

# ARTÍCULOS ORIGINALES

## La carga de la enfermedad genética en Colombia, 1996-2025\*

JAIME BERNAL VILLEGAS<sup>1</sup>  
FERNANDO SUÁREZ OBANDO<sup>2</sup>

### Resumen

**Objetivo.** Establecer la carga de la enfermedad genética en Colombia, según los parámetros de crecimiento de la población hasta el año 2025.

**Métodos.** Se calculó la frecuencia de nuevos casos de enfermedades genéticas y de malformaciones congénitas, y se establecieron los años de vida potencialmente perdidos, la causa de la incapacidad y la causa de muerte por estas patologías, ponderando los datos de acuerdo con el crecimiento y la expectativa de vida de la población colombiana desde 1996 hasta el año 2025.

**Resultados.** La enfermedad genética tiene una frecuencia que oscila entre 37,3 y 52,8 por cada 1.000 habitantes. En esta cifra se incluyen las malformaciones congénitas que corresponden al 50% del total de las patologías estudiadas.

**Conclusiones.** Hay una carga potencial de enfermedad genética que plantea la necesidad de implementar más centros para el entrenamiento de médicos genetistas y personal auxiliar que puedan, en el futuro, brindar servicios adecuados de diagnóstico y asesoría genética.

**Palabras clave:** Años potenciales de vida perdida, mortalidad, morbilidad, carga genética.

---

\* Este artículo es producto del proyecto de investigación: La carga de la enfermedad Genética en Colombia, investigación apoyada por la Vicerrectoría Académica y el Instituto de Genética Humana, Pontificia Universidad Javeriana, Bogotá, D. C., Colombia. Código del proyecto: 239.

1 Director, Instituto de Genética Humana, Facultad de Medicina, Pontificia Universidad Javeriana, Bogotá, D.C.

2 Profesor investigador, Instituto de Genética Humana, Facultad de Medicina, Pontificia Universidad Javeriana, Bogotá, D.C.

Recibido: 14-04-2007 Revisado: 18-05-2007 Aceptado: 19-06-2007

**Title:**

Burden of Genetic Disease in Colombia, 1996-2025

**Abstract**

**Objective.** To establish the load of genetic diseases in Colombia, according to population growth parameters until the year 2025.

**Methods.** The frequency of new cases of genetic diseases and congenital malformations was calculated, establishing the potentially lost years of life, cause of incapacity and cause of death by these pathologies, weighing the data according to the growth and life expectancy of the Colombian population from 1996 until 2025.

**Results.** Genetic diseases have a frequency that oscillates between 37.3 and 52.8 by each 1,000 inhabitants. Congenital malformation and birth defect frequencies are included, with a proportion of ~ 50% of the studied genetic pathologies.

**Conclusions.** There is a potential load of genetic disease that raises the need to implement more centers for the training of geneticists and auxiliary personnel who can in the future, provide suitable services, of diagnosis and genetic assessment.

**Key words:** Potential years of life lost, mortality, morbidity, genetic load.

**Introducción**

Colombia tiene una población aproximada de 43,7 millones de habitantes, con un crecimiento anual de la población de 1,6% y una expectativa de vida de 71,8 años; tiene una mortalidad en niños menores de 1 año de 18 por cada 1.000 nacidos, con una tasa de fertilidad para el año 2003 de 2,5 infantes nacidos/mujer[1]. Es considerado por

el Banco Mundial como un país de ingreso medio-bajo, con un producto interno bruto (PIB) de US\$ 80.900 millones. Se constituye en un país con diferencias significativas con otras economías que, tradicionalmente, se homogeneizan con el término de países del tercer mundo o países en desarrollo, porque ha mantenido un mejoramiento estable del nivel socioeconómico, desarrollo educativo y cuidado de la salud en los últimos cuarenta años, a pesar de su conflicto interno[2].

