

REPORTE ESPECIAL
ENFERMEDAD
DE GAUCHER EN COLOMBIA

2024



Fondo Colombiano de
Enfermedades de Alto Costo

Reporte especial de la enfermedad de Gaucher en Colombia 2024



Cuenta de Alto Costo
Fondo Colombiano de Enfermedades de Alto Costo

Reporte especial de la enfermedad de Gaucher en Colombia 2024

Fondo Colombiano de Enfermedades de Alto Costo
Cuenta de Alto Costo (CAC)

ISSN: 978-628-96715-9-9

Periodicidad: una edición anual

Bogotá, D. C., Colombia, enero de 2026

© Todos los derechos reservados

Citación sugerida: Cuenta de Alto Costo (CAC), Fondo Colombiano de Enfermedades de Alto Costo.
Reporte especial de la enfermedad de Gaucher en Colombia 2024; Bogotá, D. C. 2026.

Se prohíbe la reproducción total o parcial de este libro sin autorización expresa de la Cuenta de Alto Costo

Junta directiva

Presidente

Jorge Alberto Tamayo Saldarriaga
Salud Total EPS

Beda Margarita Suárez Aguilar
Anas Wayuu EPS Indígena

Julián Guillermo Guerra Camargo
Comfenalco Valle EPS

Eduardo José Verbell De La Rosa
Coosalud EPS

Almanury Pérez Contreras
ComfaOriente

Justo Jesús Paz Wilches
Mutual Ser EPS

Bernardo Armando Camacho Rodríguez
Nueva EPS

Cuenta de Alto Costo

Lizbeth Acuña Merchán
Directora Ejecutiva

Subdirectores técnicos y equipos de trabajo de la Cuenta de Alto Costo:

María Teresa Daza Fonseca
Subdirectora de Gestión de la Información

Ana María Valbuena García
Subdirectora de Gestión del Conocimiento e Investigación

Luis Alberto Soler Vanoy
Subdirector de Gestión del Riesgo y Apropiación

Miguel Ángel García Gómez
Subdirector de Tecnología e Innovación

Sandra Liliana Sabogal Rincón
Coordinadora de Auditoría

Luis Alejandro Moreno Ramírez
Coordinador de Gestión del Conocimiento

Orlando Andrés Fajardo Tejada
Coordinador de Innovación, Investigación y Desarrollo

Martha Lucía Salas Antolines
Coordinadora de Gestión del Riesgo

Grupo desarrollador

Ana María Valbuena García
Subdirectora de Gestión del Conocimiento e
Investigación

Luis Alejandro Moreno Ramírez
Coordinador de Gestión del Conocimiento

Marcela Vargas Vargas
Especialista en Analítica

Alejandra Velásquez Morales
Epidemióloga

Sandra Liliana Sabogal Rincón
Coordinadora de Auditoría

Yazmín Amira Contreras Garavito
Líder de Auditoría

Comité editorial

Lizbeth Acuña Merchán
Presidenta

Ana María Valbuena García
Secretaria

María Teresa Daza Fonseca
Vocal

Luis Alberto Soler Vanoy
Vocal

Miguel Ángel García Gómez
Vocal

Liliana Barbosa Vaca
Vocal

Luisa Giraldo Marín
Vocal

Revisión y corrección de estilo

Adriana Yulieth Guzmán Matamoros
Correctora de estilo
Elevate's | Media, Talent e Impact

Diseño y diagramación

Angie Tatiana Silva Salamanca
Líder de diseño editorial
Elevate's | Media, Talent e Impact

Revisores clínicos

Adriana Linares Ballesteros

Médica especialista en pediatría, oncohematología pediátrica y bioética
Profesora titular de Pediatría, Universidad Nacional de Colombia.
Asociación Colombiana de Hematología y Oncología Pediátrica (ACHOP).
Miembro de número de la Asociación Colombiana de Hematología y Oncología (ACHO).
Fundación Hospital Pediátrico La Misericordia (HOMI).

María Helena Solano Trujillo

Médica especialista en medicina interna y hematología
Profesora titular y jefe de programa de la Especialidad en Hematología de la Fundación Universitaria de Ciencias de la Salud (FUCS).
Miembro de número de la Asociación Colombiana de Hematología y Oncología (ACHO).
Sociedad de Cirugía de Bogotá - Hospital de San José.

Aviso de Copyright © y Propiedad Industrial de la Cuenta de Alto Costo.

Todos los derechos reservados.

La titularidad de los derechos patrimoniales de autor del presente documento en su integridad y sus distintos acápite, pertenece a la CUENTA DE ALTO COSTO (CAC), así como la vigilancia de los derechos morales en cabeza de las personas naturales que son autores o coautores, por tanto la información allí contenida está protegida en el marco de la Decisión 351 de la Comunidad Andina de Naciones, la Ley 23 de 1982, el Decreto 1360 de 1989, la Ley 44 de 1993, la Ley 1403 de 2010, 1519 de 2012, la Ley 1834 de 2017 y la Ley 1915 de 2018. La CAC permite que se realicen citas referenciales del contenido de las obras académicas, literarias y/o científicas sin solicitud de autorización previa, con la condición de que el usuario respete la integridad de la obra e incluya una nota siguiendo las normas APA, en donde informe la titularidad de la CAC con identificación del recurso o medio impreso y/o digital de donde fue extraída la referencia. Cualquier ausencia de citación y reconocimiento y titularidad de la CAC en los anteriores términos, puede llegar a considerarse como un asunto de defraudación de Derechos de Autor, susceptible de denuncia penal, por las conductas típicas descritas en los Artículos 270 y 271 de la Ley 599 de 2000 - Código Penal de la República de Colombia.

Cualquier información adicional relacionada con el contenido y alcance de la presente nota de Propiedad Intelectual, puede ser solicitada al correo electrónico:

direccion@cuentadealtocosto.org

o a la dirección física de correspondencia de la CAC:

Carrera 45 N° 103 - 34. Oficina 802. Bogotá, D. C., Colombia.

Tabla de control de cambios

Título de la publicación	Versión	Fecha de publicación	Cambios respecto a la versión anterior
Reporte especial de la enfermedad de Gaucher en Colombia 2024	1.0	29 de enero de 2026	

Tabla de contenido

Abreviaturas	11
Lista de entidades que le reportaron información a la Cuenta de Alto Costo en el periodo y que fueron incluidas en el análisis	12
Glosario	13
Introducción	15
Aspectos éticos y legales	16
Aspectos metodológicos	17
Auditoría	17
Generalidades del reporte	17
Calidad de la información.....	18
Validación de la información	18
Cruce de datos con fuentes externas	18
Auditoría de soportes.....	18
Población informada y auditada en el periodo evaluado.....	19
Hallazgos relevantes identificados durante la auditoría	19
Análisis epidemiológico.....	21
Análisis descriptivo	21
Estimación de la morbilidad y la mortalidad	21
1. Panorama epidemiológico de la enfermedad de Gaucher	24
Contenido infográfico capítulo 1	25
1.1. Caracterización sociodemográfica de los casos incidentes y prevalentes de EG en Colombia.....	26
1.1.1. Caracterización sociodemográfica de los casos	26
Distribución por el sexo	26
Distribución por la edad	26
Distribución por etnia.....	27
1.1.2. Distribución regional de los casos	27
1.1.3. Distribución de los casos según el régimen de afiliación al sistema de salud.....	28
1.1.4. Distribución de los casos con EG según la entidad aseguradora.....	28
1.2. Características clínicas de las personas con EG	29
1.3. Proceso diagnóstico.....	30
2. Medidas de frecuencia epidemiológicas de la enfermedad de Gaucher	31
Contenido infográfico capítulo 2	32
2.1. Incidencia	33

2.2. Prevalencia	34
2.3. Mortalidad general.....	34
3. Características clínicas y seguimiento de las personas con enfermedad de Gaucher.....	36
Contenido infográfico capítulo 3	37
3.1. Atención por especialidades médicas.....	38
3.2. Eventos óseos en las personas con EG	39
3.3. Estudios de seguimiento de la actividad de la EG en los casos prevalentes	40
3.4. Estudios de seguimiento de complicaciones en los casos prevalentes de la EG	41
4. Tratamiento farmacológico en las personas con enfermedad de Gaucher.....	44
Contenido infográfico capítulo 4	45
4.1. Terapia farmacológica según el régimen de afiliación	46
4.2. Terapia farmacológica según el tipo de enfermedad	47
5. Indicadores de la gestión del riesgo	48
Contenido infográfico capítulo 5	49
5.1. Indicadores relacionados con la realización de las pruebas en el proceso diagnóstico de la EG.....	53
5.2. Indicadores de seguimiento en la atención de los casos prevalentes de la EG.....	56
5.3. IGR de la oportunidad de tratamiento en los casos con EG	59
5.4. Indicadores de la actividad de la enfermedad en los casos con EG.....	60
Discusión y conclusiones	61
Referencias bibliográficas	63

Lista de tablas

Tabla 1. Distribución de las entidades según la radicación de casos de la EG a la Cuenta de Alto Costo, Colombia 2024.....	17
Tabla 2. Distribución de los registros auditados, inconsistencias y calidad de la información por régimen, Colombia 2024	18
Tabla 3. Distribución de los registros reportados como pertenecientes a la cohorte y con inconsistencias comparativas, 2023 Vs. 2024.....	19
Tabla 4. Hallazgos clave de la auditoría a los registros de personas con enfermedad de Gaucher: desafíos en el reporte y la gestión clínica	20
Tabla 5. Prevalencia de la EG según la región y el sexo, Colombia 2024.....	27
Tabla 6. Características de los casos prevalentes de la EG según el régimen de afiliación, Colombia 2024	28
Tabla 7. Prevalencia de la EG por EAPB, Colombia 2024.....	29
Tabla 8. Características clínicas de las personas con EG según el subtipo, Colombia 2024	30
Tabla 9. Incidencia de la EG por tipo de enfermedad y sexo, Colombia 2024.....	33
Tabla 10. Incidencia de la EG según la región, el régimen de afiliación y la EAPB, Colombia 2024.....	33
Tabla 11. Prevalencia nacional de la EG por sexo y tipo de enfermedad, Colombia 2024.....	34
Tabla 12. Prevalencia de la EG por región y régimen de afiliación, Colombia 2024	34
Tabla 13. Mortalidad nacional en los casos de EG, Colombia 2023 - 2024.....	35
Tabla 14. Mortalidad en los casos de EG por regiones y régimen de afiliación, Colombia 2024	35
Tabla 15. Distribución de las consultas ambulatorias por especialidad médica en las personas con EG según el régimen de afiliación, Colombia 2024.....	38
Tabla 16. Eventos de dolor óseo, crisis ósea, osteonecrosis y fracturas patológicas según el tipo de EG, Colombia 2024.....	39
Tabla 17. Resultados de los estudios de seguimiento de la actividad de la EG según el tipo, Colombia 2024	40
Tabla 18. Estudios de seguimiento de complicaciones en los casos prevalentes de la EG	41
Tabla 19. Terapia farmacológica en los casos prevalentes de la EG según el régimen de afiliación, Colombia 2024.....	47
Tabla 20. Terapia farmacológica en los casos prevalentes según el tipo de EG, Colombia 2024	47
Tabla 21. Descripción de los IGR en la EG, Colombia 2024	50
Tabla 22. Resultados nacionales de la gestión del riesgo en la cohorte de EG, Colombia 2023 - 2024	52
Tabla 23. Indicadores relacionados con la realización de las pruebas en el proceso de diagnóstico de la EG según la región, Colombia 2024.....	55
Tabla 24. Indicadores de seguimiento en la atención por las diferentes especialidades en los casos prevalentes de la EG según la región y la entidad territorial, Colombia 2024	58
Tabla 25. Indicadores de la afectación ósea y las comorbilidades asociadas en la EG, Colombia 2023 - 2024	60

Lista de figuras

Figura 1. Población proyectada por el DANE según la entidad territorial, Colombia 2024.....	22
Figura 2. Número de afiliados según la empresa administradora de planes de beneficios, Colombia 2024	23
Figura 3. Casos con EG, Colombia 2023 - 2024	26
Figura 4. Pirámide poblacional de las personas con EG, Colombia 2024	27
Figura 5. Distribución porcentual de eventos óseos en las personas con EG, Colombia 2024	39
Figura 6. Resultado de la biometría hemática de acuerdo con el grupo poblacional con EG, Colombia 2024	41
Figura 7. Retraso en el crecimiento en la población pediátrica con EG, Colombia 2024.....	43
Figura 8. Distribución porcentual del uso de terapias farmacológicas en la EG, Colombia 2024.....	46
Figura 9. Realización de pruebas en el proceso diagnóstico de EG en los casos incidentes, Colombia 2024	54
Figura 9a. Régimen de afiliación	54
Figura 9b. Régimen contributivo, 2023 - 2024.....	54
Figura 9c. Régimen subsidiado, 2023 - 2024	55
Figura 10. Indicadores de seguimiento en la atención de los casos prevalentes de EG según el régimen de afiliación, Colombia 2024	56
Figura 10a. Cumplimiento de atención en el diagnóstico, estudios paraclínicos	56
Figura 10b. Cumplimiento en la atención por especialista	57
Figura 10c. Seguimiento clínico	57
Figura 11. Indicadores de la oportunidad del tratamiento de la EG, Colombia 2023 - 2024	60

Abreviaturas

- BDUA:** Base de datos única de afiliados.
- CAC:** Cuenta de Alto Costo.
- DANE:** Departamento Administrativo Nacional de Estadística.
- DMO:** Densitometría ósea.
- EAPB:** Entidades Administradoras de Planes de Beneficios.
- EAPVS:** Empresas Administradoras de Planes Voluntarios de Salud.
- EAL:** Enfermedad de depósito lisosomal.
- EG:** Enfermedad de Gaucher.
- EPS:** Entidades promotoras de salud.
- ET:** Entidad territorial.
- EOC:** Entidades obligadas a compensar.
- FEV1:** Volumen espiratorio forzado en el primer segundo.
- GBA:** Glucocerebrosidasa.
- IC:** Intervalo de confianza.
- IGR:** Indicadores de gestión de riesgo.
- INS:** Instituto Nacional de Salud.
- IPS:** Instituciones prestadoras de servicios de salud.
- MSPS:** Ministerio de Salud y Protección Social.
- OMS:** Organización Mundial de la Salud.
- PBI:** Producto interno bruto.
- PPL:** Personas privadas de la libertad.
- RIC:** Rango intercuartílico.
- RM:** Resonancia magnética.
- SGSSS:** Sistema general de seguridad social en salud.
- SIVIGILA:** Sistema nacional de vigilancia en salud pública.
- SNC:** Sistema nervioso central.
- TC:** Tomografía computarizada.
- TRE:** Terapia de reemplazo enzimático.
- TRS:** Terapia de reducción de sustrato.

Lista de entidades que le reportaron información a la Cuenta de Alto Costo en el periodo y que fueron incluidas en el análisis

Periodo de reporte: del 1° de enero del 2024 al 31 de diciembre del 2024.

Código de la entidad	Nombre de la entidad
Régimen contributivo	
EPS001	Aliansalud EPS
EPS002	Salud Total EPS
EPS005	Sanitas EPS
EPS008	Compensar EPS
EPS010	EPS Sura
EPS012	Comfenalco Valle EPS
EPS017	EPS Famisanar
EPS018	Servicio Occidental de Salud - S.O.S. EPS
EPS037	Nueva EPS
EPS046	Salud Mía EPS
EPS048	Mutual Ser EPS
Régimen subsidiado	
CCF033	EPS Familiar de Colombia
CCF055	Cajacopi EPS
EPSI03	Asociación Indígena del Cauca - A.I.C. EPSI
EPSI04	Anas Wayuu EPS Indígena
EPSI06	Pijaos Salud EPSI
EPSS34	Capital Salud
EPSS40	Savia Salud EPS
EPSS41	Nueva EPS (S)
ESS024	Coosalud EPS (S)
ESS062	Asociación Mutual La Esperanza Asmet Salud EPS
ESS118	Asociación Mutual Empresa Solidaria de Salud Emssanar ESS
ESS207	Mutual Ser EPS
Régimen de excepción	
RES003	Fuerzas Militares
RES004	Fondo de Prestaciones Sociales del Magisterio

Glosario

Enfermedad de Gaucher:	Trastorno genético autosómico recesivo, clasificado como una enfermedad de depósito lisosomal. Se caracteriza por la deficiencia de la enzima B-glucocerebrosidasa, lo que conduce a la acumulación de glucocerebrósidos en los macrófagos, formando las células de Gaucher. Estas células se depositan en el bazo, el hígado, la médula ósea y el SNC, generando una amplia gama de manifestaciones clínicas (1).
Enzima B glucosidasa ácida:	También conocida como beta-glucocerebrosidasa o Gcase, es una enzima lisosomal que cataliza la hidrólisis del glucosilceramida (glucocerebrósido) en la ceramida y la glucosa. Esta reacción es esencial para el metabolismo normal de los glucolípidos en las células (2).
Esplenectomía:	Procedimiento quirúrgico que consiste en la extirpación total o parcial del bazo, un órgano ubicado en la parte superior izquierda del abdomen, que desempeña funciones esenciales en el sistema inmunológico y en el proceso de eliminación de glóbulos rojos envejecidos o dañados (3).
Esplenomegalia:	Se define como el agrandamiento anormal del bazo. Este trastorno puede ser causado por una variedad de condiciones subyacentes. El diagnóstico es clínico y la confirmación se establece mediante técnicas de imagen (4).
Gammapatía monoclonal:	Trastorno caracterizado por la presencia en sangre de una cantidad anormal de una inmunoglobulina producida por un solo clon de células plasmáticas. Esta inmunoglobulina anómala se denomina proteína monoclonal o componente M (5).
Osteonecrosis:	Conocida como necrosis avascular, es una enfermedad ósea caracterizada por la muerte de las células óseas debido a la interrupción del suministro sanguíneo. Esta condición puede afectar cualquier hueso, pero es más común en las articulaciones de carga, como la cadera y la rodilla (6).
Terapia de reducción de sustrato (TRS):	Estrategia terapéutica utilizada en el tratamiento de enfermedades de depósito lisosomal (EAL). Consiste en disminuir la síntesis de los sustratos que se acumulan debido a deficiencias enzimáticas, con el objetivo de reducir su acumulación en las células y mitigar los efectos patológicos de estas enfermedades. A diferencia de la terapia de reemplazo enzimático, que busca suplir la enzima deficiente, la TRS actúa inhibiendo la producción de sustrato (7).
Terapia de reemplazo enzimático (TRE):	Tratamiento que consiste en la administración intravenosa de una enzima funcional para suplir la deficiencia o ausencia de dicha enzima en personas con EAL. La TRE busca restaurar la actividad enzimática normal, reduciendo la acumulación de sustratos y mejorando los síntomas clínicos (7).

Glosario

Volumetría esplénica: Técnica diagnóstica que permite cuantificar el tamaño del bazo mediante imágenes como la tomografía computarizada o la resonancia magnética. Evalúa la presencia y el grado de esplenomegalia (agrandamiento anormal del bazo) (8).

Volumetría hepática: Técnica diagnóstica utilizada para medir el tamaño del hígado, empleada en la evaluación de diversas enfermedades hepáticas. Se realiza comúnmente mediante imágenes médicas como la tomografía computarizada o la resonancia magnética (9).



Introducción

La enfermedad de Gaucher (EG) es el trastorno de depósito lisosomal más frecuente a nivel mundial, causado por mutaciones en el gen *GBA1*, que conducen a una deficiencia de la enzima β -glucocerebrosidasa. Esta disfunción origina la acumulación de glucocerebrósidos en macrófagos, conocidos como células de Gaucher, lo que genera una amplia gama de manifestaciones clínicas multisistémicas, que incluyen esplenomegalia, hepatomegalia, compromiso óseo, alteraciones hematológicas y en sus formas neuronopáticas, afectación neurológica progresiva (10,13). La enfermedad se clasifica en tres formas clínicas: tipo 1 (no neuronopática), tipo 2 (aguda neuronopática) y tipo 3 (crónica neuronopática), siendo la tipo 1 la más prevalente tanto a nivel global como en Latinoamérica (11,12,14).

En el mundo, la prevalencia al nacimiento es de 1,5 casos por cada 100.000 nacidos vivos y la general se establece en 0,9 casos por cada 100.000 habitantes, presentándose una cifra más alta en poblaciones judías Askenazí, donde la frecuencia de portadores puede alcanzar el 1 en 17 (12,15). Sin embargo, diversos estudios han evidenciado que la enfermedad está presente en todas las etnias y regiones del mundo, incluida América Latina, donde el acceso desigual al diagnóstico temprano y al tratamiento ha sido un reto constante (14,16,17). Datos de registros internacionales como el *International Collaborative Gaucher Group* (ICGG) y el *Gaucher Outcome Survey* (GOS) han descrito con mayor precisión la distribución, características y resultados clínicos de más de 12.000 personas en diferentes continentes (16,18,19).