Estas condiciones hacen que el país se encuentre en un proceso de transición epidemiológica y, por lo tanto, presenta características demográficas que no son homogéneas, representativas o exclusivas de los países en desarrollo. A medida que se mejoran los programas de control de las infecciones y los programas de cuidado a la mujer embarazada, la mortalidad y la morbilidad subyacente debida a alteraciones congénitas y enfermedades genéticas se hacen más aparentes.

El propósito del presente artículo es analizar el peso que las enfermedades genéticas tienen en la salud de la población colombiana, estimando los casos de enfermedades genéticas, según el número de nacimientos del país, los años de vida potencialmente perdidos, los años de vida impedida, los porcentajes de impedimento y las principales causas de incapacidad deriva-

das de las enfermedades genéticas, con miras a ofrecer elementos que permitan a Colombia, y a países en similares condiciones, trazar políticas para enfrentar el manejo de este tipo de patologías.

## Material y métodos

Se realizó una revisión de la estadística y la literatura colombianas relacionadas con las enfermedades genéticas, malformaciones congénitas y la salud pública en el país, teniendo en cuenta el registro de los nacimientos, muertes y causas de mortalidad y morbilidad en la población colombiana, con el fin de calcular la carga genética de la enfermedad en Colombia en el periodo comprendido entre 1996 y 2025.

Los datos consistentes y confiables del registro de enfermedades, se vienen recolectando en Colombia solamente a partir de la reforma del sistema de seguridad de 1993[3, 4]. La consistencia global de los datos se ha hecho confiable sólo desde la última década, debido a que anteriormente se hacía un mayor énfasis en datos relacionados con la violencia o con ciertas patologías endémicas en algunas zonas del país[5, 6].

La principal fuente de los datos demográficos la constituye la generada por el Departamento Adminis-

trativo Nacional de Estadística (DANE)[7], entidad gubernamental que, a través de los registros de nacimiento y defunción generados por los componentes del sistema de salud (hospitales, centros de salud e instituto de medicina legal), establece las tasas de nacimiento y defunción, así como sus principales causas. Las proyecciones de población se hicieron con base en el trabajo de Banguero *et al.*, sobre la población y la demografía colombianas[8]. Las proyecciones se realizaron desde el año de 1996 hasta el año 2025 y los datos se presentaron en quinquenios. Según el estudio de Banguero *et al.*, la población de Colombia se calculó con los parámetros demográficos que se aprecian en el anexo 1, al final del artículo.

Los años de vida sana perdidos (AVISA) se presentan de acuerdo con el tiempo perdido por muerte prematura, el valor de año de vida saludable según la edad, la preferencia o valor social por el tiempo perdido y la ponderación de la incapacidad; estos datos se presentan en relación con la patología genética. Estas medidas solamente se pueden presentar para anomalías congénitas de manera general, porque no existen datos específicos por anomalías y el periodo estudiado por el gobierno nacional se limita al periodo de 1990[9]; por lo tanto, no se realizaron proyecciones quinquenales.

Los años de vida potencialmente perdidos (AVPP) se calcularon de acuerdo con la diferencia entre la expectativa de vida de la población (71,8 años) y los años de vida perdida por discapacidad, ajustados por el grado de seriedad de la patología[10]. La expectativa de vida y el grado de incapacidad o afección que las enfermedades genéticas y las malformaciones congénitas tienen en el afectado, ha sido revisada ampliamente en la literatura especializada.

La fuente de la cual se extrajo la prevalencia de las enfermedades genéticas y de las malformaciones congénitas, los grados de incapacidad y la edad promedio de aparición de sintomatología en los casos de patologías genéticas, fue el trabajo de D. J. Weatherall[11]. Se consideró la edad promedio de aparición de la sintomatología discapacitante de cada enfermedad, las complicaciones más graves y la principal causa de muerte.

## Resultados

### Enfermedades según patrón de herencia mendeliana, 1996-2025

Teniendo en cuenta el patrón mendeliano de herencia de las patologías unigénicas y las enfermedades más representativas de cada patrón, se encuentra que las enfermedades, según sean dominantes, recesivas o li-

gadas a X, son patologías que tienen una alta prevalencia en la población colombiana y su número aumenta en cada quinquenio, considerando el periodo entre 1996 y 2025, tal como se aprecia en la tabla 1. Se describen las frecuencias de patologías de alto impacto, como la hipercolesterolemia familiar, la sordera congénita no sindrómica, la poliposis del colon y ciertas patologías neurológicas, como la enfermedad de Huntington, la fibrosis quística y las distrofias musculares.

### Enfermedades según anomalías cromosómicas, 1996-2025

Entre los trastornos cromosómicos, las aneuploidías autosómicas de mayor importancia son la trisomía 21, la trisomía 18 y la trisomía 13; entre los trastornos de cromosomas sexuales se destacan el síndrome de Turner y el síndrome de Klinefelter. Asimismo, las translocaciones autosómicas son los rearrreglos estructurales más comunes observados en humanos. En la tabla 2 se aprecian las proyecciones de casos en el periodo 1996-2025.

### Años de vida impedida y años de vida potencialmente perdidos, 1996-2025

Al analizar el promedio de edad en que se espera que las enfermedades inicien

**Tabla 1**  
**Estimativo de la Frecuencia de enfermedades genéticas según su patrón de herencia, frecuencia de aparición de la enfermedad por cada 10.000 nacimientos y proyección quinquenal de casos en Colombia en el periodo 1996 - 2025, según proyecciones de la población colombiana en el mismo periodo.**

<b>Condición</b>	<b>Casos x c/10.000</b>	<b>1996-2000</b>	<b>2001-2005</b>	<b>2006-2010</b>	<b>2011-2015</b>	<b>2016-2020</b>	<b>2021-2025</b>	<b>Acumulado</b>
<b>Dominante</b>								
HCF <sup>1</sup>	20	9.324	9.433	9.624	9.678	10.169	10.297	58.636
SA <sup>2</sup>	10	4.662	4.716	4.812	4.895	5.085	5.148	29.318
RP <sup>3</sup>	8	3.729	3.773	3.850	3.916	4.068	4.119	23.455
CH <sup>4</sup>	5	2.331	2.358	2.406	2.447	2.542	2.574	14.658
NF-1 <sup>5</sup>	4	1.865	1.877	1.924	1.958	2.034	2.059	11.717
Rb. <sup>6</sup>	3	1.399	1.415	1.444	1.468	1.525	1.545	8.796
DM <sup>7</sup>	2	933	943	962	979	1017	1.030	5.864
Ceguera <sup>8</sup>	1	466	472	481	489	508	515	2931
SC <sup>9</sup>	1	466	472	481	489	508	515	2931
PMC <sup>10</sup>	1	466	472	481	489	508	515	2931
OI <sup>11</sup>	1	466	472	481	489	508	515	2931
PE <sup>12</sup>	0.5	233	236	241	245	254	257	1466
AC <sup>13</sup>	0.5	233	236	241	245	254	257	1466
Marfan	0.4	186	189	192	196	203	206	1172
<b>Recesiva</b>								
FQ <sup>14</sup>	5	2.331	2.358	2.406	2.447	2.542	2.574	14.658
AME <sup>15</sup>	1	466	472	481	489	508	515	2931
HA <sup>16</sup>	1	466	472	481	489	508	515	2931
Fc <sup>17</sup>	1	466	472	481	489	508	515	2931
<b>Ligadas a X</b>								
DMD <sup>18</sup>	2	933	943	962	979	1.017	1.030	5.864
Hemofilia	1	466	472	481	489	508	515	2931
Ictiosis	1	466	472	481	489	508	515	2931
RM <sup>19</sup>	1	466	472	481	489	508	515	2931
<b>Total</b>		<b>32.819</b>	<b>33.197</b>	<b>33.874</b>	<b>34.343</b>	<b>35.790</b>	<b>36.246</b>	<b>20.6380</b>

<sup>1</sup> Hipercolesterolemia familiar. <sup>2</sup> Sordera del adulto. <sup>3</sup> Riñón poliquístico. <sup>4</sup> Corea de Huntington. <sup>5</sup> Neurofibromatosis tipo 1. <sup>6</sup> Retinoblastoma. <sup>7</sup> Distrofia miotónica.