Según el Instituto Nacional de Salud (INS), durante 2023 se notificaron 13.643 casos de enfermedades huérfanas en Colombia; Bogotá, Antioquia y Cali notificaron el 69,90% de los casos (20). A su vez, un estudio de 2020 sobre la prescripción en las personas con diagnóstico de Gaucher estimó una prevalencia de 1 caso por cada 266.441 personas (aproximadamente 0,38 por 100.000). Además, resaltó que la enfermedad afecta principalmente a adultos y tiene mayor frecuencia en mujeres, con una distribución predominante en Bogotá D. C., Antioquia y Valle del Cauca (18,21).

Las opciones terapéuticas para la EG han evolucionado en las últimas tres décadas. La terapia de reemplazo enzimático (TRE) con imiglucerasa y otras alternativas intravenosas han demostrado mejorar la supervivencia y reducir la morbilidad, especialmente en la forma tipo 1 (12,20,21). Más recientemente, las terapias orales de reducción de sustrato, como el eliglustat, han emergido como alternativas eficaces en las personas seleccionadas (19,25). Sin embargo, en Latinoamérica, las barreras económicas, geográficas y de capacidad diagnóstica siguen limitando el acceso equitativo a estas intervenciones (10,14,16,19).

El presente documento busca ofrecer un panorama actualizado sobre la epidemiología, morbilidad, mortalidad y atención integral de la EG en Colombia. La consolidación de estos datos busca no solo aportar a la vigilancia epidemiológica nacional, sino producir y difundir información útil para la toma de decisiones, con el propósito de contribuir a mejorar los resultados en la salud de los colombianos, y promover el uso eficiente y equitativo de los recursos.

Aspectos éticos y legales

Toda la información presentada en este documento corresponde al análisis de los datos obtenidos a partir del reporte que las entidades realizaron a la CAC de forma voluntaria para el periodo comprendido entre el 1° de enero del 2024 y el 31 de diciembre del mismo año.

Su objeto es generar y difundir información y conocimiento para la toma de decisiones, desde las perspectivas administrativa, clínica y de gestión del riesgo, orientadas a la protección y promoción de la salud, así como a la prevención, diagnóstico, tratamiento y seguimiento de las enfermedades de alto costo. Así mismo, la CAC busca contribuir a mejorar los resultados en la salud pública e individual de los colombianos, promoviendo el uso eficiente y equitativo de los recursos limitados del sistema de salud, y generando valor social, científico, informativo e investigativo para el país.

El contenido de este informe es el producto de un riguroso ejercicio académico correspondiente a una investigación documental retrospectiva, clasificada sin riesgo, en la que se insta a la pluralidad en la obtención de la información, garantizando que los datos obtenidos de fuentes primarias se administran, conservan, custodian y mantienen en anonimato, confidencialidad, privacidad e integridad, según las normas internacionales para la investigación con seres humanos, tales como la Declaración de Helsinki (22), el Informe Belmont (23) y las Pautas CIOMS (24). También se sigue la normativa colombiana, establecida por: la Resolución 8430 de 1993 (25), que regula las normas científicas, técnicas y administrativas para la investigación en salud; la Resolución 1995 de 1999 (26), que ordena la protección de los datos clínicos derivados del manejo de la historia clínica (HC); y la Ley Estatutaria de Habeas Data 1581 de 2012 (27), que emite las disposiciones generales para la protección de los datos personales, regulada por el Decreto Nacional 1377 del 2013 (28) para el manejo adecuado de los datos sensibles.



Aspectos metodológicos

Auditoría

Generalidades del reporte

La Cuenta de Alto Costo (CAC) realizó un análisis de la población con EG, centrado en el diagnóstico y el tratamiento en el marco del desarrollo del Plan Nacional de Enfermedades Huérfanas, reglamentado por el MSPS y el trabajo articulado de los integrantes de la mesa nacional de enfermedades huérfanas.

Desde la CAC se asumió el compromiso de implementar el primer piloto nacional para evaluar la gestión en la población con EG. Es así como en el 2023 se avanzó con la construcción de instructivos para el reporte de la información, lo que permitió conocer la gestión de la cohorte nacional de la enfermedad durante el periodo 2023. Teniendo en cuenta el compromiso y los valiosos aportes de los actores para identificar avances y retos en el acceso a los servicios y el tratamiento de las personas con enfermedades huérfanas, se consideró dar continuidad a la recolección y auditoría de los datos de forma anual.

El reporte de la información constituye un ejercicio voluntario por parte de cada Entidad Promotora de Salud (EPS) y Entidad Obligada a Compensar (EOC). Este reporte fue realizado el 15 de febrero del 2025 y recopiló los datos relacionados con la atención en salud brindada a la población incluida en la cohorte, en el periodo comprendido entre el 1° de enero y el 31 de diciembre del 2024. Para la preparación del reporte anual de información, la CAC desarrolló diversas actividades orientadas a fortalecer la gestión en salud de la población perteneciente a la cohorte. Entre estas acciones, se destacan: la capacitación dirigida a los integrantes de las EPS y EOC, en la cual se socializaron los hallazgos y aspectos clave relacionados con el manejo de esta población; y la revisión del instructivo de reporte, incorporando las recomendaciones de expertos clínicos y actores participantes del piloto nacional, lo que permitió incluir 19 variables adicionales para fortalecer la caracterización de la población. Adicionalmente, la CAC llevó a cabo un proceso de triangulación de la información, incluyendo la suministrada por el Instituto Nacional de Salud para este evento, con el fin de garantizar que las personas fueran efectivamente integradas a la cohorte.

En el periodo del 2024, 25 entidades reportaron información sobre la gestión de la atención en salud de personas con EG, mientras que 38 entidades informaron no haber identificado casos en el periodo de referencia. Adicionalmente 28 entidades, pese a no haber remitido información, no presentaban casos requeridos, es decir, no han reportado casos en periodos previos y tampoco se han notificado al Sistema Nacional de Vigilancia en Salud Pública (SIVIGILA) del INS.

La totalidad de los registros remitidos a la CAC fueron auditados con el fin de garantizar la calidad de la información necesaria para el análisis, la evaluación y el monitoreo del proceso de atención gestionado por los aseguradores dentro de la cohorte. La **tabla 1** presenta la distribución detallada de las entidades según su participación en el proceso de reporte a la CAC, para el periodo 2024.

Tabla 1. Distribución de las entidades según la radicación de casos de la EG a la Cuenta de Alto Costo, Colombia 2024

Tipo de entidad	Entidades existentes	Entidades que reportaron casos	Entidades que reportaron no tener casos	Entidades que no reportaron a la CAC en el periodo
EAPB de excepción	4	2	1	1
EAPB especial	10	0	6	4
EAPVS	6	0	3	3
EPS	32	23	9	0
Secretarías Departamentales y Distritales de Salud	38	0	19	19
Fondo de atención en salud para PPL	1	0	0	1
Total	91	25	38	28

Fuente: base de datos después de la auditoría a la EG, medición al 31 de diciembre de 2024.

EAPB: Empresas Administradoras de Planes de Beneficios; **EAPVS:** Entidades Administradoras de Planes Voluntarios de Salud; **EPS:** Entidad Promotora de Salud; **PPL:** personas privadas de la libertad.

Calidad de la información

Con el propósito de garantizar la confiabilidad y calidad de la información, la CAC ha establecido tres fases fundamentales dentro de su proceso de auditoría:

Validación de la información

Esta actividad consiste en la disposición de un validador de información automatizada, diseñado para evaluar la coherencia, estructura y completitud de los datos reportados. Esta herramienta tecnológica permitió identificar errores de forma, contenido y relación entre variables, asegurando que la información cumpliera con los requisitos técnicos establecidos.

Las entidades contaron con la posibilidad de realizar múltiples cargues de información hasta consolidar una base de datos coherente y proceder con la radicación final. Una vez vencido el plazo de reporte (15 de febrero de 2025), el sistema fue bloqueado para impedir modificaciones posteriores. Paralelamente, los soportes clínicos y administrativos fueron organizados y almacenados en el repositorio de la CAC, garantizando su trazabilidad y seguridad.

La disposición de los datos se llevó a cabo a través de la plataforma SISCAC, la cual garantiza un tránsito seguro y controlado de la información de las personas con EG. Es importante destacar que la CAC, como entidad certificada en privacidad y seguridad de la información, opera bajo rigurosos estándares de protección de datos, lo que garantiza la confiabilidad y transparencia del proceso.

Cruce de datos con fuentes externas

En esta etapa, se realiza el cruce de la información con la Base de Datos Única de Afiliados (BDUA), con el objetivo de validar tanto el estado vital como la afiliación de las personas al sistema de salud.

Auditoría de soportes

Durante esta fase, se contrasta la información reportada con los soportes clínicos y administrativos disponibles, lo que permite validar la veracidad de los diagnósticos, confirmar la calidad de los seguimientos clínicos y evaluar la atención proporcionada. Los hallazgos obtenidos son puestos a disposición de las EAPB, brindándoles la oportunidad de ejercer su derecho de objeción.

Como parte del enfoque de mejora continua, se publicó un informe de calidad personalizado para cada EAPB, en el que se detallaron los hallazgos más relevantes relacionados con la gestión clínica y administrativa de los registros. Así mismo, se dan recomendaciones con base en las oportunidades de mejora identificadas en la red de prestadores, con el objetivo de fortalecer los procesos y optimizar la atención en salud.

En la **tabla 2**, se presentan los resultados de la calidad del reporte de la información en el país, desagregados por cada uno de los regímenes del aseguramiento. Se verificó que el 64,50% de los datos fueron reportados con calidad, coincidiendo con los descritos en los soportes clínicos adjuntos.

Tabla 2. Distribución de los registros auditados, inconsistencias y calidad de la información por régimen, Colombia 2024

Régimen	Registros reportados	Registros con inconsistencias ¹	% de inconsistencias	Datos de calidad (%) ²	Datos ajustados (%) ³	Datos no soportados (%) ⁴	Datos de no gestión (%) ⁵
Excepción	7	3	42,86	36,05	7,07	41,10	15,78
Especial	0	0	0,00	0,00	0,00	0,00	0,00
Contributivo	158	1	0,63	66,79	6,35	1,01	25,84
Subsidiado	88	0	0,00	62,61	8,52	28,40	0,47
Ente territorial	0	0	0,00	0,00	0,00	0,00	0,00
Prepagada	0	0	0,00	0,00	0,00	0,00	0,00
Total	253	4	1,58	64,50	7,09	26,40	2,01

¹ **Inconsistencias:** casos reportados por primera vez a la CAC en los cuales no se logró evidenciar el sustento del diagnóstico.

² **Datos de calidad:** dato reportado que coincide con el dato observado en los soportes.

³ **Datos ajustados:** dato reportado que no coincide con el observado en los soportes.

⁴ **Datos no soportados:** dato reportado que no cuenta con soportes verificables por la auditoría.

⁵ **Datos de no gestión:** corresponde a un dato que da cuenta de la no realización de una actividad de diagnóstico o de seguimiento para las personas con EG.



Se aplicaron inconsistencias en los registros en los cuales no se contaba con los soportes válidos o completos para sustentar el diagnóstico (**tabla 3**).

Tabla 3. Distribución de los registros reportados como pertenecientes a la cohorte y con inconsistencias comparativas, 2023 Vs. 2024

Año	Registros reportados	Inconsistencias	% de inconsistencias
2023	211	5	2,37
2024	253	4	1,58

Fuente: bases de datos después de la auditoría a la EG, mediciones del 31 de diciembre de 2023 al 31 de diciembre de 2024.

Población informada y auditada en el periodo evaluado

La población objeto del reporte incluye a las personas con diagnóstico de EG que recibieron atención en alguna de las entidades aseguradoras durante el periodo comprendido entre el 1° de enero y el 31 de diciembre del 2024. Se incluyeron las personas diagnosticadas antes del periodo (casos prevalentes), durante el periodo (casos nuevos incidentes) y los fallecidos durante el tiempo de observación. Así mismo, se consideraron las personas que fueron notificadas en SIVIGILA que podrían tener la enfermedad, con el fin que las EAPB gestionaran la confirmación o descarte del diagnóstico correspondiente.

De los 253 registros informados a la CAC, 240 ingresaron al proceso de auditoría. Previo al inicio de dicha auditoría, se inactivaron 13 registros por dos motivos: correspondían a registros duplicados reportados por más de una EAPB (identificados mediante el cruce con la Base de Datos Única de Afiliados [BDUA]) o tenían diagnóstico no confirmado, los cuales continúan en proceso de gestión por parte de las respectivas EAPB.

Posterior a la validación de los 240 casos que ingresaron al proceso de auditoría, se inactivaron 5 registros: cuatro de ellos correspondían a casos reportados por primera vez a la CAC en los cuales no se logró evidenciar el sustento clínico del diagnóstico, y uno fue excluido por tratarse de un diagnóstico descartado. Como resultado, al finalizar la auditoría, se identificaron 235 registros con diagnóstico confirmado de EG.

Hallazgos relevantes identificados durante la auditoría

Durante el proceso de auditoría implementado, se identificaron oportunidades para las EAPB y su red prestadora en lo referente a la documentación de los registros relacionados con la sintomatología de la enfermedad en la población pediátrica y adulta, la realización de estudios paraclínicos y el cubrimiento de servicios de asistencia durante la atención para la cohorte. En la **tabla 4** se presentan las oportunidades de mejora identificadas.

Tabla 4. Hallazgos clave de la auditoría a los registros de personas con enfermedad de Gaucher: desafíos en el reporte y la gestión clínica

Temática	Descripción del hallazgo
Pacientes sin consultas por hematología en el periodo	El profesional especializado aplica las recomendaciones de la evidencia en menores, jóvenes o adultos según sus manifestaciones clínicas, reconociendo sus variantes para establecer los estudios necesarios y precisos en el diagnóstico y seguimiento del trastorno. La aplicación de los criterios para iniciar las terapias enzimáticas y de reducción requieren una evaluación profesional especializada, la cual establece los objetivos terapéuticos para el cumplimiento.
	Los controles especializados oportunos y continuos garantizan el seguimiento adecuado de la evolución de la enfermedad previniendo complicaciones y la afectación de la calidad de vida. Sin embargo, durante la auditoría se identificó que el 18,72% de la población no recibió atenciones por parte de la especialidad de hematología durante el periodo. En los casos con terapia de reemplazo enzimático (TRE) y terapia de reducción de sustrato (TRS) es indispensable que el especialista en enfermedades metabólicas emita el concepto de dosis individual o frecuencia de administración, con el objetivo de alcanzar las metas terapéuticas o realizar modificaciones en las mismas.
	Las distintas formas clínicas de la enfermedad pueden presentarse con compromiso neurológico, hepatoesplenomegalia, hiperesplenismo, crisis óseas o complicaciones hematopoyéticas. Estas manifestaciones hacen indispensable el acompañamiento regular del especialista, quien orienta el enfoque en la anamnesis, el examen físico, las pruebas de laboratorio y los estudios imagenológicos, permitiendo la intervención de acuerdo con las necesidades individuales de cada paciente. Por ello, la ausencia de estas consultas limita la capacidad de evaluar la progresión de la enfermedad y, en consecuencia, la toma de decisiones médicas.
Pacientes pediátricos (sin evaluación de retardo ponderoestatural)	Entre las complicaciones más frecuentes en la población pediátrica se encuentra el retardo ponderoestatural. Durante la auditoría, se evidenció la ausencia de información relacionada con la medición ponderoestatural en el 63,26% de los registros, lo cual no muestra cambios significativos en comparación con el reporte del periodo anterior 68,42%.
	La falta de información limita el seguimiento adecuado de menores con retardo en el crecimiento ponderoestatural o con disminución en la velocidad del crecimiento. Además, este es uno de los criterios de inclusión que permite alcanzar una buena respuesta a la TRE.
	Esta información en los pacientes que se encuentran en tratamiento enzimático con continuo estado de crecimiento contribuye a definir la necesidad de modulación de dosis de manera individualizada.
Pacientes sin información de dolor óseo/crisis óseas	Los pacientes con EG expresan clínicamente sus complicaciones esqueléticas con dolor agudo e intenso, o con crisis óseas. Las principales manifestaciones del compromiso esquelético son: infiltración medular, osteopenia, osteoporosis, infarto óseo, osteólisis, osteonecrosis y fracturas patológicas. Su ocurrencia puede presentarse desde la niñez, con implicaciones en la calidad de vida.
	La localización de las alteraciones óseas comúnmente se encuentra en los huesos largos, el fémur distal, la tibia y el húmero proximal, algunos en la columna y la pelvis. No obstante, durante la auditoría se identificó la ausencia de información sobre dolor y crisis óseas en el 39,57% de los registros, lo que restringe el análisis clínico.
	La terapia enzimática contribuye significativamente a la reducción o eliminación del dolor óseo en los pacientes, así como a la disminución de eventos esqueléticos. Su inicio temprano previene el compromiso del sistema óseo y la adherencia sostenida al tratamiento evita la reaparición de los síntomas, sobre todo en los dolores óseos. Por lo tanto, es fundamental identificar la sintomatología en el seguimiento de la enfermedad para niños y adultos, pues ello permite evaluar su respuesta terapéutica, en busca de la mejora de las crisis de dolor óseo.

Finalizados los procesos de verificación de datos y de validación de coherencia de la información, las EAPB realizaron la aprobación de la base de datos correspondiente a la cohorte. Posteriormente, se llevó a cabo la reunión de cierre de auditoría, en la cual se socializaron los hallazgos específicos identificados para esta población y se hizo entrega del informe de calidad respectivo.



Análisis epidemiológico

Análisis descriptivo

Se realizó un análisis descriptivo de las variables sociodemográficas y clínicas de interés. El primer grupo está conformado por la edad, el sexo, la entidad territorial, el régimen de afiliación y la entidad que realizó el reporte. En el segundo grupo están incluidos el diagnóstico (en los casos incidentes), las comorbilidades, los resultados de los laboratorios clínicos e imagenológicos y el seguimiento a las atenciones y al tratamiento. Las variables cuantitativas fueron analizadas utilizando las medidas de tendencia central y dispersión; y las cualitativas usando frecuencias absolutas y relativas.

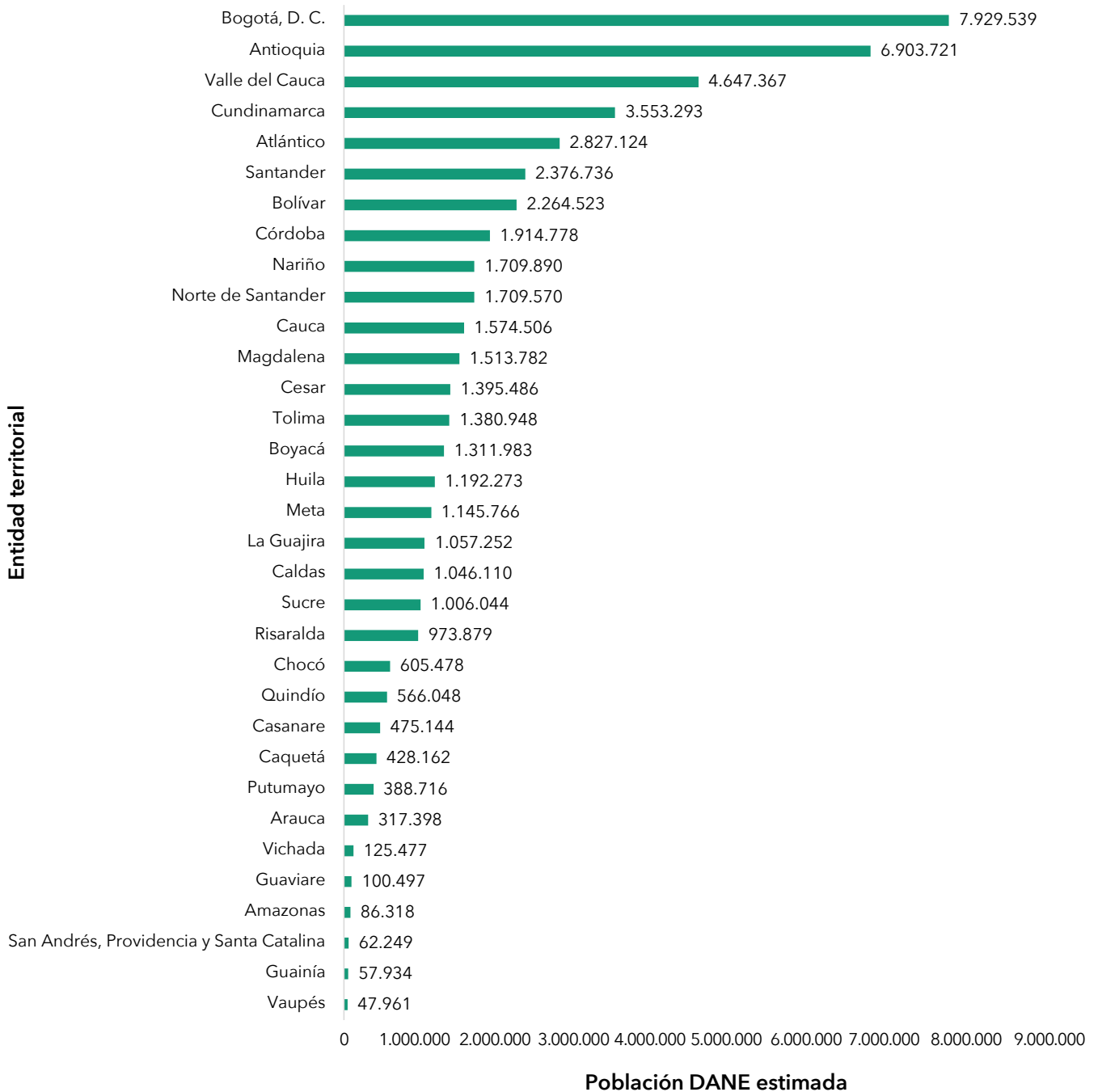
Estimación de la morbilidad y la mortalidad

Se calculó la incidencia, prevalencia y mortalidad, definidas para este documento de la siguiente forma:

- **Incidencia:** corresponde a las personas con fecha de diagnóstico de EG entre el 1° de enero y el 31 de diciembre del 2024. Se reporta como el número de casos nuevos por 1.000.000 de habitantes o afiliados, según corresponda.
- **Prevalencia:** se refiere al número de personas con diagnóstico de EG reportadas durante el periodo de interés, independiente del estado vital a la fecha de corte, es decir, se calculó una prevalencia de periodo. Se informa como el número de casos por 1.000.000 de habitantes o afiliados.
- **Mortalidad:** los fallecimientos se definieron con base en las novedades administrativas del reporte y el cruce con la base de datos de mortalidad de la BDUA, considerada como la fuente oficial, ya que su información ha sido cruzada con el Registro Único de Afiliados (RUAF) de la Registraduría Nacional del Estado Civil y el Departamento Administrativo Nacional de Estadística (DANE). Se reporta como el número de casos fallecidos por cualquier causa de personas con diagnóstico de EG por 1.000.000 de habitantes o afiliados.

Las medidas de morbimortalidad se estandarizaron por la edad, utilizando el método directo, tomando como referencia la población colombiana estimada por el DANE ($n= 52.695.952$) (**figura 1**). Para ajustar las estimaciones nacionales se tomó como referencia a la población estándar mundial, por quinquenios, definida por la Organización Mundial de la Salud (OMS) (29). La morbimortalidad se calculó según las regiones del país, que son definidas por el DANE según el producto interno bruto (PIB).

Figura 1. Población proyectada por el DANE según la entidad territorial, Colombia 2024

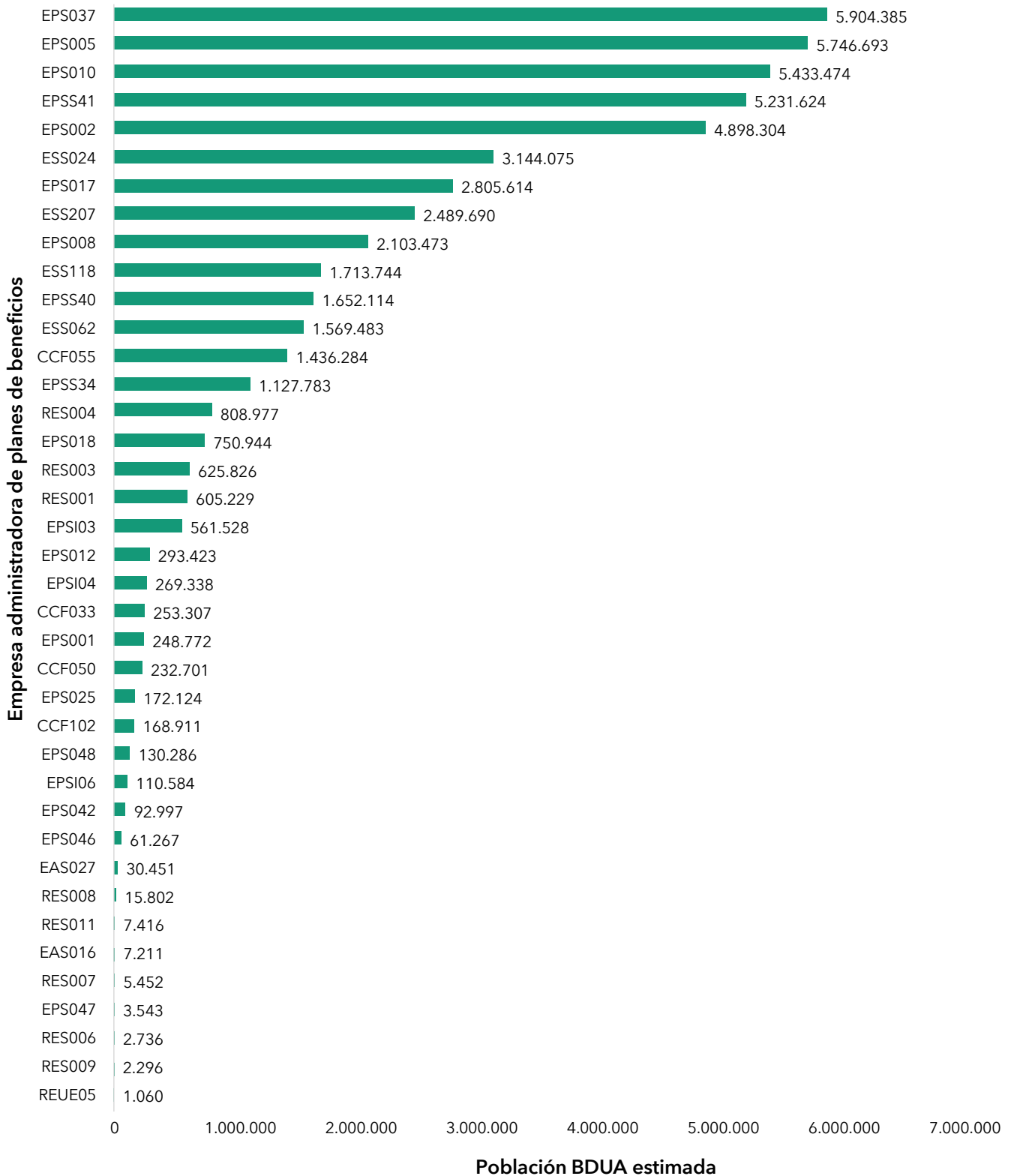


Fuente: Departamento Administrativo Nacional de Estadística. Proyección de la población con corte al 30 de junio de 2024, con la actualización post COVID- 19.

[Descargar figura](#)



Figura 2. Número de afiliados según la empresa administradora de planes de beneficios, Colombia 2024



Fuente: Base de Datos Única de Afiliados, Ministerio de Salud y Protección Social, con corte al 30 de junio del 2024.

[Descargar figura](#)

1.

Panorama epidemiológico de la enfermedad de Gaucher



Fondo Colombiano de
Enfermedades de Alto Costo

1.

RESUMEN

infográfico

Panorama epidemiológico de la enfermedad de Gaucher

Periodo: del 1° de enero del 2024 al 31 de diciembre del 2024.



El número de casos prevalentes en 2024 aumentó en un

15,20%

en comparación con 2023, sin embargo, la tasa de incidencia disminuyó de 0,15 a 0,11 casos por millón de habitantes.

En Bogotá, D. C., se concentró la mayor proporción de casos con un

25,11%,

seguido por las regiones Central (22,13%) y Oriental (17,87%).



El 51,50% de los casos prevalentes pertenecían al régimen contributivo, mientras que el 83,30% de los incidentes en 2024 se registraron en el subsidiado.



El 56,60% de los casos fueron mujeres, con una razón 1,3:1 frente a los hombres.



La mediana de la edad fue de 36 años, predominando en la etapa de adultez (25 a 44 años).



El 77,87% de los casos fueron tipo 1, con diagnóstico más tardío (mediana de 22,5 años, RIC: 9 - 36). En contraste, los tipos 3 se detectaron en edades mucho más tempranas.

En el

19,15%

de los casos no se registró la

clasificación.

[Descargar infografía](#)

1. Panorama epidemiológico de la enfermedad de Gaucher

1.1. Caracterización sociodemográfica de los casos incidentes y prevalentes de EG en Colombia

Durante el periodo comprendido entre el 1° de enero y el 31 de diciembre del 2024, se registraron en Colombia 235 personas con EG (31 casos más en comparación con el año anterior). Cifra a la que se incluyen 25 casos prevalentes no identificados previamente, lo que equivale a un aumento del 15,20% (figura 3).

Figura 3. Casos con EG, Colombia 2023 - 2024



[Descargar figura](#)

Al comparar los casos nuevos detectados durante 2024 con el 2023, se observó una leve disminución. En 2024, la tasa de incidencia fue de 0,11 casos por millón de habitantes ($n=6$), mientras que en 2023 fue de 0,15 casos por millón ($n=8$). El resto de los casos que conforman el crecimiento de la cohorte entre los dos años, corresponden a nuevos reportes con diagnóstico previo al 2024 ($n=25$), por lo que se incluyeron en el análisis de la prevalencia.

1.1.1. Caracterización sociodemográfica de los casos

El análisis de la distribución sociodemográfica reveló patrones diferenciales en función del sexo, la edad y, en menor medida, la pertenencia étnica.

Distribución por el sexo

El 56,60% ($n=133$) de la población reportada correspondió a mujeres, con una razón de 1,3 mujeres por cada hombre (1,3:1). En los casos incidentes de 2024 ($n=6$), también se observó una predominancia femenina con cinco casos en mujeres.

Distribución por la edad

La mediana de la edad en 2024 fue de 36 años (RIC: 21 - 51). Al desagregar por sexo, en las mujeres fue de 35 años (RIC: 22 - 52), mientras que en los hombres fue de 38 años (RIC: 20 - 50). Estos datos indican que la enfermedad se diagnosticó con mayor frecuencia en adultos jóvenes de mediana edad, con poca variación entre sexos.

En la **figura 4** se muestra la pirámide poblacional correspondiente a las personas con EG durante el año 2024. En ella se evidencia el predominio de casos en el género femenino, con mayor concentración en los grupos de edad entre los 25 y los 44 años.

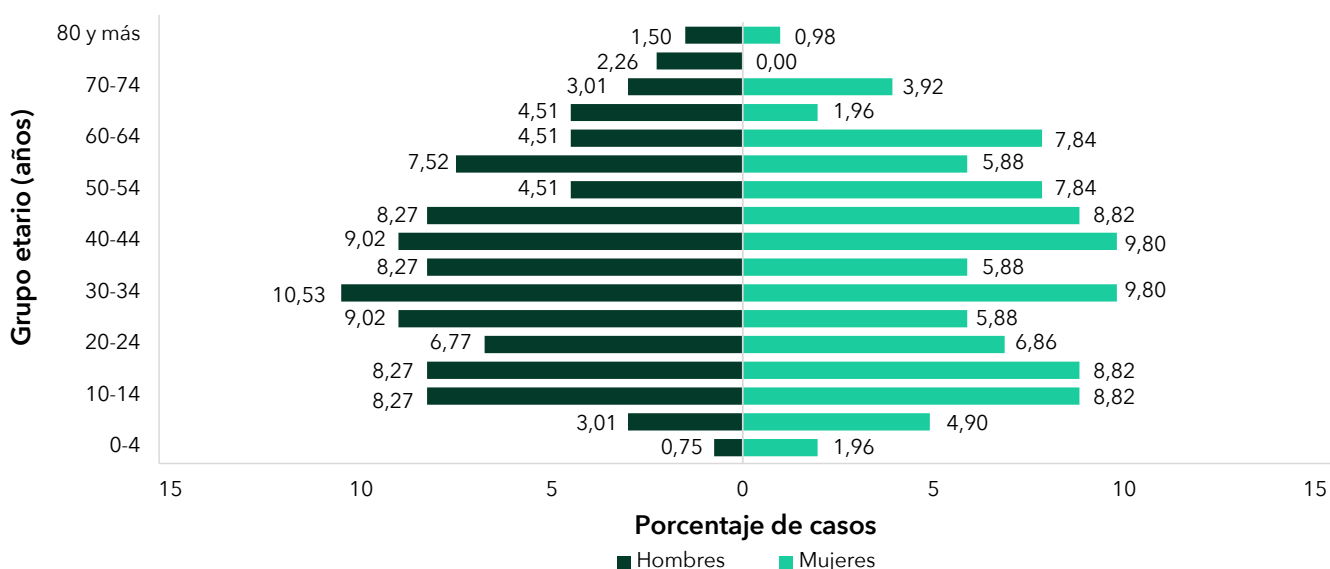


En las mujeres, los porcentajes más altos se observaron entre los rangos etarios de 30 a 34 años y de 40 a 44 años, con un 9,80% cada uno. En los hombres, los grupos con mayor proporción de casos fueron los de 30 a 34 años, con un 10,53%, y los de 25 a 29 años y de 40 a 44 años con un 9,02% cada uno. Los extremos de la edad fueron grupos pediátricos (0 a 9 años) y adultos mayores (60 años en adelante).

Distribución por etnia

Respecto a la identificación étnica, el 99,15% (n= 233) de los casos no reportaron pertenencia a ningún grupo étnico específico, mientras que solo el 0,85% (n= 2) se identificaron como indígenas.

Figura 4. Pirámide poblacional de las personas con EG, Colombia 2024



[Descargar figura](#)

1.1.2. Distribución regional de los casos

En 2024, el mayor porcentaje de casos prevalentes de la EG residía en Bogotá, D. C., (25,11%), seguido por las regiones Central (22,13%) y Oriental (17,87%). Bogotá, D. C., se destacó por tener más casos en mujeres, mientras que en la Caribe la mayoría se reportó en hombres.

La mayor proporción de casos nuevos se concentró en la región Oriental, con un 66,67% (n= 4), seguida de Bogotá, D. C., y la región Central, cada una con 1 caso. En la **tabla 5** se presenta la distribución regional según el lugar de residencia de los casos prevalentes.

Tabla 5. Prevalencia de la EG según la región y el sexo, Colombia 2024

Región	Mujeres n (%)	Hombres n (%)	Total n (%)
Bogotá, D. C.	39 (29,32)	20 (19,61)	59 (25,11)
Central	27 (20,30)	25 (24,51)	52 (22,13)
Oriental	26 (19,55)	16 (15,69)	42 (17,87)
Caribe	18 (13,53)	23 (22,55)	41 (17,45)
Pacífica	21 (15,79)	17 (16,67)	38 (16,17)
Amazonía-Orinoquía	2 (1,50)	1 (0,98)	3 (1,28)
Total	133 (100,00)	102 (100,00)	235 (100,00)

1.1.3. Distribución de los casos según el régimen de afiliación al sistema de salud

El 51,50% de los casos se presentaron en el régimen contributivo, seguido del subsidiado con el 46,80% y el de excepción con el 1,70%. En el análisis por sexo, el contributivo concentró el mayor número de mujeres, mientras que en el subsidiado se observó una distribución más equilibrada entre ambos sexos.

En los casos incidentes, el 83,30% (n= 5) se encontraba afiliado al régimen subsidiado y el 16,70% al contributivo. No se reportaron nuevos diagnósticos en el régimen de excepción. La mayoría de los incidentes correspondieron a mujeres (83,30%).

En los casos prevalentes, se observó una mayor concentración en la población adulta joven, en los grupos etarios de 30 a 44 años (cerca del 30%). Estos casos se distribuyeron principalmente entre los regímenes contributivo y subsidiado, los cuales aportaron el 98,30% de la carga total (51,50% y 46,80%, respectivamente). La mediana de la edad en el régimen contributivo fue de 41 años, mientras que en el subsidiado fue de 31 años, lo que sugiere una mayor carga de la enfermedad en edades más tempranas.

Del total de los incidentes, cinco ocurrieron en el régimen subsidiado, con predominancia en edades pediátricas y jóvenes (**tabla 6**). La mediana de la edad de este grupo fue de 20,5 años.

Tabla 6. Características de los casos prevalentes de la EG según el régimen de afiliación, Colombia 2024

Variables	Contributivo n= 121 n (%)	Subsidiado n= 110 n (%)	Excepción n= 4 n (%)	Total n= 235 n (%)
Sexo				
Mujeres	71 (30,21)	60 (25,53)	2 (0,85)	133 (56,60)
Hombres	50 (21,28)	50 (21,28)	2 (0,85)	102 (43,40)
Edad en años¹	41 (27 - 54)	31 (16 - 48)	54,5 (46,5 - 64,5)	36 (21 - 51)
Grupo etario				
0-4	0 (0,00)	3 (2,73)	0 (0,00)	3 (1,28)
5-9	2 (1,65)	7 (6,36)	0 (0,00)	9 (3,83)
10-14	6 (4,96)	14 (12,73)	0 (0,00)	20 (8,51)
15-19	8 (6,61)	12 (10,91)	0 (0,00)	20 (8,51)
20-24	9 (7,44)	7 (6,36)	0 (0,00)	16 (6,81)
25-29	11 (9,09)	7 (6,36)	0 (0,00)	18 (7,66)
30-34	10 (8,26)	14 (12,73)	0 (0,00)	24 (10,21)
35-39	10 (8,26)	7 (6,36)	0 (0,00)	17 (7,23)
40-44	16 (13,22)	5 (4,55)	1 (25,00)	22 (9,36)
45-49	11 (9,09)	9 (8,18)	0 (0,00)	20 (8,51)
50-54	8 (6,61)	5 (4,55)	1 (25,00)	14 (5,96)
55-59	9 (7,44)	6 (5,45)	1 (25,00)	16 (6,81)
60-64	8 (6,61)	6 (5,45)	0 (0,00)	14 (5,96)
65-69	4 (3,31)	4 (3,64)	0 (0,00)	8 (3,40)
70-74	5 (4,13)	2 (1,82)	1 (25,00)	8 (3,40)
75-79	3 (2,48)	0 (0,00)	0 (0,00)	3 (1,28)
80 y más	1 (0,83)	2 (1,82)	0 (0,00)	3 (1,28)

¹ Mediana (RIC).

1.1.4. Distribución de los casos con EG según la entidad aseguradora

Las entidades con mayor proporción de casos de EG en Colombia corresponden a: la EPS005 (14,89%), la EPS037 (11,06%), la EPS041 (11,06%) y la EPS017 (9,36%), las cuáles concentraron aproximadamente el 46% del total nacional.



En términos de incidencia, la tasa estandarizada más alta se registró en la EPSS40, con 0,94 casos por millón de afiliados, seguida de la EPS008 (0,81) y la EPSS41 (0,61).

La **tabla 7** presenta la prevalencia estandarizada por EAPB, destacándose la EPS046, con 27,40 casos por cada millón de afiliados, seguida por la EPS048 (11,34) y la EPS018 (9,83).

Tabla 7. Prevalencia de la EG por EAPB, Colombia 2024

EAPB	Número de casos	Número de afiliados	Prevalencia por 1.000.000 de afiliados		IC 95% ²
			Cruda	Estandarizada ¹	
EPS046	2	61.267	32,64	27,40	3,27 - 107,84
EPS048	1	130.286	7,68	11,34	0,28 - 54,38
EPS018	8	750.944	10,65	9,83	4,12 - 19,96
CCF033	2	253.307	7,90	7,95	0,96 - 28,85
EPSI06	1	110.584	9,04	7,86	0,19 - 48,00
EPS017	22	2.805.614	7,84	7,18	4,49 - 10,95
EPSS34	9	1.127.783	7,98	6,45	2,79 - 12,80
EPS008	14	2.103.473	6,66	6,17	3,34 - 10,49
EPS005	35	5.746.693	6,09	5,96	4,10 - 8,36
EPSS41	26	5.231.624	4,97	5,17	3,36 - 7,56
CCF055	6	1.436.284	4,18	4,23	1,54 - 9,22
EPS002	21	4.898.304	4,29	4,08	2,52 - 6,28
EPS012	1	293.423	3,41	3,87	0,09 - 21,26
ESS118	7	1.713.744	4,08	3,82	1,52 - 7,95
EPSS40	5	1.652.114	3,03	3,65	1,16 - 8,30
EPS037	26	5.904.385	4,40	3,62	2,32 - 5,42
ESS024	11	3.144.075	3,50	3,53	1,76 - 6,30
RES003	2	625.826	3,20	3,49	0,36 - 13,37
ESS207	8	2.489.690	3,21	3,29	1,40 - 6,47
EPS010	20	5.433.474	3,68	3,25	1,95 - 5,11
EPSI04	1	269.338	3,71	2,59	0,06 - 19,06
EPS001	1	248.772	4,02	2,24	0,05 - 19,82
ESS062	3	1.569.483	1,91	2,03	0,41 - 5,82
EPSI03	1	561.528	1,78	1,92	0,04 - 10,47
RES004	2	808.977	2,47	1,18	0,11 - 8,54

¹ Medida estandarizada utilizando la población de la BDUA con corte al 30 de junio de 2024.

² Intervalo de confianza al 95% para la prevalencia ajustada.

1.2. Características clínicas de las personas con EG

La forma tipo 1 de la EG fue la más frecuente, representando el 77,87%, seguida por aquellos sin clasificación específica (19,15%). La forma neuronopática tipo 3 fue poco común, con un 2,98%. La forma tipo 2 no registró casos durante el periodo analizado, lo cual podría deberse a su curso clínico rápidamente progresivo, con alta mortalidad en la primera infancia, lo que dificulta su identificación, notificación o supervivencia hasta el diagnóstico. En los incidentes, el 66,67% (n= 4) correspondió a la forma tipo 1 y el restante 33,33% a casos sin clasificación.