<sup>8</sup> Ceguera <sup>9</sup> Sordera congénita. <sup>10</sup> Poliposis múltiple del colon <sup>11</sup> Osteogénesis imperfecta <sup>12</sup> Paraplejía espástica. <sup>13</sup> Ataxia cerebelosa. <sup>14</sup> Fibrosis quística. <sup>15</sup> Atrofia muscular espinal. <sup>16</sup> Hiperplasia adrenal. <sup>17</sup> Fenilcetonuria <sup>18</sup> Distrofia muscular de Duchenne. <sup>19</sup> Retardo mental ligado a X.

Tabla 2

Estimativo de las frecuencias de enfermedades producidas por aneuploidias y anomalías estructurales, según sean por anomalías en autosomas o en cromosomas sexuales, número de casos por cada 10000 nacimientos y proyección quinquenal de casos en Colombia en el periodo 1996-2025, según proyecciones de la población colombiana en el mismo periodo.

Condición	Casos x c/10.000	1996-2000	2001-2005	2006-2010	2011-2015	2016-2020	2021-2025	Acumulado
<b>Autosomas</b>								
Trisomía 21 <sup>1</sup>	14	6.526	6.603	6.737	6.852	7.118	7.208	41.044
Trisomía 18 <sup>2</sup>	1	466	472	481	489	508	515	2.931
Trisomía 13 <sup>3</sup>	1	466	472	481	489	508	515	2.931
<b>Sexuales</b>								
Klinefelter <sup>4</sup>	13	6.060	6.131	6.255	6.363	6.610	6.693	38.112
Turner <sup>5</sup>	5	2.331	2.358	2.406	2.447	2.542	2.574	14.658
<b>Estructural</b>								
TB <sup>6</sup>	20	9.324	9.433	9.624	9.678	10.169	10.297	58.636
TD <sup>7</sup>	5	2.331	2.358	2.406	2.447	2.542	2.574	14.658
<b>Total</b>		27.504	27.872	28.390	28.765	29.997	30.376	172.970

<sup>1</sup> Prevalencia de 1 en 700 nacidos vivos. <sup>2</sup> Incidencia de 1 en 8000. <sup>3</sup> Incidencia de 1 en 10000. <sup>4</sup> Incidencia de 1 en 800 <sup>5</sup> Incidencia de 1 en 2000. <sup>6</sup> Translocación balanceada, incidencia de 2 en 1000. <sup>7</sup> Translocación desbalanceada, incidencia de 0,5 en 1000.

su sintomatología incapacitante, se observa que el promedio de edad para las enfermedades dominantes es mayor que el de las recesivas, las ligadas a X y las cromosómicas. Sin embargo, los años de vida impedida son similares entre las anomalías recesivas y dominantes, pero los años de vida potencialmente perdidos (AVPP) superan en la patología recesiva a los demás grupos.

Teniendo en cuenta la fisiopatología de la enfermedad que define la edad de aparición de los principales síntomas y a la incapacidad producida junto a la causa de muerte en cada enfermedad, se construyeron las tablas 3 y 4 en las que se aprecian los años de vida potencialmente perdidos por patología (mendeliana y cromosómica), la principal causa de muerte y la principal causa de incapacidad, además del porcentaje de incapacidad secundario al desarrollo de la enfermedad.