La mediana de la edad al diagnóstico varió según el subtipo: las personas con tipo 1 fueron diagnosticadas a los 22,5 años (RIC: 9 - 36), mientras que las formas neuronopáticas tipo 3a y 3b se identificaron durante los primeros años de vida.

Las manifestaciones clínicas más frecuentes al diagnóstico fueron la esplenomegalia (46,81%), la hepatomegalia (30,21%) y el compromiso óseo (24,26%). La anemia o trombocitopenia se reportó en el 17,87% de los casos prevalentes, mientras que, en los incidentes, la anemia o trombocitopenia fue la manifestación más común al diagnóstico (66,67%, n= 4). La **tabla 8** resume las principales características clínicas de las personas con EG, clasificadas según su subtipo.

Tabla 8. Características clínicas de las personas con EG según el subtipo, Colombia 2024

VARIABLES CLÍNICAS	Tipo 1 n= 183 (77,87%)	Tipo 3 n= 7 (2,98%)	Sin clasificación n= 45 (19,15%)	Total n= 235 (100,00%)
Edad al momento del diagnóstico (años)¹	22,50 (9,00 - 36,00)	3,00 (1,00 - 7,00)	12,00 (5,50 - 40,50)	21,00 (7,00 - 36,50)
Peso (Kg)¹	62,5 (55 - 72)	36 (23,6 - 50)	54,9 (38,9 - 66)	61 (49 - 71)
Talla (cm)¹	160 (154 - 167)	137 (128 - 170)	158,5 (138,5 - 168)	160 (151 - 167)
Manifestaciones clínicas al momento del diagnóstico				
Esplenomegalia al diagnóstico	95 (51,91)	1 (14,28)	14 (31,11)	110 (46,81)
Hepatomegalia al diagnóstico	61 (33,33)	1 (14,28)	9 (20,00)	71 (30,21)
Compromiso óseo al diagnóstico	45 (24,59)	3 (42,85)	9 (20,00)	57 (24,26)
Compromiso neurológico al diagnóstico	6 (3,28)	3 (42,85)	3 (6,67)	12 (5,11)
Cáncer al diagnóstico	3 (1,64)	0 (0,00)	2 (4,44)	5 (2,13)
Retraso en el crecimiento al diagnóstico	4 (2,19)	1 (14,28)	3 (6,67)	8 (3,40)
Anemia/trombocitopenia al diagnóstico	36 (19,67)	1 (14,28)	5 (11,11)	42 (17,87)
Esplenectomía	18 (9,84)	0 (0,00)	2 (4,44)	20 (8,51)

¹ Mediana (RIC).

1.3. Proceso diagnóstico

En los casos incidentes (n= 6) con información disponible, se evidenció que la actividad de la enzima β -glucosidasa, prueba diagnóstica clave para esta patología, fue medida a través de dos métodos: sangre periférica y papel de filtro. En el 33,33% de los casos incidentes (n= 2) no se contó con resultados de actividad enzimática por ninguno de los dos métodos en el momento del diagnóstico, sin embargo, cuentan con estudio de mutación del gen GBA positivo.

En la totalidad de los casos incidentes no se contaba con la información sobre el volumen hepático y esplénico al momento del diagnóstico, parámetros clínicos relevantes para la caracterización y seguimiento de la enfermedad. Por otro lado, se identificó la presencia de anemia o trombocitopenia en el 66,67% de los casos incidentes (n= 4), manifestaciones clínicas frecuentes al momento del diagnóstico.



2.

**Medidas de
frecuencia**
epidemiológicas de la
enfermedad de
Gaucher



Fondo Colombiano de
Enfermedades de Alto Costo



2.

RESUMEN

infográfico

Medidas de frecuencia epidemiológicas de la enfermedad de Gaucher

Periodo: del 1° de enero del 2024 al 31 de diciembre del 2024.



La incidencia nacional
de la EG fue de

0,11 casos

por millón de habitantes, una cifra inferior a la estimada para el
año 2023.

Los casos incidentes se concentraron en

Bogotá, D. C.,

y en las regiones Oriental y Central,
destacándose la región Oriental por
presentar la mayor incidencia
estandarizada, con 0,41 casos por millón
de habitantes.



En 2024, la prevalencia de la EG mostró
un incremento, alcanzando 4,35 casos
por millón de habitantes, con una mayor
afectación en las mujeres.



Bogotá, D. C., registró la prevalencia más
alta, con 6,63 casos por millón de
habitantes, seguida por las regiones
Pacífica y Central.

Durante el periodo de análisis, se
reportaron

2 muertes
en la población con EG,

de las cuales una fue atribuida
directamente a complicaciones derivadas
de la enfermedad. La tasa de mortalidad
general fue de 0,05 casos por millón de
habitantes.

EG: enfermedad de Gaucher.

[Descargar infografía](#)



2. Medidas de frecuencia epidemiológicas de la enfermedad de Gaucher

2.1. Incidencia

Durante el periodo analizado, la incidencia nacional de la EG fue de 0,11 casos por cada millón de habitantes, lo que representa una leve disminución en comparación con la tasa registrada en 2023 (0,15). Al desagregar por el sexo, se observó una incidencia de 0,18 en las mujeres (n= 5) y de 0,03 en los hombres (n= 1). La **tabla 9** presenta la incidencia cruda nacional y su distribución según el sexo y el tipo de EG en Colombia para el 2024.

Tabla 9. Incidencia de la EG por tipo de enfermedad y sexo, Colombia 2024

Tipo de EG	Mujeres n= 26.977.112		Hombres n= 25.718.840		Nacional n= 52.695.952	
	Casos nuevos	Tasa de incidencia cruda ¹	Casos nuevos	Tasa de incidencia cruda ¹	Casos nuevos	Tasa de incidencia cruda ¹
Total	5	0,18	1	0,03	6	0,11
Tipo I	4	0,14	0	0,00	4	0,07
No clasificado	1	0,03	1	0,03	2	0,03

¹ La incidencia es reportada como el número de casos nuevos por 1.000.000 de habitantes. El denominador corresponde a la proyección de la población colombiana realizada por el DANE con corte al 30 de junio de 2024.

En cuanto a la población afiliada al SGSSS, la incidencia estandarizada por la edad fue superior en el régimen subsidiado, con 0,27 casos por 1.000.000 de afiliados, en comparación con el contributivo, que presentó una incidencia de 0,02. La mayor tasa de incidencia cruda fue registrada por la EPS008, con 0,95 (n= 2), seguida por la EPSS40, con una tasa de 0,61 (n= 1), y la EPSS41 0,57 (n= 3) que registró el mayor número de casos incidentes.

Por regiones, los casos incidentes residían en Bogotá, D. C., la región Oriental y la Central. La incidencia estandarizada más alta se observó en la Oriental seguida por la Central (**tabla 10**). A nivel departamental, las tasas de incidencia estandarizada más altas se registraron en Norte de Santander y Antioquia, con 2,40 y 0,20, respectivamente.

Tabla 10. Incidencia de la EG según la región, el régimen de afiliación y la EAPB, Colombia 2024

Variable	Tasa de incidencia por 1.000.000 de afiliados 2024				
	Casos nuevos	Población	Cruda	Estandarizada ¹	IC 95% ²
Región					
Bogotá, D. C.	1	7.929.539	0,12	0,10	0,00 - 0,64
Central	1	12.500.000	0,08	0,11	0,00 - 0,53
Oriental	4	10.100.000	0,39	0,41	0,11 - 1,05
Régimen					
Contributivo	1	28.500.000	0,03	0,02	0,00 - 0,18
Subsidiado	5	20.100.000	0,24	0,27	0,08 - 0,62
EAPB					
EPS008	2	2.103.473	0,95	0,81	0,09 - 32,07
EPSS40	1	1.652.114	0,60	0,94	0,02 - 43,78
EPSS41	3	5.231.624	0,57	0,61	0,12 - 17,53

¹ Medida estandarizada utilizando la población de la BDUA con corte al 30 de junio de 2024.

² Intervalo de confianza al 95% para la incidencia estandarizada.

Reporte especial de la enfermedad de Gaucher en Colombia, 2024

Medidas de frecuencia epidemiológicas de la enfermedad de Gaucher

www.fuerzadeaitopostobogota.org

2.2. Prevalencia

En comparación con el periodo anterior, la prevalencia nacional estandarizada por la edad aumentó, pasando de 3,80 a 4,35 casos por millón de habitantes. La **tabla 11** resume los resultados desglosados por sexo y por tipo de EG.

En la población afiliada al SGSSS, la prevalencia estandarizada más alta se observó en el régimen subsidiado, con 5,47 casos por millón de afiliados, seguido del contributivo y el de excepción. Entre las entidades, la mayor prevalencia se encontró en la EPS046, con 27,40 casos por millón de afiliados (IC 95%: 3,27 - 107,84), seguida de la EPS048, con 11,34 (IC 95%: 0,28 - 54,38), y la EPS018, que reportó 9,83 (IC 95%: 4,12 - 19,96) (**tabla 7**).

Tabla 11. Prevalencia nacional de la EG por sexo y tipo de enfermedad, Colombia 2024

Tipo de EG	Mujeres n= 26.977.112		Hombres n= 25.718.840		Nacional n= 52.695.952	
	Casos	Prevalencia de periodo ¹	Casos	Prevalencia de periodo ¹	Casos	Prevalencia de periodo ¹
Total	133	4,93	102	3,96	235	4,45
Tipo I	111	4,11	72	2,79	183	3,47
Tipo 3	1	0,03	6	0,21	7	0,11
No clasificado	21	0,77	24	0,93	45	0,85

¹ La prevalencia es reportada como el número de casos por 1.000.000 de habitantes. El denominador corresponde a la proyección de la población colombiana realizada por el DANE con corte al 30 de junio de 2024.

En el análisis por regiones, aunque no hubo diferencias significativas, Bogotá, D. C., registró la prevalencia más alta, superando el promedio nacional. A nivel departamental, los territorios con las mayores prevalencias estandarizadas fueron Risaralda y Valle del Cauca, con 9,38 y 6,86 casos por millón de habitantes, respectivamente. La **tabla 12** presenta los datos de prevalencia desglosados por región y régimen de afiliación.

Tabla 12. Prevalencia de la EG por región y régimen de afiliación, Colombia 2024

Variable	Prevalencia por 1.000.000 de afiliados 2024				
	Casos	Población	Cruda	Estandarizada ¹	IC 95% ²
Régimen					
Subsidiado	110	20.100.000	5,46	5,47	4,49 - 6,60
Contributivo	121	28.500.000	4,24	3,89	3,21 - 4,66
Excepción	4	2.040.032	1,96	3,36	0,89 - 8,74
Región					
Bogotá, D. C.	59	7.929.539	7,44	6,63	5,02 - 8,60
Pacífica	38	8.537.241	4,45	4,42	3,12 - 6,06
Central	52	12.500.000	4,16	4,03	2,99 - 5,30
Oriental	42	10.100.000	4,16	4,01	2,87 - 5,42
Caribe	41	12.000.000	3,40	3,39	2,43 - 4,59
Amazonía-Orinoquía	3	1.599.445	1,88	1,86	0,37 - 5,55

¹ Medida estandarizada utilizando la población de la BDUA con corte al 30 de junio de 2024.

² Intervalo de confianza al 95% para la prevalencia ajustada.

2.3. Mortalidad general

En 2024, la mortalidad por todas las causas fue de 0,05 por millón de habitantes, levemente superior a la tasa de 0,02 registrada en 2023 (**tabla 13**). Durante el periodo analizado se registraron dos muertes por todas las causas



en personas con EG. Una fue atribuida directamente a complicaciones de la enfermedad y la otra a una causa no relacionada, excluyendo el cáncer, las enfermedades cardiovasculares y las infecciones. Ambas defunciones ocurrieron en hombres menores de 15 años, uno estaba en tratamiento con imiglucerasa, con clasificación de forma tipo 3 de la EG, y el otro no había iniciado terapia, no contaba con clasificación.

Tabla 13. Mortalidad nacional en los casos de EG, Colombia 2023 - 2024

Periodo	Mortalidad por 1.000.000 de habitantes				
	Defunciones	Población	Cruda	Estandarizada ¹	IC 95% ²
2023	1	52.215.503	0,02	0,02	0,00 - 0,10
2024	2	52.695.952	0,04	0,05	0,00 - 0,15

¹ Medida estandarizada utilizando la población de la BDUA con corte al 30 de junio de 2024.

² Intervalo de confianza al 95% para la mortalidad ajustada.

Los dos casos fallecidos residían en las regiones de Bogotá, D. C., y Central cada uno (**tabla 14**).

Tabla 14. Mortalidad en los casos de EG por regiones y régimen de afiliación, Colombia 2024

Variable	Mortalidad por 1.000.000 de habitantes				
	Defunciones	Población	Cruda	Estandarizada ¹	IC 95% ²
Región					
Bogotá, D. C.	1	7.929.539	0,13	0,19	0,00 - 0,88
Central	1	12.491.141	0,08	0,11	0,00 - 0,53
Régimen					
Contributivo	1	28.500.000	0,03	0,04	0,00 - 0,22
Subsidiado	1	20.100.000	0,04	0,06	0,00 - 0,31

¹ Medida estandarizada utilizando la población de la BDUA con corte al 30 de junio de 2024.

² Intervalo de confianza al 95% para la mortalidad ajustada.



3.

Características clínicas y seguimiento de las personas con enfermedad de Gaucher

3.

RESUMEN infográfico

Características clínicas y seguimiento de las personas con enfermedad de Gaucher

Periodo: del 1° de enero del 2024 al 31 de diciembre del 2024.



Al comparar los años 2024 y 2023, se observó un **incremento en el promedio de atenciones** en la mayoría de las especialidades.

La especialidad de

hematología

registró el mayor número de consultas ambulatorias, con un promedio de _____

2,2 atenciones por persona al año. En relación con los parámetros hematológicos, se observó que el 16,60% de los casos presentó anemia, el 25,53% trombocitopenia y el 13,62% leucopenia.



Se evidenció que la biometría hemática fue el estudio más frecuente en todos los regímenes con un 81,70%, seguida por la densitometría ósea con un 29,79%; de este porcentaje, el 6,81% (n= 16) presentó osteopenia y el 2,98% (n= 7) osteoporosis.



El dolor óseo fue la manifestación ósea más frecuente, presentándose en el 6,38% de los casos.



El 13,62% de las personas prevalentes contó con datos sobre la volumetría hepática, registrándose una mediana de 1.469 cc. En cuanto a la volumetría esplénica, esta se realizó en el 15,32% de los casos, con una mediana de 292 cc.

En los casos evaluados, se identificó una **disminución moderada**

de la función pulmonar en el 1,72% y grave en otro 1,72%.

EG: enfermedad de Gaucher.
cc: centímetros cúbicos.

[Descargar infografía](#)

3. Características clínicas y seguimiento de las personas con enfermedad de Gaucher

3.1. Atención por especialidades médicas

La especialidad de hematología concentró el mayor número de consultas ambulatorias durante el periodo, con un total de 532 consultas (43,79% en el régimen contributivo, 53,57% en el subsidiado y 2,63% en el de excepción), lo que corresponde a un promedio de 2,2 citas por persona al año. El 18,72% de las personas no reportó consultas de seguimiento por este servicio.

En comparación con el periodo anterior, se observó un incremento en el número total de consultas por hematología (2023, n= 393), así como un aumento en el promedio de visitas por persona (2023, 1,93). Además, se redujo el porcentaje de personas sin acceso a esta especialidad (2023, 27,45%). Así mismo, las atenciones por otras especialidades, al igual que en hematología, fueron considerablemente menores; se recomienda un seguimiento anual de acuerdo con el consenso basado en la evidencia para la EG (30). Sin embargo, lo anterior también se debe a que su indicación está determinada por las características clínicas de cada caso, por ejemplo, las consultas de neurología dependen de la sospecha de compromiso neurológico, mientras que las de endocrinología están relacionadas con la presencia de osteopenia u osteoporosis. En la **tabla 15** se presentan estos resultados desagregados por régimen de afiliación.

Tabla 15. Distribución de las consultas ambulatorias por especialidad médica en las personas con EG según el régimen de afiliación, Colombia 2024

Consultas ambulatorias	Régimen de afiliación			Total n= 235 (%)
	Contributivo n= 121 (%)	Subsidiado n= 110 (%)	Excepción n= 4 (%)	
Hematología				
Número de atenciones ¹	233 (43,79)	285 (53,57)	14 (2,63)	532 (100,00)
Promedio de atenciones por paciente	1,92	2,59	3,50	2,20
Número de personas con atención	93 (76,86)	94 (85,45)	4 (100,00)	191 (81,28)
Ortopedia				
Número de atenciones ¹	54 (60,67)	33 (37,07)	2 (2,24)	89 (100,00)
Promedio de atenciones por paciente	0,44	0,30	0,50	0,37
Número de personas con atención	40 (33,06)	20 (18,18)	1 (25,00)	61 (25,96)
Endocrinología				
Número de atenciones ¹	47 (68,11)	22 (32,29)	0 (0,00)	69 (100,00)
Neurología				
Número de atenciones ¹	42 (68,85)	19 (31,14)	0 (0,00)	61 (100,00)
Genética				
Número de atenciones ¹	61 (62,88)	36 (37,11)	0 (0,00)	97 (100,00)
Psicología				
Número de atenciones ¹	52 (53,60)	45 (46,39)	0 (0,00)	97 (100,00)
Trabajo social				
Número de atenciones ¹	37 (46,83)	42 (53,16)	0 (0,00)	79 (100,00)
Neumología				
Número de atenciones ¹	6 (75,00)	2 (25,00)	0 (0,00)	8 (100,00)
Nutrición				
Número de atenciones ¹	42 (40,00)	63 (60,00)	0 (0,00)	105 (100,00)

¹ Número de consultas en el periodo de observación.

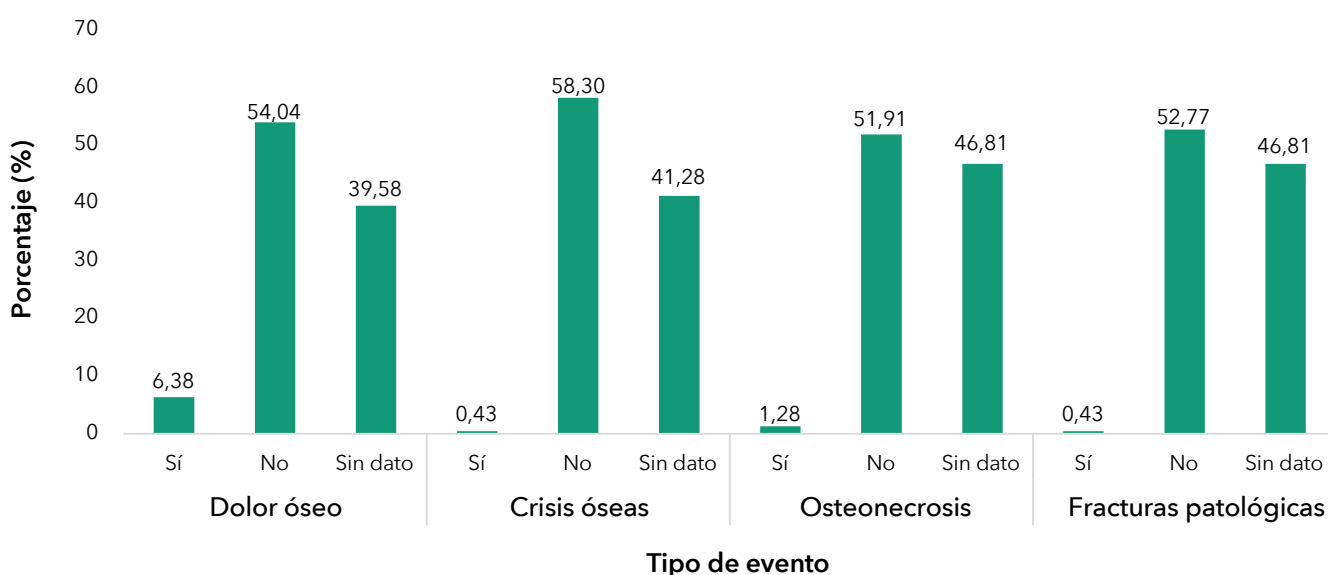


3.2. Eventos óseos en las personas con EG

En comparación con el año 2023, se evidenció una disminución en la frecuencia de eventos de dolor óseo (de 10,29% a 6,38%), aunque acompañada de un aumento en la proporción de casos sin información registrada (de 21,08% a 34,47%). Un comportamiento similar se observó en las crisis óseas (2,94% en 2023), la osteonecrosis (1,96%) y las fracturas patológicas (0,49%), con aumentos en los porcentajes de datos ausentes.

Estos resultados sugieren una baja frecuencia de eventos óseos en la población con EG durante el periodo de reporte. No obstante, el alto porcentaje de datos faltantes debe tomarse en consideración para la interpretación (figura 5).

Figura 5. Distribución porcentual de eventos óseos en las personas con EG, Colombia 2024



[Descargar figura](#)

La **tabla 16** presenta la distribución de estos eventos óseos según el tipo de EG. La mayoría se concentró en las personas clasificadas como tipo 1 o sin clasificación, mientras que el tipo 3 presentó escasos registros, lo que se relaciona con el bajo número de casos reportados en esta categoría.

Tabla 16. Eventos de dolor óseo, crisis ósea, osteonecrosis y fracturas patológicas según el tipo de EG, Colombia 2024

Evento	Tipo 1 n= 183 (77,87%)	Tipo 3 n= 7 (2,98%)	Sin clasificación n= 45 (19,15%)	Total n= 235 ¹ (100,00%)
Dolor óseo				
Sí	14 (7,65)	0 (0,00)	1 (2,22)	15 (6,38)
No	106 (57,92)	4 (57,14)	17 (37,78)	127 (54,04)
Sin dato	63 (34,42)	3 (42,86)	27 (60,00)	93 (39,58)
Eventos totales	16 (94,11)	0 (0,00)	1 (5,88)	17 (100,00)
Crisis óseas				
Sí	1 (0,55)	0 (0,00)	0 (0,00)	1 (0,43)
No	115 (62,84)	4 (57,14)	18 (40,00)	137 (58,30)
Sin dato	67 (36,61)	3 (42,86)	27 (60,00)	97 (41,28)
Eventos totales	1 (100,00)	0 (0,00)	0 (0,00)	1 (100,00)

Reporte especial de la enfermedad de Gaucher en Colombia, 2024

Características clínicas y seguimiento de las personas con enfermedad de Gaucher

www.cuentadealtoposto.org

Tabla 16. Eventos de dolor óseo, crisis ósea, osteonecrosis y fracturas patológicas según el tipo de EG, Colombia 2024 (continuación)

Evento	Tipo 1 n= 183 (77,87%)	Tipo 3 n= 7 (2,98%)	Sin clasificación n= 45 (19,15%)	Total n= 235 ¹ (100,00%)
Osteonecrosis				
Sí	3 (1,64)	0 (0,00)	0 (0,00)	3 (1,28)
No	99 (54,10)	5 (71,42)	18 (40,00)	122 (51,91)
Sin dato	81 (44,26)	2 (28,58)	27 (60,00)	110 (46,81)
Fracturas patológicas				
Sí	1 (0,55)	0 (0,00)	0 (0,00)	1 (0,43)
No	102 (55,74)	4 (57,14)	18 (40,00)	124 (52,77)
Sin dato	80 (43,71)	3 (42,86)	27 (60,00)	110 (46,81)
Eventos totales	1 (100,00)	0 (0,00)	0 (0,00)	1 (100,00)

¹ Se incluyen los casos prevalentes reportados en el periodo 2024.

3.3. Estudios de seguimiento de la actividad de la EG en los casos prevalentes

El seguimiento clínico de las personas con EG permite evaluar la progresión de la enfermedad y la eficacia de las intervenciones terapéuticas. En la **tabla 17** se describen los resultados de la biometría hemática orientados al seguimiento de la actividad de la enfermedad, desagregados por tipo de enfermedad.

Tabla 17. Resultados de los estudios de seguimiento de la actividad de la EG según el tipo, Colombia 2024

Estudios de seguimiento	Tipo 1 n= 183 (77,87%)	Tipo 3 n= 7 (2,98%)	Sin clasificación n= 45 (19,15%)	Total n= 235 (100,00%)
Actividad de la enfermedad				
Hemoglobina				
Anemia ¹	24 (13,11)	2 (28,57)	13 (28,89)	39 (16,60)
Normal	123 (67,21)	3 (42,85)	19 (42,22)	145 (61,70)
Sin dato	28 (15,30)	1 (14,28)	13 (28,89)	42 (17,88)
Recuento plaquetario				
Trombocitopenia ²	48 (26,23)	0 (0,00)	12 (26,67)	60 (25,53)
Normal	104 (56,83)	6 (85,71)	19 (42,22)	129 (54,89)
Sin dato	30 (16,39)	1 (14,28)	13 (28,89)	44 (18,73)
Recuento leucocitario				
Leucopenia ³	23 (12,57)	2 (28,57)	7 (15,56)	32 (13,62)
Normal	128 (69,95)	4 (57,14)	25 (55,56)	157 (66,81)
Sin dato	29 (15,85)	1 (14,28)	13 (28,89)	43 (18,30)

¹ Mujeres hemoglobina < 12 g/dl | Hombres hemoglobina < 13 gr/dl.

² Recuento plaquetario < 150.000.

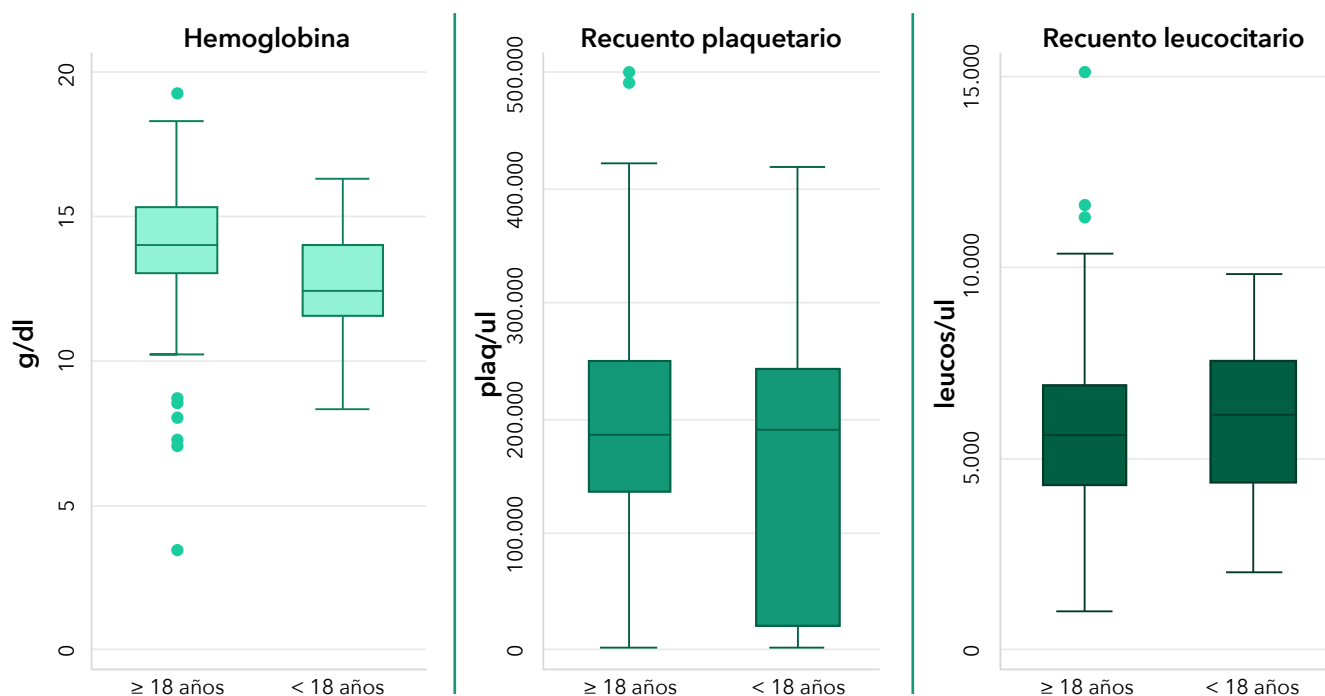
³ Recuento leucocitario < 4.000.

La manifestación hematológica más frecuente fue la trombocitopenia (25,53%), seguida por la anemia (16,60%) y la leucopenia (13,62%). El porcentaje de abandono del seguimiento fue del 5,11% evidenciando un mejor comportamiento respecto al año anterior (15,20%).



La **figura 6** presenta la comparación de los resultados de biometría hemática entre la población adulta y la pediátrica. En el último grupo, se evidenció una mayor dispersión y tendencia a valores más bajos de hemoglobina y recuento plaquetario. No se observaron diferencias relevantes en los valores de recuento leucocitario entre ambos grupos.

Figura 6. Resultado de la biometría hemática de acuerdo con el grupo poblacional con EG, Colombia 2024



[Descargar figura](#)

3.4. Estudios de seguimiento de complicaciones en los casos prevalentes de la EG

La **tabla 18** presenta los resultados de los estudios de seguimiento relacionados con las complicaciones asociadas a la enfermedad, incluyendo evaluaciones óseas, pulmonares, cardiovasculares y metabólicas.

Tabla 18. Estudios de seguimiento de complicaciones en los casos prevalentes de la EG

Estudios de seguimiento	Tipo 1 n= 183 (77,87%)	Tipo 3 n= 7 (2,98%)	Sin clasificación n= 45 (19,15%)	Total n= 235 (100,00%)
Complicaciones de la enfermedad				
DMO (Z score - T score)				
Normal	45 (24,59)	0 (0,00)	2 (4,44)	47 (20,00)
Osteopenia	14 (7,65)	1 (14,29)	1 (2,22)	16 (6,81)
Osteoporosis	6 (3,28)	0 (0,00)	1 (2,22)	7 (2,98)
Sin dato	118 (64,48)	6 (85,71)	41 (91,11)	165 (70,21)
Resonancia magnética				
Columna				
Cambios radiológicos	28 (15,30)	1 (14,29)	2 (4,45)	31 (13,19)
Sin dato	155 (84,70)	6 (85,71)	43 (95,55)	204 (86,81)

Tabla 18. Estudios de seguimiento de complicaciones en los casos prevalentes de la EG (continuación)

Estudios de seguimiento	Tipo 1 n= 183 (77,87%)	Tipo 3 n= 7 (2,98%)	Sin clasificación n= 45 (19,15%)	Total n= 235 (100,00%)
Fémur				
Cambios radiológicos	26 (14,21)	0 (0,00)	4 (8,89)	30 (12,77)
Sin dato	157 (85,79)	7 (100,00)	41 (91,11)	205 (87,23)
Función pulmonar (FEV1)¹				
Normal	6 (3,33)	1 (14,29)	0 (0,00)	7 (3,02)
Disminución moderada	4 (2,22)	0 (0,00)	0 (0,00)	4 (1,72)
Disminución grave	4 (2,22)	0 (0,00)	0 (0,00)	4 (1,72)
Sin dato	169 (92,34)	6 (85,71)	45 (100,00)	220 (93,61)
Hipertensión pulmonar (ecocardiograma)				
Sí	2 (1,09)	0 (0,00)	0 (0,00)	2 (0,85)
No	53 (28,96)	2 (28,57)	5 (11,11)	60 (25,53)
Sin dato	128 (69,94)	5 (71,43)	40 (88,88)	220 (93,61)
Condiciones patológicas				
Parkinson	2 (1,09)	0 (0,00)	0 (0,00)	2 (0,85)
Diagnósticos oncológicos	1 (0,55)	0 (0,00)	1 (2,22)	2 (0,85)
Diabetes mellitus	1 (0,55)	0 (0,00)	0 (0,00)	1 (0,43)
Gammapatía monoclonal	1 (0,55)	0 (0,00)	0 (0,00)	1 (0,43)

¹ FEV1 predicho calculado por NHANES III.

Para el seguimiento de las personas con EG, se recomienda realizar la DMO si se presentan alteraciones óseas. En los prevalentes esta medición se informó en el 35,52%, identificando osteopenia en el 6,81% y osteoporosis en el 2,98% de los casos. En los estudios por resonancia magnética, se evidenciaron cambios radiológicos en el 13,19% y en el 12,77% de los estudios de columna y fémur, respectivamente.

En cuanto a la función pulmonar, medida por espirometría (FEV1), en las personas evaluadas se identificó disminución moderada en el 1,72% y grave en otro 1,72%. Por otro lado, la presencia de hipertensión pulmonar, evaluada por ecocardiograma, fue confirmada en el 0,85%.

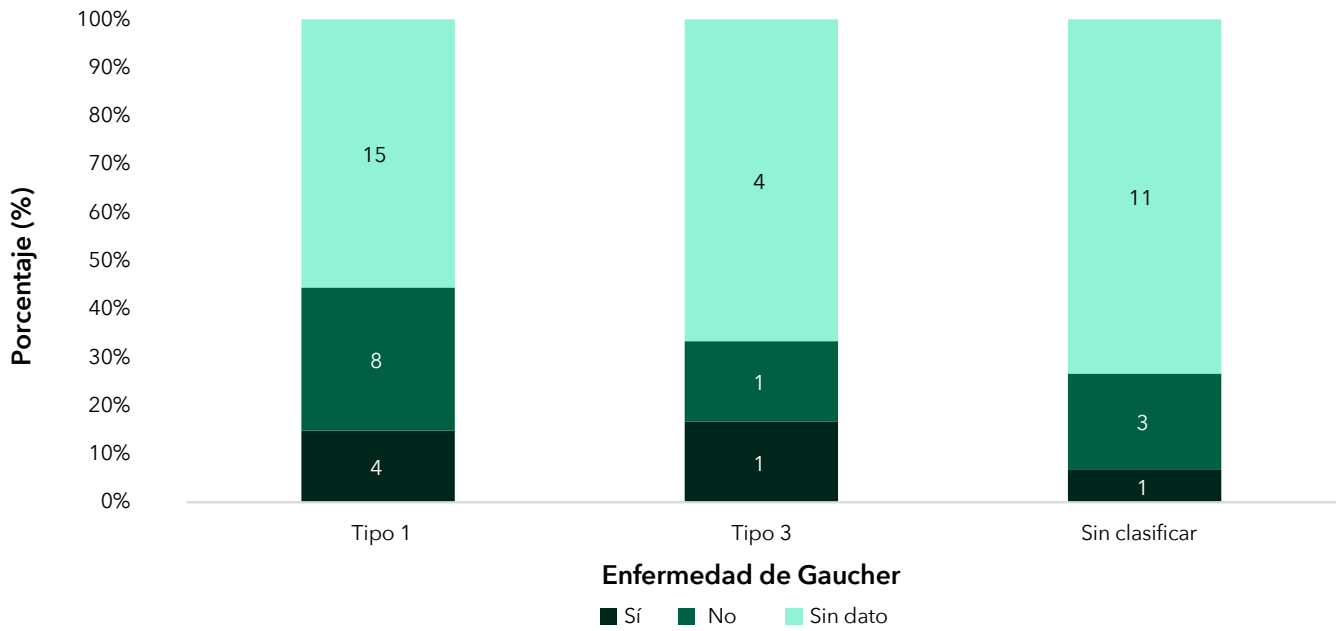
En relación con las condiciones patológicas asociadas, se identificaron diagnósticos de Parkinson (0,85%) y de enfermedades oncológicas (0,85%). La diabetes mellitus tipo 2 y la Gammapatía monoclonal se registraron en el 0,43% de los casos, cada una. Estos hallazgos reflejan baja frecuencia de complicaciones metabólicas y neurológicas en las personas con EG.

De los prevalentes, 48 casos correspondían a población pediátrica, lo que representa el 20,43% de los casos. En esta subpoblación, se registró el retraso en el crecimiento en el 12,50% y se reportaron como datos faltantes 62,50%.

Al analizar los datos según el tipo de EG, el retraso en el crecimiento se observó en el 14,81% (n= 4) clasificado como tipo 1. Los dos casos restantes correspondieron a personas clasificadas como tipo 3 sin subclasificar y sin clasificación definida. La **figura 7** ilustra la distribución de casos con retraso en el crecimiento.



Figura 7. Retraso en el crecimiento en la población pediátrica con EG, Colombia 2024



[Descargar figura](#)



4.

Tratamiento farmacológico en las personas con enfermedad de Gaucher



Fondo Colombiano de
Enfermedades de Alto Costo

4.

RESUMEN

infográfico

Tratamiento farmacológico en las personas con enfermedad de Gaucher

Periodo: del 1° de enero del 2024 al 31 de diciembre del 2024.



La TRE

fue el tratamiento que se utilizó con mayor frecuencia para el manejo de los casos de EG (78,72%).

El principio activo más empleado en la TRE fue la

imiglucerasa (76,22%),

tanto a nivel general como en los diferentes regímenes.



La TRS se prescribió al 11,06% de los casos.



La TRS se limitó a personas con EG tipo I y a aquellas sin clasificación específica.

La cobertura del tratamiento alcanzó el **89,78%,**

solo el 5,11% fue registrado en abandono y el 5,11% restante no recibió terapia durante el periodo.

EG: enfermedad de Gaucher.

TRE: terapia de reemplazo enzimático.

TRS: terapia de reducción de sustrato.

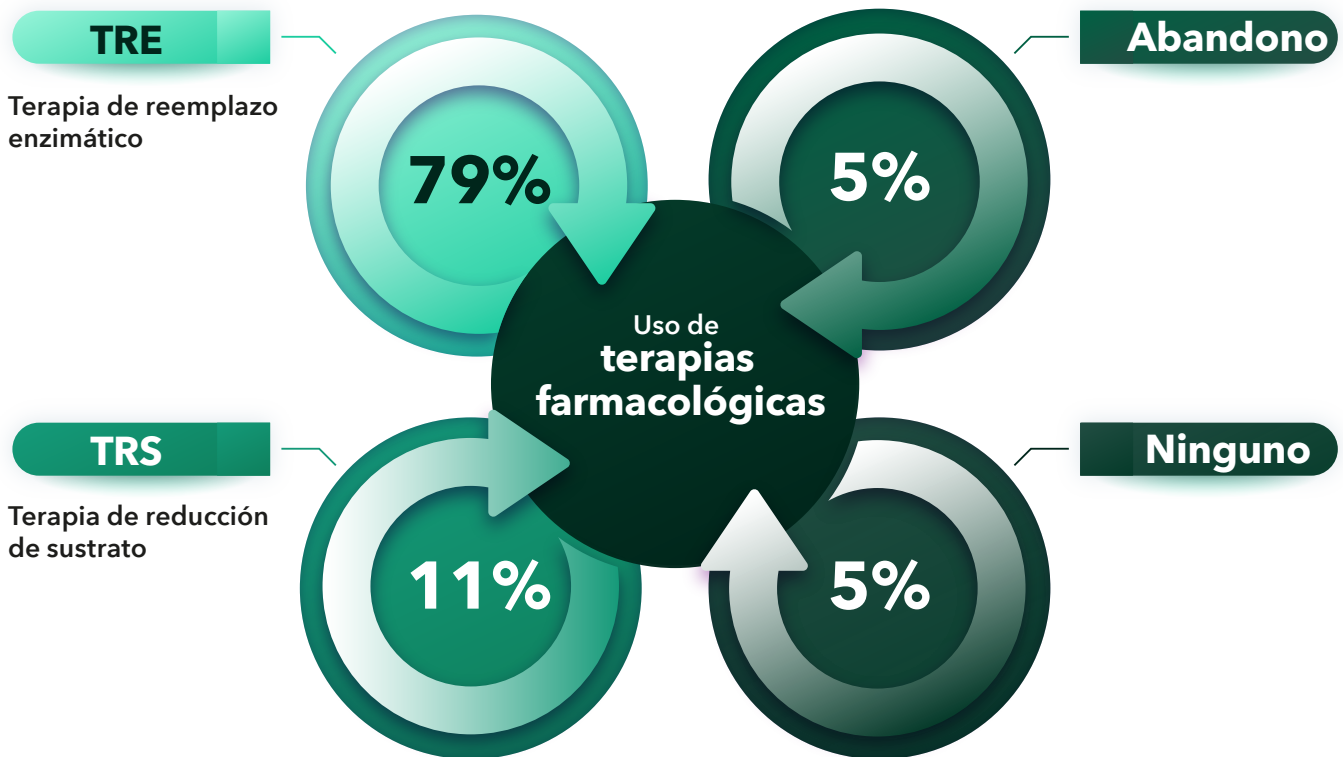
[Descargar infografía](#)

4. Tratamiento farmacológico en las personas con enfermedad de Gaucher

El tratamiento farmacológico en la EG busca reducir o prevenir las complicaciones que afectan al bazo, el hígado, el sistema óseo u otros órganos implicados. Actualmente existen dos estrategias farmacológicas, la terapia de reemplazo enzimático (TRE), como la imiglucerasa, la velaglucerasa o la taliglucerasa; y la terapia de reducción de sustrato (TRS), como el eliglustat. En este capítulo se describe el uso de cada grupo farmacológico en los casos prevalentes.

La TRE fue la más frecuentemente utilizada (78,72%) en comparación con la TRS (11,06%). Por su parte, 5,11% de los casos no recibieron terapia farmacológica durante el periodo y otro 5,11% fue registrado en abandono (figura 8).

Figura 8. Distribución porcentual del uso de terapias farmacológicas en la EG, Colombia 2024



[Descargar figura](#)

4.1. Terapia farmacológica según el régimen de afiliación

La TRE fue la modalidad terapéutica predominante para el manejo de la EG, dado que fue utilizada en 185 personas, lo que representa el 78,72%. Dentro de este tratamiento, el principio activo más común fue la imiglucerasa, administrada a 141 personas (76,20%), siendo la primera opción en todos los regímenes. Por otro lado, el 11,06% (26 casos) recibió TRS (tabla 19).