### **Años de vida saludable perdidos, 1990**

Para el periodo comprendido entre 1989 y 1990, el Ministerio de Salud de Colombia estableció que el total de años de vida perdida (AVISA) secundario a malformaciones congénitas fue de 168.325 repartidos así: hombres, 91.087 y mujeres, 77.238. El mayor porcentaje (91%) se presentó en los niños de 0 a 4 años; el 75% se ubicó

en la zona urbana y el restante 25% se ubicó en la zona rural.

Este mismo indicador referido a los AVISA por cada 1.000 habitantes, por mortalidad, arroja un total de 2,9 años en promedio para el año de 1990. Para la zona urbana de 3,08 y en la zona rural de 2,51; así, 23,11 hombres de 0 a 4 años y de 19,22 mujeres hasta los 4 años. Esta cifra es concordante con el número de defunciones por anomalías congénitas que en 1990 ascendió a 2.884 (1.575 hombres y 1.309 mujeres) y, de las cuales, 2.482 correspondió a niños entre los 0 y los 4 años. Del total de años de vida saludables perdidos por anomalías congénitas en 1990 (168.325) se observa que 74.554 fueron por incapacidad y 93.771 por mortalidad. Al analizar los AVISA por cada 1.000 habitantes, se establece que en todos los grupos de edad es mayor el número de años perdidos por mortalidad que por incapacidad.

### **Malformaciones congénitas por sistemas, 1996-2025**

En la tabla 5 se aprecian los estimativos de malformaciones congénitas, según sistema. El rango de casos por cada 1.000 nacimientos incluye casos aislados y síndromes que tienen como principal manifestación dismorfológica a las malformaciones del sistema especificado; están incluidas las malformaciones menores y mayores. Se destacan las malformaciones del sis-

**Tabla 3**

**Años de vida potencialmente perdidos (AVPP) y años de vida impedida (AVI), de acuerdo al patrón mendeliano de herencia, frecuencia de la enfermedad por cada 10.000 nacimientos, edad de aparición de la incapacidad de acuerdo a la patología y causa de muerte o incapacidad. Esperanza de vida de 71,8 años.**

Condición	Casos x c/10.000	Edad <sup>1</sup>	AVI <sup>2</sup> (%I) <sup>3</sup>	AVPP	Causa de muerte <sup>4</sup>	Causa de incapacidad
<b>Dominante</b>						
HCF	20	55	10 (50)	6,8	Enfermedad coronaria	Enfermedad vascular
SA	10	30	41,8(20)	0	-	Hipoacusia-Sordera
RP	8	30	10(50)	31,8	Falla renal	Falla renal
CH	5	45	15(50)	11,8	Degeneración cerebral	Demencia
NF-1	4	20	30(50)	21,8	Cáncer	Neurofibromas
Rb.	3	3	1(50)	67,8	Cáncer	Enucleación
DM	2	40	10(50)	21,8	Demencia	Demencia
Ceguera	1	10	61,8(50)	0	-	Ceguera
SC	1	0	70(30)	0	-	Hipoacusia-Sordera
PMC	1	30	5(50)	36,8	Cáncer	Cáncer
OI	1	2	63(40)	6,8	Infección recurrente	Fracturas patológicas
PE	0.5	20	50(30)	1,8	Falla renal	Distrofia muscular
AC	0.5	35	25(30)	16,8	Infección recurrente	Síndrome cerebeloso
Marfan	0.4	30	20(30)	21,8	Aneurisma aórtico	Valvulopatía, cristalino
<b>Recesiva</b>						
FQ	5	2	8(50)	61,8	Infección recurrente	Infección recurrente
AME	1	1	4(90)	66,8	Infección recurrente	Parálisis
HA	1	0	60(30)	11,8	Desequilibrio electrolítico	Ambigüedad sexual
Fc.	1	0	40(95)	31,8	Infección	Retraso mental
<b>Ligadas a X</b>						
DMD	2	4	16(60)	51,8	Falla ventilatoria	Debilidad muscular, infecciones
Hemofilia	1	0	50(20)	21,8	Hemorragia	Hemorragia
Ictiosis	1	0	71,8(15)	0	-	Infecciones
RM	1	0	50(80)	21,8	Infección recurrente	Retardo mental