Tabla 19. Terapia farmacológica en los casos prevalentes de la EG según el régimen de afiliación, Colombia 2024

Grupo de medicamentos	Contributivo n= 121 n (%)	Subsidiado n= 110 n (%)	Excepción n= 4 n (%)	Total n= 235 n (%)
TRE	89 (73,55)	92 (83,64)	4 (100,00)	185 (78,72)
Principio activo				
Imiglucerasa	68 (76,40)	69 (75,00)	4 (100,00)	141 (76,22)
Taliglucerasa	2 (2,25)	2 (2,17)	0 (0,00)	4 (2,16)
Velaglucerasa	19 (21,35)	21 (22,83)	0 (0,00)	40 (21,62)
TRS	18 (14,88)	8 (7,27)	0 (0,00)	26 (11,06)
Principio activo				
Eliglustat	18 (14,87)	8 (7,20)	0 (0,00)	26 (11,06)
Ninguno	3 (2,48)	9 (8,18)	0 (0,00)	12 (5,11)
Abandono	11 (9,09)	1 (0,91)	0 (0,00)	12 (5,11)

TRE: terapia de reemplazo enzimático; TRS: terapia de reducción de sustrato.

4.2. Terapia farmacológica según el tipo de enfermedad

La terapia farmacológica con TRE se administró a todos los tipos de la enfermedad, mientras que la TRS se limitó a los casos con clasificación tipo I y a aquellos sin clasificar (**tabla 20**).

En cuanto a las dosis administradas, la imiglucerasa presentó una mediana de 21 dosis (RIC: 18 - 24), la taliglucerasa 16 dosis (RIC: 14 - 18) y la velaglucerasa 20 dosis (RIC: 12 - 24). El eliglustat, que pertenece a otro grupo farmacológico (TRS), tuvo una mediana de 480 dosis (RIC: 240 - 600), debido a su frecuencia de administración más alta.

Tabla 20. Terapia farmacológica en los casos prevalentes según el tipo de EG, Colombia 2024

Terapia	Tipo 1 n= 183 (100,00)	Tipo 3 n= 7 (100,00)	Sin clasificar n= 45 (100,00)	Total n= 235 (100,00)
TRE	144 (78,69)	7 (100,00)	34 (75,56)	185 (78,72)
TRS	22 (12,02)	0 (0,00)	4 (8,89)	26 (11,06)
Ninguno	9 (4,92)	0 (0,00)	3 (6,67)	12 (5,11)
Sin dato	8 (4,37)	0 (0,00)	4 (8,89)	12 (5,11)

TRE: terapia de reemplazo enzimático; TRS: terapia de reducción de sustrato.

5.

Indicadores de la gestión del riesgo



Fondo Colombiano de
Enfermedades de Alto Costo

5.

RESUMEN

infográfico

Indicadores de la gestión del riesgo

Periodo: del 1° de enero del 2024 al 31 de diciembre del 2024.



Los indicadores de diagnóstico mostraron un **bajo cumplimiento general,** especialmente en pruebas complementarias.

Bogotá, D. C., presentó un **desempeño destacado** en los indicadores de diagnóstico y seguimiento, superando el comportamiento **nacional.**



La región Caribe lideró el indicador de seguimiento por hematología, superando el promedio nacional.



Los indicadores de oportunidad en el tratamiento se encontraban dentro de la meta establecida.

Las regiones Amazonía-Orinoquía, Pacífica y Caribe no **reportaron casos** en el periodo evaluado.

EG: enfermedad de Gaucher.

[Descargar infografía](#)

5. Indicadores de la gestión del riesgo

La CAC realiza el seguimiento de los IGR en las personas con EG en Colombia, de acuerdo con el consenso basado en la evidencia publicado en 2022 (30). Estos constituyen una herramienta clave para medir el proceso de atención de esta enfermedad en el país y, además, son un insumo que permite la toma de decisiones basadas en resultados.

Los IGR para la EG se basan en la continuidad de la atención, desde el momento del diagnóstico hasta el seguimiento y el tratamiento. Cada uno se relaciona con un dominio específico y cuenta con unas metas dirigidas a mejorar la calidad de la atención. A continuación, se describen según el tipo de población y sus rangos de semaforización (**tabla 21**).

Tabla 21. Descripción de los IGR en la EG, Colombia 2024

Dominio	Indicador	Nombre	Población		Rangos de semaforización		
			Incidentes	Prevalentes	Alto	Medio	Bajo
Diagnóstico	EG_01	Diagnóstico por actividad de enzimas β -glucosidasa ácida en leucocitos.	X		100%	No aplica	< 100%
	EG_02_1	Evaluación radiográfica de huesos largos y columna al diagnóstico.	X		> 90%	> 80% a \leq 90%	\leq 80%
	EG_03_1	Número de casos nuevos a quienes se les realizó densitometría mineral ósea.	X		> 90%	> 80% a \leq 90%	\leq 80%
	EG_04_1	Hemograma completo al diagnóstico.	X		100%	> 90% a < 100%	\leq 90%
	EG_05_1	Volumetría del tamaño del bazo al diagnóstico.	X		100%	> 90% a < 100%	\leq 90%
	EG_06_1	Volumetría del tamaño del hígado al diagnóstico.	X		\geq 90%	> 80% a < 90%	\leq 80%
	EG_07_1	Evaluación de la función cardiopulmonar al diagnóstico en adultos.	X			Línea de base	
	EG_08_1	Valoración por hematología al diagnóstico.	X		\geq 90%	> 80% a < 90%	\leq 80%
	EG_09_1	Valoración por neurología al diagnóstico.	X		\geq 90%	> 80% a < 90%	\leq 80%
	EG_11_1	Valoración por ortopedia y traumatología al diagnóstico.	X		\geq 90%	> 80% a < 90%	\leq 80%
	EG_18_1	Valoración por genética al diagnóstico.	X			Línea de base	



Tabla 21. Descripción de los IGR en la EG, Colombia 2025 (continuación)

Dominio	Indicador	Nombre	Población		Rangos de semaforización		
			Incidentes	Prevalentes	Alto	Medio	Bajo
Seguimiento	EG_02_2	Evaluación radiográfica de huesos largos y columna en el periodo. (Aplica para EG tipo I y III. En aquellos con dolor/crisis ósea a pesar de estar en tratamiento con TRE o con compromiso óseo al diagnóstico).		X	> 90%	> 80% a ≤ 90%	≤ 80%
	EG_03_2	Densitometría mineral ósea en el periodo.		X	Línea de base		
	EG_04_2	Hemograma completo en el periodo.		X	100%	> 90% a < 100%	≤ 90%
	EG_05_2	Volumetría del tamaño del bazo en el periodo.		X	100%	> 90% a < 100%	≤ 90%
	EG_06_2	Volumetría del tamaño del hígado en el periodo.		X	≥ 90%	> 80% a < 90%	≤ 80%
	EG_07_2	Evaluación de la función cardiopulmonar en el periodo en adultos.		X	Línea de base		
	EG_08_2	Seguimiento por hematología en el periodo.		X	≥ 90%	> 80% a < 90%	≤ 80%
	EG_09_2	Seguimiento por neurología en el periodo.		X	≥ 90%	> 80% a < 90%	≤ 80%
	EG_10	Seguimiento por endocrinología en el periodo.		X	Línea de base		
	EG_11_2	Seguimiento por ortopedia y traumatología en el periodo.		X	≥ 90%	> 80% a < 90%	≤ 80%
	EG_13	Eventos de dolor óseo en el periodo.		X	Línea de base		
	EG_14	Porcentaje de casos prevalentes que presentaron crisis óseas en el periodo.		X	≤ 10%	> 10% a < 20%	≥ 20%
	EG_15	Porcentaje de casos prevalentes con comorbilidades asociadas.		X	Línea de base		
	EG_16_1	Medición del retraso del crecimiento en los niños.		X	Línea de base		
	EG_16_2	Presencia de retraso del crecimiento en los niños.		X	Línea de base		
	EG_17	Porcentaje de casos prevalentes con resonancia magnética de columna y fémur en el periodo.		X	Línea de base		
	EG_18_2	Valoración por genética en personas con indicación.		X	Línea de base		
	EG_19	Evaluación por el equipo interdisciplinario en el periodo.		X	> 90%	> 80 a ≤ 90%	≤ 80%
	Tratamiento	EG_12	Oportunidad del tratamiento.	X		≤ 120 días	< 120 a ≤ 180 días

Reporte especial de la enfermedad de Gaucher en Colombia, 2024

Indicadores de la gestión del riesgo

www.cuarentadealtoposto.org

En este capítulo se presentan los resultados de los IGR en la población con EG a nivel nacional, desagregados por región, entidad territorial y régimen de afiliación. La **tabla 22** muestra los resultados obtenidos a nivel nacional para el año 2024.

En el análisis de los IGR de diagnóstico, se evidenció una disminución en el porcentaje de casos incidentes con medición de la actividad de la enzima β -glucosidasa ácida en leucocitos, lo que resultó en un bajo cumplimiento. Así mismo, la valoración por hematología alcanzó un cumplimiento medio. En contraste, la realización de la biometría hemática en los incidentes aumentó un 50% respecto a 2024, logrando un cumplimiento alto. Los demás IGR relacionados con el diagnóstico mantienen niveles bajos de cumplimiento.

En cuanto a los IGR de seguimiento, se observó una reducción en el número de eventos óseos en 2024, permaneciendo dentro de la meta institucional. Además, el cumplimiento en la realización de la biometría hemática en los casos prevalentes aumentó respecto a 2023, alcanzando un nivel medio. Sin embargo, los demás IGR de seguimiento permanecen en bajo cumplimiento.

Finalmente, en términos del tratamiento, durante este periodo se registró una disminución en los días de inicio del tratamiento posterior al diagnóstico, manteniéndose dentro de la meta establecida.

Tabla 22. Resultados nacionales de la gestión del riesgo en la cohorte de EG, Colombia 2023 - 2024

Dominio	Indicador	Nombre	Población		Año	
			Incidentes	Prevalentes	2023	2024
Diagnóstico	EG_01	Diagnóstico por actividad de enzimas β -glucosidasa ácida en leucocitos.	X		100,00	83,33
	EG_02_1	Evaluación radiográfica de huesos largos y columna al diagnóstico.	X		40,00	25,00
	EG_03_1	Número de casos nuevos a quienes se les realizó densitometría mineral ósea.	X		40,00	25,00
	EG_04_1	Hemograma completo al diagnóstico.	X		50,00	100,00
	EG_05_1	Volumetría del tamaño del bazo al diagnóstico.	X		12,50	33,33
	EG_06_1	Volumetría del tamaño del hígado al diagnóstico.	X		0,00	16,66
	EG_07_1	Evaluación de la función cardiopulmonar al diagnóstico en adultos.	X		0,00	0,00
	EG_08_1	Valoración por hematología al diagnóstico.	X		100,00	83,33
	EG_09_1	Valoración por neurología al diagnóstico.	X		25,00	0,00
	EG_11_1	Valoración por ortopedia y traumatología al diagnóstico.	X		25,00	0,00
	EG_18_1	Valoración por genética al diagnóstico.	X		12,50	0,00



Tabla 22. Resultados nacionales de la gestión del riesgo en la cohorte de EG, Colombia 2023 - 2024 (continuación)

Dominio	Indicador	Nombre	Población		Año	
			Incidentes	Prevalentes	2023	2024
Seguimiento	EG_02_2	Evaluación radiográfica de huesos largos y columna en el periodo.		X	15,78	14,54
	EG_03_2	Densitometría mineral ósea en el periodo.		X	16,96	20,21
	EG_04_2	Hemograma completo en el periodo.		X	59,80	72,76
	EG_05_2	Volumetría del tamaño del bazo en el periodo.		X	6,00	13,63
	EG_06_2	Volumetría del tamaño del hígado en el periodo.		X	4,54	8,45
	EG_07_2	Evaluación de la función cardiopulmonar en el periodo en adultos.		X	3,57	4,45
	EG_08_2	Seguimiento por hematología en el periodo.		X	72,54	81,27
	EG_09_2	Seguimiento por neurología en el periodo.		X	40,00	42,85
	EG_10	Seguimiento por endocrinología en el periodo.		X	70,00	47,82
	EG_11_2	Seguimiento por ortopedia y traumatología en el periodo.		X	28,43	25,95
	EG_13	Eventos de dolor óseo en el periodo.		X	0,12	0,07
	EG_14	Porcentaje de casos prevalentes que presentaron crisis óseas en el periodo.		X	2,94	0,42
	EG_15	Porcentaje de casos prevalentes con comorbilidades asociadas.		X	2,94	2,55
	EG_16_1	Medición del retraso del crecimiento en los niños.		X	23,68	33,33
	EG_16_2	Presencia de retraso del crecimiento en los niños.		X	7,89	10,41
	EG_17	Porcentaje de casos prevalentes con resonancia magnética de columna y fémur en el periodo.		X	6,15	15,62
	EG_18_2	Valoración por genética en personas con indicación.		X	36,06	31,38
	EG_19	Evaluación por el equipo interdisciplinario en el periodo.		X	21,56	20,42
	Tratamiento	EG_12	Oportunidad del tratamiento.	X		55,33

5.1. Indicadores relacionados con la realización de las pruebas en el proceso diagnóstico de la EG

Durante el año 2024, se observó que en el régimen contributivo el 100% recibió medición de la actividad de la enzima β -glucosidasa ácida en leucocitos. Por su parte, en el subsidiado esta evaluación se realizó solo en el 80%, evidenciando una disminución frente al 100% alcanzado en el periodo anterior.

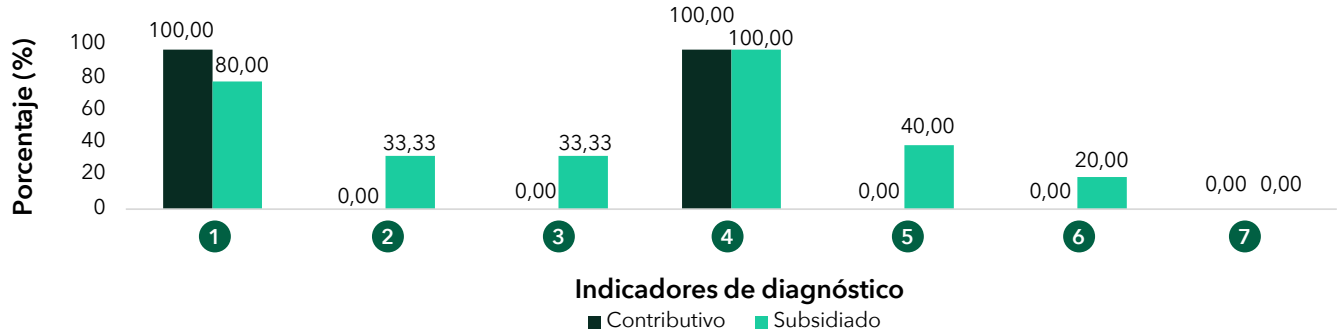
La biometría hemática presentó un cumplimiento del 100% en ambos regímenes durante el 2024. Este resultado representa una mejora en el régimen contributivo en comparación con el año anterior.

En cuanto a los estudios óseos, como la evaluación radiográfica y la densitometría ósea, no se realizaron en ningún caso incidente del régimen contributivo, mientras que en el subsidiado se llevaron a cabo en el 33,33%. Por otro lado, los estudios de volumetría hepática y esplénica tampoco se realizaron en el régimen contributivo, pero en el subsidiado se registró su cumplimiento en un 40% para la volumetría esplénica y en un 20% para la hepática. Al comparar estos resultados con el periodo anterior, se evidencia una disminución del cumplimiento en el régimen contributivo y una mejora en el subsidiado.

La evaluación de la función cardiopulmonar se mantuvo en cero en ambos regímenes y en ambos periodos. En general, no se observaron mejoras significativas en la mayoría de los indicadores entre el 2023 y el 2024. Persiste un patrón de alto cumplimiento en las pruebas básicas y bajo cumplimiento en las pruebas complementarias (figura 9).

Figura 9. Realización de pruebas en el proceso diagnóstico de EG en los casos incidentes, Colombia 2024

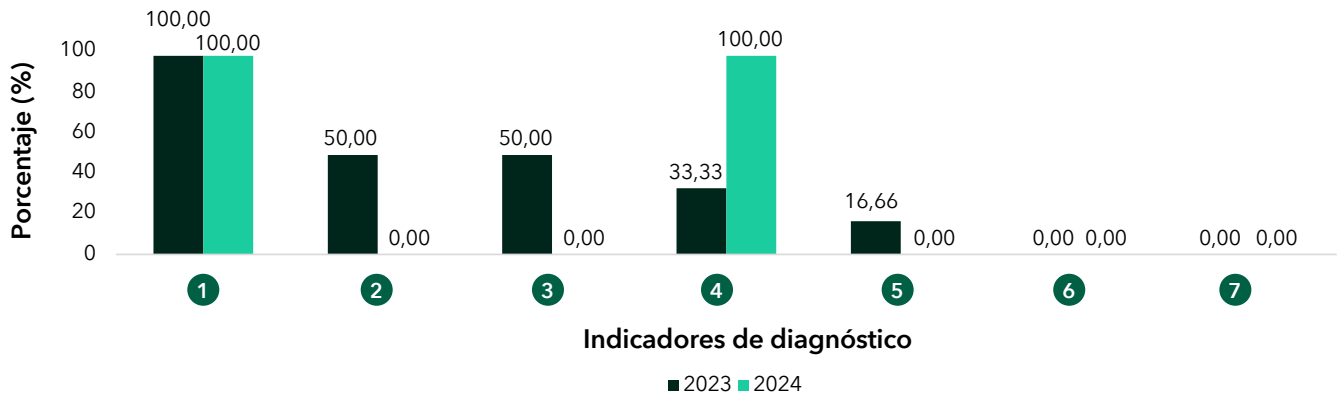
Figura 9a. Régimen de afiliación



- 1 Diagnóstico por actividad de enzimas β -glucosidasa ácida en leucocitos.
- 2 Evaluación radiográfica de huesos largos y columna al diagnóstico.
- 3 Número de casos nuevos a quienes se les realizó densitometría mineral ósea.
- 4 Hemograma completo al diagnóstico.
- 5 Volumetría del tamaño del bazo al diagnóstico.
- 6 Volumetría del tamaño del hígado al diagnóstico.
- 7 Evaluación de la función cardiopulmonar al diagnóstico en adultos.

[Descargar figura](#)

Figura 9b. Régimen contributivo, 2023 - 2024

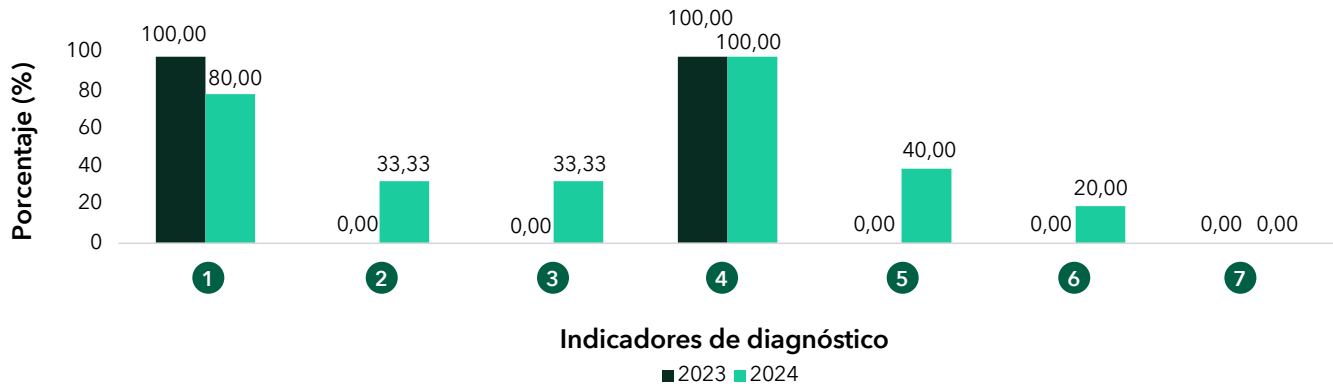


- 1 Diagnóstico por actividad de enzimas β -glucosidasa ácida en leucocitos.
- 2 Evaluación radiográfica de huesos largos y columna al diagnóstico.
- 3 Número de casos nuevos a quienes se les realizó densitometría mineral ósea.
- 4 Hemograma completo al diagnóstico.
- 5 Volumetría del tamaño del bazo al diagnóstico.
- 6 Volumetría del tamaño del hígado al diagnóstico.
- 7 Evaluación de la función cardiopulmonar al diagnóstico en adultos.

[Descargar figura](#)



Figura 9c. Régimen subsidiado, 2023 - 2024



- 1 Diagnóstico por actividad de enzimas β -glucosidasa ácida en leucocitos.
- 2 Evaluación radiográfica de huesos largos y columna al diagnóstico.
- 3 Número de casos nuevos a quienes se les realizó densitometría mineral ósea.
- 4 Hemograma completo al diagnóstico.
- 5 Volumetría del tamaño del bazo al diagnóstico.
- 6 Volumetría del tamaño del hígado al diagnóstico.
- 7 Evaluación de la función cardiopulmonar al diagnóstico en adultos.

[Descargar figura](#)

En la **tabla 23** se presentan los resultados regionales, relacionados con la realización de los estudios paraclínicos en el proceso diagnóstico de la EG.

Tabla 23. Indicadores relacionados con la realización de las pruebas en el proceso de diagnóstico de la EG según la región, Colombia 2024

Región	Diagnóstico por actividad de enzimas β -glucosidasa ácida en leucocitos	Evaluación radiográfica de huesos largos y columna al diagnóstico ¹	Número de casos nuevos a quienes se les realizó densitometría mineral ósea ¹	Hemograma completo al diagnóstico	Volumetría del tamaño del bazo al diagnóstico	Volumetría del tamaño del hígado al diagnóstico	Evaluación de la función cardiopulmonar al diagnóstico en adultos ¹
	100%	> 90%	> 90%	100%	100%	$\geq 90\%$	Línea de base
	No aplica	> 80% a $\leq 90\%$	> 80% a $\leq 90\%$	> 90% a < 100%	> 90% a < 100%	> 80% a < 90%	
< 100%	$\leq 80\%$	$\leq 80\%$	$\leq 90\%$	$\leq 90\%$	$\leq 80\%$		
Bogotá, D. C.	100,00	100,00	100,00	100,00	100,00	100,00	0,00
Amazonía-Orinoquía	Sin casos	Sin casos	Sin casos	Sin casos	Sin casos	Sin casos	Sin casos
Caribe	Sin casos	Sin casos	Sin casos	Sin casos	Sin casos	Sin casos	Sin casos
Central	0,00	Sin casos	Sin casos	100,00	100,00	0,00	Sin casos
Oriental	100,00	0,00	0,00	100,00	0,00	0,00	0,00
Pacífica	Sin casos	Sin casos	Sin casos	Sin casos	Sin casos	Sin casos	Sin casos
Nacional	83,33	25,00	25,00	100,00	33,33	16,66	0,00

¹ Según el consenso de EG, estos indicadores aplican únicamente para los tipos de EG I y III.

² En la región Central se confirmó un caso, sin embargo, el tipo del caso correspondía a EG sin clasificar, razón por la cual se registra en la tabla que no tiene casos para estos indicadores.

Bogotá, D. C., alcanzó un cumplimiento del 100% en todos los indicadores evaluados, excepto en la evaluación de la función cardiopulmonar, demostrando una mejora en comparación con su historial. Por su parte, las regiones de la Amazonía-Orinoquía, Pacífica y Caribe no reportaron casos. La región Central logró el 100% en la realización del hemograma y la volumetría esplénica. A nivel nacional, el único indicador que cumplió la meta fue el hemograma completo al diagnóstico.

La región Oriental cumplió con el 100% de los indicadores de diagnóstico por actividad de enzimas β -glucosidasa ácida en leucocitos y biometría hemática. Los demás indicadores obtuvieron un resultado por debajo de la meta establecida.

En el país, el indicador de diagnóstico por actividad de enzimas β -glucosidasa ácida en leucocitos no cumplió el 100% ya que un caso, que corresponde a la región Central, se confirmó por estudio de mutación del gen de la glucocerebrosidasa *post mortem*.

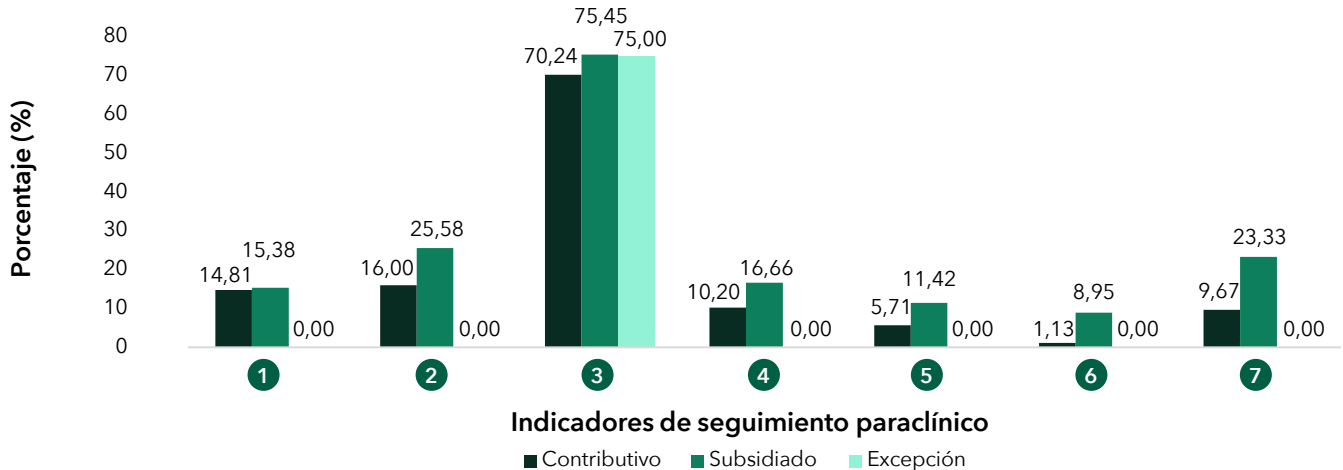
5.2. Indicadores de seguimiento en la atención de los casos prevalentes de la EG

La **figura 10** muestra el porcentaje de cumplimiento de los indicadores de seguimiento, desglosado por el tipo de régimen de afiliación. Se evidencia que el seguimiento por hematología y neurología fue superior en el régimen subsidiado, mientras que, por endocrinología, genética, ortopedia y el equipo interdisciplinario fue mayor en el contributivo.

El régimen de excepción, debido a su baja cantidad de casos ($n = 4$), no es directamente comparable. Sin embargo, alcanzó un cumplimiento del 100% en la atención por hematología y del 25% en genética, sin registrar atención en las otras especialidades evaluadas.

Figura 10. Indicadores de seguimiento en la atención de los casos prevalentes de EG según el régimen de afiliación, Colombia 2024

Figura 10a. Cumplimiento de atención en el diagnóstico, estudios paraclínicos

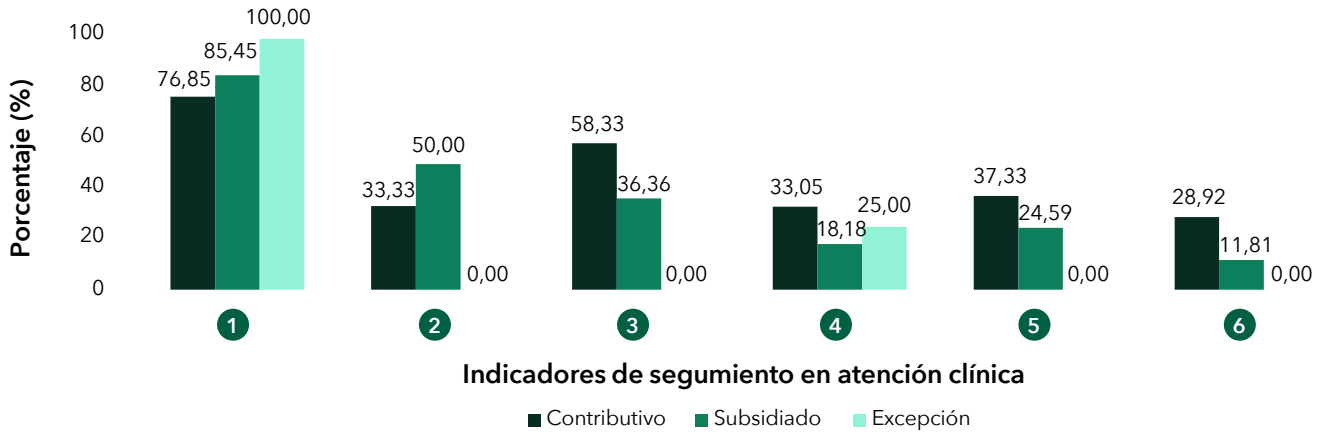


- 1 Evaluación radiográfica de huesos largos y columna en el periodo.
- 2 Densitometría mineral ósea en el periodo.
- 3 Hemograma completo en el periodo.
- 4 Volumetría del tamaño del bazo en el periodo.
- 5 Volumetría del tamaño del hígado en el periodo.
- 6 Evaluación de la función cardiopulmonar en el periodo en adultos.
- 7 Porcentaje de casos prevalentes con resonancia magnética de columna y fémur en el periodo.

[Descargar figura](#)



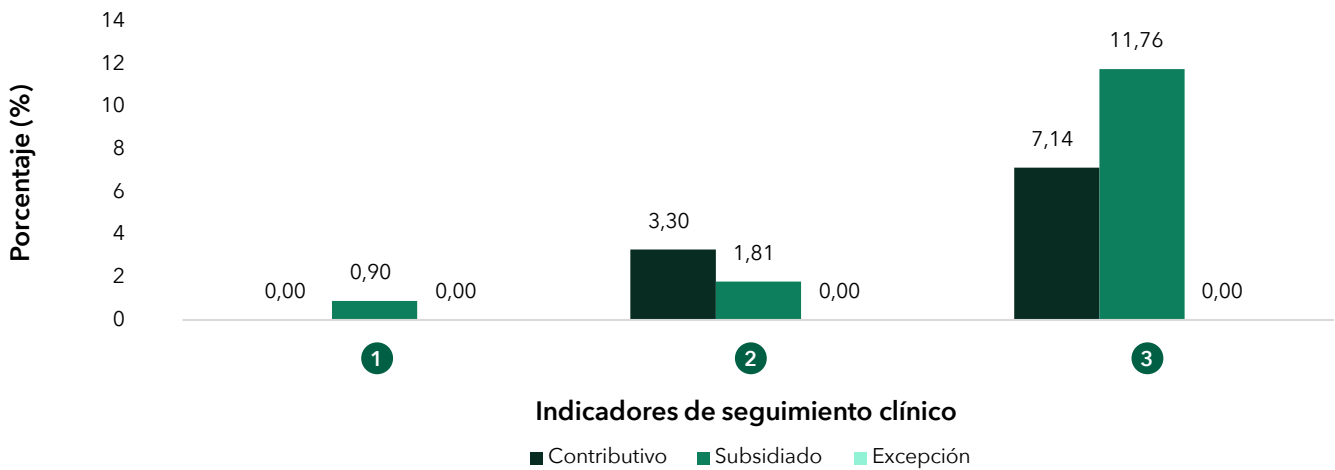
Figura 10b. Cumplimiento en la atención por especialista



- 1 Seguimiento por hematología en el periodo.
- 2 Seguimiento por neurología en el periodo.
- 3 Seguimiento por endocrinología en el periodo.
- 4 Seguimiento por ortopedia y traumatología en el periodo.
- 5 Valoración por genética en personas con indicación.
- 6 Evaluación por el equipo interdisciplinario en el periodo.

[Descargar figura](#)

Figura 10c. Seguimiento clínico



- 1 Porcentaje de casos prevalentes que presentaron crisis óseas en el periodo.
- 2 Porcentaje de casos prevalentes con comorbilidades asociadas.
- 3 Presencia de retraso del crecimiento en los niños.

[Descargar figura](#)

Reporte especial de la enfermedad de Gaucher en Colombia, 2024

Indicadores de la gestión del riesgo

www.fuerzadealtoposto.org

La **tabla 24** presenta los resultados de los IGR de seguimiento especializado y evaluación interdisciplinaria, desglosados por entidades territoriales. Estos resultados permiten analizar el desempeño de cada entidad en garantizar la atención integral y el seguimiento adecuado a la población con EG, destacando las diferencias en el cumplimiento de las metas establecidas.

Tabla 24. Indicadores de seguimiento en la atención por las diferentes especialidades en los casos prevalentes de la EG según la región y la entidad territorial, Colombia 2024

Región/entidad territorial	Seguimiento por hematología en el periodo	Seguimiento por neurología en el periodo	Seguimiento por endocrinología en el periodo	Seguimiento por ortopedia y traumatología en el periodo	Valoración por genética en personas con indicación	Evaluación por el equipo interdisciplinario en el periodo
	≥ 90%	≥ 90%	Linea de base	≥ 90%	Linea de base	≥ 90%
	> 80% a < 90%	> 80% a < 90%		> 80% a < 90%		> 80% a < 90%
	≤ 80%	≤ 80%		≤ 80%		≤ 80%
Bogotá, D. C. (n= 59)	79,66	50,00	57,14	23,72	30,55	15,25
Amazonía-Orinoquía (n= 3)	33,33	Sin casos	Sin casos	33,33	0,00	33,33
Arauca	0,00	Sin casos	Sin casos	0,00	0,00	0,00
Casanare	50,00	Sin casos	Sin casos	50,00	0,00	50,00
Putumayo	Sin casos	Sin casos	Sin casos	Sin casos	Sin casos	Sin casos
Amazonas	Sin casos	Sin casos	Sin casos	Sin casos	Sin casos	Sin casos
Guainía	Sin casos	Sin casos	Sin casos	Sin casos	Sin casos	Sin casos
Guaviare	Sin casos	Sin casos	Sin casos	Sin casos	Sin casos	Sin casos
Vaupés	Sin casos	Sin casos	Sin casos	Sin casos	Sin casos	Sin casos
Vichada	Sin casos	Sin casos	Sin casos	Sin casos	Sin casos	Sin casos
Caribe (n= 41)	90,24	0,00	100,00	19,51	31,81	14,63
Atlántico	84,61	0,00	Sin casos	7,69	33,33	7,69
Bolívar	75,00	Sin casos	Sin casos	25,00	0,00	25,00
Cesar	100,00	0,00	Sin casos	0,00	Sin casos	0,00
Córdoba	100,00	Sin casos	Sin casos	20,00	0,00	0,00
La Guajira	87,50	Sin casos	Sin casos	50,00	75,00	50,00
Magdalena	100,00	0,00	100,00	20,00	25,00	0,00
Sucre	100,00	Sin casos	Sin casos	0,00	0,00	0,00
Central (n= 52)	86,53	100,00	50,00	28,84	30,79	19,23
Antioquia	94,73	100,00	50,00	31,57	22,22	15,78
Caldas	85,71	Sin casos	Sin casos	28,57	40,00	14,28
Huila	66,66	Sin casos	0,00	16,66	50,00	16,66
Quindío	50,00	Sin casos	Sin casos	0,00	0,00	0,00
Risaralda	90,00	Sin casos	100,00	40,00	50,00	40,00
Tolima	100,00	100,00	Sin casos	33,33	25,00	16,66
Oriental (n= 42)	69,04	Sin casos	0,00	14,28	26,08	14,28
Boyacá	100,00	Sin casos	0,00	25,00	33,33	25,00
Cundinamarca	62,50	Sin casos	0,00	12,50	18,18	12,50
Meta	100,00	Sin casos	Sin casos	100,00	100,00	100,00
Norte de Santander	77,77	Sin casos	0,00	0,00	33,33	0,00
Santander	54,54	Sin casos	Sin casos	9,09	20,00	9,09
Pacífica (n= 38)	84,21	Sin casos	66,66	44,73	37,93	42,10
Cauca	50,00	Sin casos	Sin casos	0,00	50,00	0,00



Tabla 24. Indicadores de seguimiento en la atención por las diferentes especialidades en los casos prevalentes de la EG según la región y la entidad territorial, Colombia 2024 (continuación)

Región/entidad territorial	Seguimiento por hematología en el periodo	Seguimiento por neurología en el periodo	Seguimiento por endocrinología en el periodo	Seguimiento por ortopedia y traumatología en el periodo	Valoración por genética en personas con indicación	Evaluación por el equipo interdisciplinario en el periodo
	≥ 90%	≥ 90%	Linea de base	≥ 90%	Linea de base	≥ 90%
	> 80% a < 90%	> 80% a < 90%		> 80% a < 90%		> 80% a < 90%
	≤ 80%	≤ 80%		≤ 80%		≤ 80%
Nariño	100,00	Sin casos	Sin casos	25,00	0,00	25,00
Valle del Cauca	84,30	Sin casos	66,66	50,00	43,47	46,87
Nacional (n= 235)	81,27	42,85	47,82	25,95	31,38	20,42

El desempeño a nivel nacional evidencia heterogeneidad en las regiones en cuanto al nivel de cumplimiento de las metas. Por su parte, se identifican territorios con altos niveles de cumplimiento en algunos indicadores y otros con un desempeño limitado o sin casos registrados. Es importante resaltar que la ausencia de casos reportados se atribuye a la baja prevalencia de la enfermedad.

En síntesis, Bogotá, D. C., no alcanza la meta en ninguno de los indicadores evaluados. Sin embargo, presentó un buen desempeño en el seguimiento por hematología (79,66%) y por endocrinología (57,14%), pero mantuvo un bajo cumplimiento en la atención por el equipo interdisciplinario. Por su parte, la región Caribe sobresalió en el seguimiento por hematología, con un 90,24% de cumplimiento, superando el promedio nacional, aunque también mostró bajo desempeño en el seguimiento interdisciplinario.

En la región Central, el seguimiento hematológico alcanzó un cumplimiento medio (86,53%), destacando los departamentos de Antioquia, Caldas y Tolima, que presentaron un desempeño alto. El seguimiento por neurología alcanzó el 100%, mientras que los demás IGR presentaron bajo cumplimiento. En contraste, la región Oriental mostró bajos niveles de cumplimiento para la mayoría de los indicadores, excepto en el departamento del Meta, donde se alcanzó un 100% en todos los evaluados. Ambas regiones, Central y Oriental, presentan un seguimiento deficiente en ortopedia y endocrinología.

La región Pacífica destacó en el seguimiento por hematología (84,21%), el cual fue ligeramente superior al promedio nacional, pero mostró el menor cumplimiento en el seguimiento por genética.

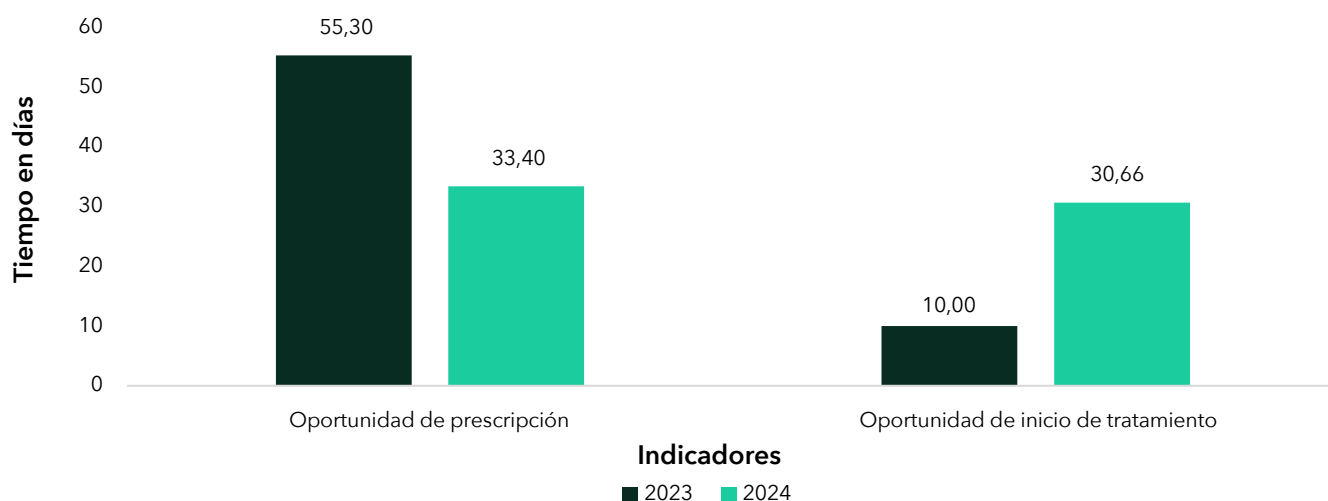
En el país, los IGR con menor cumplimiento fueron el seguimiento por ortopedia y la evaluación por el equipo interdisciplinario.

5.3. IGR de la oportunidad de tratamiento en los casos con EG

Este indicador se desglosa en dos componentes: la oportunidad de prescripción del tratamiento, que mide el tiempo transcurrido desde la fecha de diagnóstico (momento en que el profesional de salud hace el registro en la historia clínica) hasta la fecha de prescripción; y la oportunidad de inicio del tratamiento, que abarca desde la fecha de prescripción hasta el inicio efectivo del tratamiento.

La **figura 11** muestra una comparación de estos indicadores entre los años 2023 y 2024. En ambos periodos, los tiempos promedio se encuentran dentro de la meta establecida (menos de 120 días). Adicionalmente, se observa una mejora significativa en la oportunidad de prescripción del tratamiento, reduciéndose de 55,3 a 33,4 días en promedio. En contraste, la oportunidad de inicio del tratamiento presenta un aumento, pasando de 10 días a 30,66.

Figura 11. Indicadores de la oportunidad del tratamiento de la EG, Colombia 2023 - 2024



[Descargar figura](#)

5.4. Indicadores de la actividad de la enfermedad en los casos con EG

Por lo que corresponde a los IGR de la actividad de la enfermedad, en Colombia se muestra una mejoría destacada respecto al periodo anterior. La frecuencia de eventos de dolor óseo y la presentación de crisis óseas en prevalentes disminuyeron. Así mismo, se observa una leve reducción en la proporción de casos con comorbilidades asociadas; sin embargo, es importante tener en cuenta que persiste un número considerable de personas sin información reportada, lo que influye en la interpretación de los resultados (tabla 25).