<sup>1</sup> Edad de aparición promedio de incapacidad o impedimento secundario a la enfermedad. <sup>2</sup> Años de vida impedida como tiempo promedio entre la aparición de patología incapacitante y muerte. <sup>3</sup> Porcentaje de impedimento de cada patología, considerando las complicaciones más severas. <sup>4</sup> Principal causa de muerte.

<sup>5</sup> Causa de incapacidad en enfermedades no letales o causa de incapacidad antes de la muerte.

**Tabla 4**  
**Años de vida potencialmente perdidos (AVPP), de acuerdo a la patología cromosómica, frecuencia de la enfermedad por cada 10.000 nacimientos, edad de aparición de la incapacidad de acuerdo a la patología y causa de muerte o incapacidad. Esperanza de vida de 71,8 años.**

Condición	Casos x c/10.000	Edad <sup>1</sup>	AVI <sup>2</sup> (%I) <sup>3</sup>	AVPP	Causa de muerte <sup>4</sup>	Causa de incapacidad <sup>5</sup>
<b>Autosomas</b>						
Trisomia 21	14	0	35(95)	36,8	Cardiopatía, demencia, infección	Retraso mental
Trisomia 18 <sup>6</sup>	1	0	1(100)	70,8	Malformaciones múltiples	Malformaciones múltiples
Trisomia 13 <sup>7</sup>	1	0	1(100)	70,8	Malformaciones múltiples	Malformaciones múltiples
<b>Sexuales</b>						
Klinefelter	13	5	66,8(30)	0	-	Infertilidad
Turner	5	0	65(30)	6,8	Coartación aórtica, linfedema, falla renal	Infertilidad, osteoporosis

<sup>1</sup> Edad de aparición promedio de incapacidad o impedimento secundario a la enfermedad. <sup>2</sup> Años de vida impedida como tiempo promedio entre la aparición de patología incapacitante y muerte. <sup>3</sup> Porcentaje de impedimento de cada patología, considerando las complicaciones más severas. <sup>4</sup> Principal causa de muerte. <sup>5</sup> Causa de incapacidad en enfermedades no letales o causa de incapacidad antes de la muerte. <sup>6,7</sup> Considerando los más extremos casos de supervivencia hasta un año de edad.

**Tabla 5**  
**Estimativo de nuevos casos de malformaciones congénitas por sistemas. Número de casos por cada 1000 nacimientos y proyección quinquenal de casos en Colombia en el periodo 1996-2025**

<b>Sistema</b>	<b>Casos x c/10.000<sup>12</sup></b>	<b>1996-2000</b>	<b>2001-2005</b>	<b>2006-2010</b>	<b>2011-2015</b>	<b>2016-2020</b>	<b>2021-2025</b>
SNC <sup>1</sup>	18-50	8.391 - 23.309	8.489 - 23.582	8.661 - 24.060	8.810 - 24.473	9.152 - 25.423	9.267 - 25.742
Ojo <sup>2</sup>	3-12	1.399 - 5594	1.415 - 5.660	1.444 - 5774	1.468 - 5.873	1.525 - 6.101	1.545 - 6.178
Oído <sup>3</sup>	7	3.263	3.301	3.368	3.426	3.559	3.604
Corazón <sup>4</sup>	40-96	18.647 - 44.752	18.865 - 45.276	19.248 - 46.194	19.578 - 46.987	20.338 - 48.811	20.594 - 49.425
Sistema respiratorio <sup>5</sup>	4	1.865	1.887	1.924	1.958	2.034	2.059
Labio y paladar <sup>6</sup>	14	6.556	6.603	6.737	6.852	7.118	7.208
Sistema digestivo <sup>7</sup>	12-38	5.594 - 17.714	5.660 - 17.922	5.774 - 18.285	5.873 - 18.599	6.101 - 19.231	6.178 - 19.564
Genital <sup>8</sup>	11-24	5.128 - 11.188	5.183 - 11.319	5.293 - 11.549	5.384 - 11.747	5.593 - 12.203	5.663 - 12.356
Tracto urinario <sup>9</sup>	9-16	4.196 - 7.459	4.245 - 7546	4.331 - 7.699	4.405 - 7.831	4.576 - 8.135	4.634 - 8.237
Miembros <sup>10</sup>	43-89	20.045 - 41.489	20.280 - 41.975	20.691 - 42.826	21.046 - 43.561	21-863 - 45.252	22.138 - 45.821
Pared abdominal <sup>11</sup>	5-6	2.331 - 2797	2.358 - 2830	2.406 - 2.887	2.477 - 2.937	2.542 - 3.051	2.574 - 3.089
<b>Total</b>	19-22	77.385 - 165.956	78.877 - 171.303	79.877 - 171.303	81.247 - 174.244	84.401 - 181.008	85.464 - 183.283