Tabla 25. Indicadores de la afectación ósea y las comorbilidades asociadas en la EG, Colombia 2023 - 2024

Indicador	Nombre	Periodo	Resultado (%)
EG_13	Eventos de dolor óseo en el periodo.	2023	0,12
		2024	0,07
EG_14	Porcentaje de casos prevalentes que presentaron crisis óseas en el periodo.	2023	2,94
		2024	0,42
EG_15	Porcentaje de casos prevalentes con comorbilidades asociadas.	2023	2,94
		2024	2,55



Discusión y conclusiones

En el país, los datos del año 2024 reflejan un patrón estable en la incidencia y un aumento en la prevalencia de la EG respecto al 2023, lo cual sugiere mejoras en la detección y el seguimiento de los casos ya existentes. Estas tendencias se alinean con los esfuerzos continuos de las entidades aseguradoras, los prestadores de salud y la CAC por fortalecer el monitoreo y la vigilancia de enfermedades huérfanas, lo que permite una caracterización más precisa y un mejor direccionamiento de los recursos para la atención integral de esta población.

Es relevante destacar que la concentración de casos en Bogotá, D. C., y la región Central

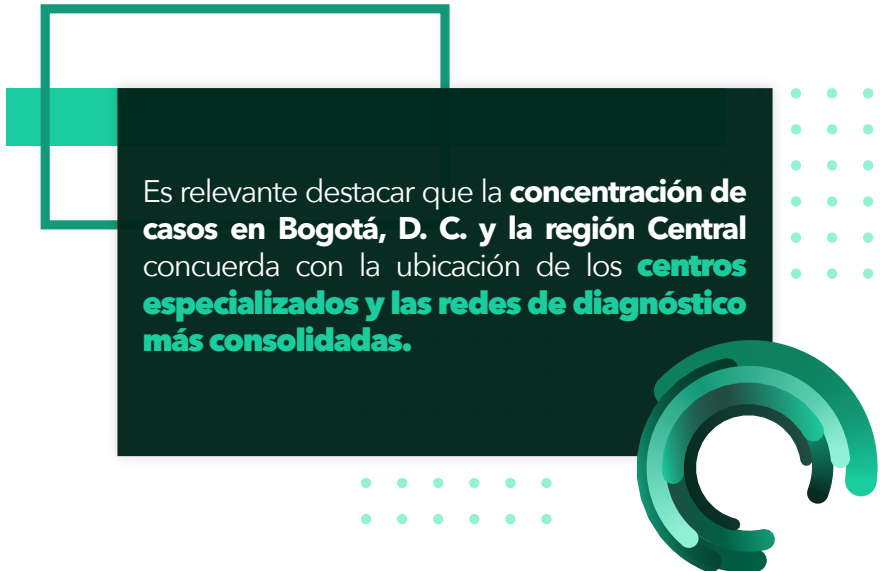
concuerta con la ubicación de los centros especializados y las redes de diagnóstico más consolidadas. No obstante, la baja representación de casos en regiones como la Amazonía-Orinoquía puede estar relacionada con barreras geográficas y el acceso a los servicios de salud, fenómenos documentados también en otros países latinoamericanos (16). Esta distribución desigual sugiere que, más allá de la biología de la enfermedad, los determinantes sociales en salud continúan condicionando el panorama epidemiológico.

En relación con la caracterización clínica y diagnóstica de los casos, se evidencia que ninguno de los casos incidentes cuenta con estudios de volumetría esplénica o hepática y solo en 4 se registró el resultado de la actividad enzimática. Esta limitación restringe la posibilidad de clasificar fenotípicamente a los casos y dificulta la toma de decisiones clínicas personalizadas, lo que contrasta con las recomendaciones internacionales que abogan por un enfoque integral de diagnóstico (31). A nivel global, se reconoce que las barreras económicas, la falta de infraestructura especializada y la ausencia de programas sistemáticos de tamizaje son factores que perpetúan el retraso del diagnóstico en enfermedades lisosomales (32).

Desde el punto de vista terapéutico, Colombia cuenta con disponibilidad de tratamientos efectivos como la TRE y en algunos casos la TRS, ambas con demostrada eficacia en la reversión de las manifestaciones hematológicas, viscerales y óseas de la enfermedad (33,34). Durante el periodo de seguimiento, la TRE fue la opción más frecuente en el 78,70% de los casos, siendo la imiglucerasa el principio activo predominante; el 11,06% recibió TRS.

En cuanto a la mortalidad, aunque la tasa general es baja (0,05 por millón de habitantes), la muerte de dos casos pediátricos durante el periodo evaluado resalta las limitaciones actuales en el manejo integral. En particular, el manejo de las formas con compromiso neurológico (tipos 2 y 3) sigue siendo un desafío terapéutico, ya que las terapias actuales no logran frenar la progresión neurológica (35). Del total de los casos, solo se reportó dolor óseo en el 6,38%, lo cual puede reflejar una dificultad en la identificación de los eventos y su correcto diligenciamiento, dado el alto porcentaje de datos faltantes.

Por lo anterior, se considera importante dar continuidad al reporte, completando adecuadamente las variables al momento de realizar el diligenciamiento con calidad de datos, ya que esto no solo permite realizar un análisis

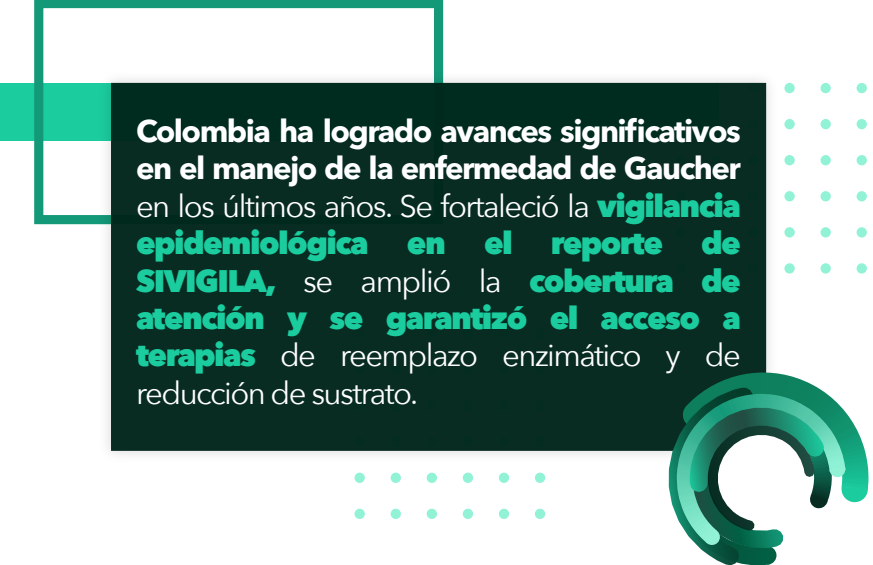


Es relevante destacar que la **concentración de casos en Bogotá, D. C. y la región Central** concuerda con la ubicación de los **centros especializados y las redes de diagnóstico más consolidadas.**

epidemiológico a cabalidad, sino que también permite evaluar el impacto de las intervenciones realizadas y dar un adecuado seguimiento a los casos. Adicionalmente, la experiencia internacional demuestra que el fortalecimiento de los registros y el manejo interdisciplinario es clave para alcanzar los objetivos terapéuticos (19,36,37). Por lo tanto, se debe garantizar que todas las personas, independiente de su ubicación geográfica o régimen de afiliación, puedan acceder a un diagnóstico y tratamiento oportunos.

En suma, Colombia ha logrado avances significativos en el manejo de la EG en los últimos años. Por ejemplo, se fortaleció la vigilancia epidemiológica en el reporte de SIVIGILA, se amplió la cobertura de atención, y se garantizó el acceso a terapias de reemplazo enzimático y de reducción de sustrato para la mayoría de los casos diagnosticados.

Finalmente, es preciso mencionar que persisten desafíos en la EG que se alinean con la necesidad de robustecer los procesos de registro, recolección y validación de los datos. Es fundamental implementar protocolos estandarizados que salvaguarden la integridad y la exhaustividad de la información clínica y demográfica con el fin de minimizar los datos faltantes y, con ello, lograr optimizar la calidad de la vigilancia y la evaluación de los resultados.



Colombia ha logrado avances significativos en el manejo de la enfermedad de Gaucher en los últimos años. Se fortaleció la **vigilancia epidemiológica en el reporte de SIVIGILA, se amplió la **cobertura de atención** y se **garantizó el acceso a terapias** de reemplazo enzimático y de reducción de sustrato.**



Referencias bibliográficas

1. Grabowski GA. Gaucher disease and other storage disorders. Hematology [en línea]. 8 de diciembre de 2012 [citado el 13 de mayo de 2025];2012(1):13-8. Disponible en: <https://dx.doi.org/10.1182/asheducation.V2012.1.13.3797921>
2. Boer DEC, van Smeden J, Bouwstra JA, Aerts JMFG. Glucocerebrosidase: Functions in and Beyond the Lysosome. J Clin Med [en línea]. 1° de marzo de 2020 [citado el 13 de mayo de 2025];9(3):736. Disponible en: <https://pmc.ncbi.nlm.nih.gov/articles/PMC7141376/>
3. Yi SL, López JLB. Splenectomy. Encyclopedia of Gastroenterology, Second Edition [en línea]. 6 de mayo de 2024 [citado el 13 de mayo de 2025];510-2. Disponible en: <https://www.ncbi.nlm.nih.gov/books/NBK560824/>
4. Chapman J, Goyal A, Azevedo AM. Splenomegaly. StatPearls [en línea]. 26 de junio de 2023 [citado el 13 de mayo de 2025]; Disponible en: <https://www.ncbi.nlm.nih.gov/books/NBK430907/>
5. Diagnosis of monoclonal gammopathy of undetermined significance - UpToDate [en línea]. [Citado el 13 de mayo de 2025]. Disponible en: <https://www.uptodate.com/contents/diagnosis-of-monoclonal-gammopathy-of-undetermined-significance>
6. Osteonecrosis: A Comprehensive Review [en línea]. [Citado el 13 de mayo de 2025]. Disponible en: <https://www.openaccessjournals.com/articles/osteonecrosis-a-comprehensive-review-16950.html>
7. Platt FM, Jeyakumar M. Substrate reduction therapy. Acta Paediatrica, International Journal of Paediatrics [en línea]. Abril de 2008 [citado el 13 de mayo de 2025];97(SUPPL. 457):88-93. Disponible en: <https://onlinelibrary.wiley.com/doi/abs/10.1111/j.1651-2227.2008.00656.x>
8. Yu Q, Xu C, Li Q, Ding Z, Lv Y, Liu C, et al. Spleen volume-based non-invasive tool for predicting hepatic decompensation in people with compensated cirrhosis (CHESS1701). JHEP Reports [en línea]. 1° de noviembre de 2022 [citado el 13 de mayo de 2025];4(11). Disponible en: <https://www.jhep-reports.eu/action/showFullText?pii=S2589555922001471>
9. Manterola C, Sotelo C, Rivadeneira J, Manterola C, Sotelo C, Rivadeneira J. Metodologías de Medición de Volumetría Hepática. International Journal of Morphology [en línea]. 1° de octubre de 2023 [citado el 13 de mayo de 2025];41(5):1452-60. Disponible en: http://www.scielo.cl/scielo.php?script=sci_arttext&pid=S0717-95022023000501452&lng=es&nrm=iso&tlng=es
10. Stirnemann JÔ, Belmatoug N, Camou F, Serratrice C, Froissart R, Caillaud C, et al. A Review of Gaucher Disease Pathophysiology, Clinical Presentation and Treatments. Int J Mol Sci [en línea]. 17 de febrero de 2017 [citado el 13 de mayo de 2025];18(2):441. Disponible en: <https://pmc.ncbi.nlm.nih.gov/articles/PMC5343975/>
11. Grabowski GA. Phenotype, diagnosis, and treatment of Gaucher's disease. The Lancet [en línea]. 4 de octubre de 2008 [citado el 13 de mayo de 2025];372(9645):1263-71. Disponible en: <https://www.thelancet.com/action/showFullText?pii=S0140673608615226>
12. Zimran A. How I treat Gaucher disease. Blood [en línea]. 11 de agosto de 2011 [citado el 13 de mayo de 2025];118(6):1463-71. Disponible en: <https://dx.doi.org/10.1182/blood-2011-04-308890>
13. Sidransky E. Gaucher Disease: Insights from a Rare Mendelian Disorder. Discov Med [en línea]. 2012 [citado el 13 de mayo de 2025];14(77):273. Disponible en: <https://pmc.ncbi.nlm.nih.gov/articles/PMC4141347/>
14. Martins AM, Valadares ER, Porta G, Coelho J, Filho JS, Dudeque Pianovski MA, et al. Recommendations on Diagnosis, Treatment, and Monitoring for Gaucher Disease. Journal of Pediatrics [en línea]. 1° de octubre de 2009 [citado el 13 de mayo de 2025];155 (4 SUPPL.):S10-8. Disponible en: <https://www.jpeds.com/action/showFullText?pii=S002234760900674X>
15. Wang M, Li F, Zhang J, Lu C, Kong W. Global Epidemiology of Gaucher Disease: an Updated Systematic Review and Meta-analysis. J Pediatr Hematol Oncol [Internet]. 1° de mayo de 2022 [citado el 13 de mayo de 2025];45(4):181. Disponible en: <https://pmc.ncbi.nlm.nih.gov/articles/PMC10115488/>
16. Drellichman G, Linares A, Villalobos J, et al. Gaucher disease in Latin America. A report from the Gaucher Disease International Registry and the Latin American Group for Gaucher Disease. PubMed [en línea]. 2012 [citado el 13 de mayo de 2025]. Disponible en: <https://pubmed.ncbi.nlm.nih.gov/22892077/>
17. Mistry PK, Lukina E, Turkia H Ben, Amato D, Baris H, Dasouki M, et al. Effect of Oral Eliglustat on Splenomegaly in Patients With Gaucher Disease Type 1: The ENGAGE Randomized Clinical Trial. JAMA [en línea]. 17 de febrero de 2015 [citado el 13 de mayo de 2025];313(7):695-706. Disponible en: <https://jamanetwork.com/journals/jama/fullarticle/2110969>
18. Día mundial de la enfermedad de Gaucher 2024 - Cuenta de Alto Costo [en línea]. [Citado el 13 de mayo de 2025]. Disponible en: <https://cuentadealtocosto.org/general/dia-mundial-de-la-enfermedad-de-gaucher-2024/>
19. Zimran A, Belmatoug N, Bembi B, Deegan P, Elstein D, Fernández-Sasso D, et al. Demographics and patient characteristics of 1209 patients with Gaucher disease: Descriptive analysis from the Gaucher Outcome Survey (GOS). Am J Hematol [en línea]. 1° de febrero de 2017 [citado el 13 de mayo de 2025];93(2):205. Disponible en: <https://pmc.ncbi.nlm.nih.gov/articles/PMC5814927/>

20. González Toloza NE. Informe de Evento 2023. Enfermedades Huérfanas - Raras [en línea]. Julio de 2024. Disponible en: <https://www.ins.gov.co/buscador-eventos/Informesdeevento/ENFERMEDADES%20HUERFANAS%20INFORME%20DE%20EVENTO%202023.pdf>
21. Beltrán Urrea YY, Muñoz Ballesteros MA. Estudio de utilización de medicamentos de indicación- prescripción en pacientes con diagnóstico de Gaucher año 2020 en Colombia [en línea]. Universidad de Ciencias Aplicadas y Ambientales; 2023 [citado el 13 de mayo de 2025]. Disponible en: <https://repository.udca.edu.co/handle/11158/5363>
22. Declaración de Helsinki de la AMM - Principios éticos para las investigaciones médicas con participantes humanos - WMA - The World Medical Association [en línea]. [Citado el 13 de mayo de 2025]. Disponible en: <https://www.wma.net/es/politicas-post/declaracion-de-helsinki-de-la-amm-principios-eticos-para-las-investigaciones-medicas-en-seres-humanos/>
23. Informe Belmont - Principios éticos y directrices para la protección de sujetos humanos de investigación: Reporte de la Comisión Nacional para la Protección de Sujetos Humanos de Investigación Biomédica y de Comportamiento - OPS/OMS | Organización Panamericana de la Salud [en línea]. [Citado el 13 de mayo de 2025]. Disponible en: <https://www.paho.org/es/documentos/informe-belmont-principios-eticos-directrices-para-proteccion-sujetos-humanos>
24. Spanish translation: 2016 International ethical guidelines for health-related research involving humans - CIOMS [en línea]. [Citado el 13 de mayo de 2025]. Disponible en: <https://cioms.ch/publications/product/pautas-eticas-internacionales-para-la-investigacion-relacionada-con-la-salud-con-seres-humanos/>
25. Compilación Jurídica del Invima - Resolución 8430 de 1993 MS [en línea]. [Citado el 13 de mayo de 2025]. Disponible en: https://normograma.invima.gov.co/compilacion/docs/resolucion_minsalud_r8430_93.htm
26. Resolución 1995 de 1999 Ministerio de Salud [en línea]. [Citado el 13 de mayo de 2025]. Disponible en: <https://www.alcaldiabogota.gov.co/sisjur/normas/Norma1.jsp?i=16737>
27. Ley 1581 de 2012 - Gestor Normativo - Función Pública [en línea]. [Citado el 13 de mayo de 2025]. Disponible en: <https://www.funcionpublica.gov.co/eva/gestornormativo/norma.php?i=49981>
28. Decreto 1377 de 2013 - Gestor Normativo - Función Pública [en línea]. [Citado el 13 de mayo de 2025]. Disponible en: <https://www.funcionpublica.gov.co/eva/gestornormativo/norma.php?i=53646>
29. (PDF) Age Standardization of Rates: A New WHO Standard [en línea]. [Citado el 13 de mayo de 2025]. Disponible en: https://www.researchgate.net/publication/284696312_Age_Standardization_of_Rates_A_New_WHO_Standard
30. Consenso: Enfermedad de Gaucher - Cuenta de Alto Costo [en línea]. [Citado el 13 de mayo de 2025]. Disponible en: <https://cuentadealtocosto.org/consensos/consenso-enfermedad-de-gaucher/>
31. Dardis A, Michelakakis H, Rozenfeld P, Fumic K, Wagner J, Pavan E, et al. Patient centered guidelines for the laboratory diagnosis of Gaucher disease type 1. Orphanet Journal of Rare Diseases 2022 17:1 [en línea]. 21 de diciembre de 2022 [citado el 13 de mayo de 2025];17(1):1-17. Disponible en: <https://ojrd.biomedcentral.com/articles/10.1186/s13023-022-02573-6>
32. Nishimura S, Ma C, Sidransky E, Ryan E. Obstacles to Early Diagnosis of Gaucher Disease. Ther Clin Risk Manag [en línea]. 2025 [citado el 13 de mayo de 2025];21:93. Disponible en: <https://pmc.ncbi.nlm.nih.gov/articles/PMC11776414/>
33. Lukina E, Watman N, Arreguin EA, Dragosky M, Iastrebnier M, Rosenbaum H, et al. Improvement in hematological, visceral, and skeletal manifestations of Gaucher disease type 1 with oral eliglustat tartrate (Genz-112638) treatment: 2-year results of a phase 2 study. Blood [en línea]. 18 de noviembre de 2010 [citado el 13 de mayo de 2025];116(20):4095-8. Disponible en: <https://www.sciencedirect.com/science/article/pii/S0006497120310478>
34. Weinreb NJ, Charrow J, Andersson HC, Kaplan P, Kolodny EH, Mistry P, et al. Effectiveness of enzyme replacement therapy in 1028 patients with type 1 Gaucher disease after 2 to 5 years of treatment: A report from the Gaucher Registry. American Journal of Medicine [en línea]. 22 de noviembre de 2002 [citado el 13 de mayo de 2025];113(2):112-9. Disponible en: <https://www.amjmed.com/action/showFullText?pii=S0002934302011506>
35. Donald A, Björkqvall CK, Vellodi A, Cox TM, Hughes D, Jones SA, et al. Thirty-year clinical outcomes after haematopoietic stem cell transplantation in neuronopathic Gaucher disease. Orphanet J Rare Dis [en línea]. 1º de diciembre de 2022 [citado el 13 de mayo de 2025];17(1):234. Disponible en: <https://pmc.ncbi.nlm.nih.gov/articles/PMC9206376/>
36. Charrow J, Andersson HC, Kaplan P, Kolodny EH, Mistry P, Pastores G, et al. The Gaucher Registry: Demographics and Disease Characteristics of 1698 Patients With Gaucher Disease. Arch Intern Med [en línea]. 9 de octubre de 2000 [citado el 13 de mayo de 2025];160(18):2835-43. Disponible en: <https://jamanetwork.com/journals/jamainternalmedicine/fullarticle/485470>
37. Elstein D, Belmatoug N, Bembi B, Deegan P, Fernández-Sasso D, Giraldo P, et al. Twelve Years of the Gaucher Outcomes Survey (GOS): Insights, Achievements, and Lessons Learned from a Global Patient Registry. J Clin Med [en línea]. 1º de junio de 2024 [citado el 13 de mayo de 2025];13(12):3588. Disponible en: <https://pmc.ncbi.nlm.nih.gov/articles/PMC11204885/>



Fondo Colombiano de
Enfermedades de Alto Costo

@cuentadealtocosto



www.cuentadealtocosto.org



REPÚBLICA DE COLOMBIA

MINISTERIO DE SALUD Y PROTECCIÓN SOCIAL
MINISTERIO DE HACIENDA Y CRÉDITO PÚBLICO