<sup>1</sup> SNC: sistema nervioso central. Malformaciones congénitas del SNC. <sup>2</sup> Malformaciones congénitas del ojo. <sup>3</sup> Malformaciones congénitas de oído. <sup>4</sup> Malformaciones congénitas del corazón y grandes vasos. <sup>5</sup> Malformaciones congénitas de sistema respiratorio. <sup>6</sup> Malformaciones congénitas de labio y paladar. <sup>7</sup> Malformaciones congénitas de tracto gastrointestinal. <sup>8</sup> Malformaciones congénitas genitales (masculina y femenina). <sup>9</sup> Malformaciones congénitas de tracto urinario. <sup>10</sup> Malformaciones congénitas de miembros superiores e inferiores. <sup>11</sup> Malformaciones congénitas de pared abdominal. <sup>12</sup> El rango de casos por 1000 nacimientos incluye casos aislados y síndromes que tienen como principal manifestación dismorfológica malformaciones del sistema especificado, están incluidas malformaciones menores y mayores.

tema nervioso central, del sistema cardiovascular y las anomalías de los miembros.

### **Incremento de la enfermedad genética y su impacto en la salud de la población colombiana**

El estimativo de nuevos casos de enfermedades genéticas de acuerdo con el patrón de herencia y las cromosomopatías, se perfila en la figura 1. Se evidencia un predominio de las patologías autosómicas dominantes con respecto a las demás patologías y un obvio crecimiento de estas patologías según las perspectivas de crecimiento de la población del país.

Al proyectar el incremento en el número de nacimientos del país en general, la enfermedad genética va a producir, aproximadamente, 56.000 nuevos casos cada 5 años y las malformaciones congénitas serán del orden de 80.000 a 180.000, cada quinquenio, para un promedio total de 136.000 a 236.000 casos en cada periodo de 5 años, con un incremento promedio de 37.000 nuevos casos al año de enfermedades genéticas, incluidas las malformaciones congénitas.

Las patologías de herencia dominante son las más frecuentes (30.000 cada 5 años); las recesivas y las ligadas al sexo tienen una menor proporción. Entre las patologías dominantes tienen mucha importancia las mutacio-

nes nuevas, sin historia familiar anterior, por lo cual no son completamente predecibles. Las enfermedades que mayor peso tienen en las proyecciones quinquenales son la hipercolesterolemia familiar, seguida por la sordera no sindrómica y el riñón poliquístico.

Con respecto a las malformaciones congénitas, los principales trastornos se sitúan en las extremidades, junto a las cardiopatías congénitas y los defectos del sistema nervioso central.

Analizando el promedio ponderado de años de vida impedida, se concluye que las anomalías cromosómicas alcanzan 45,33 años, seguidos de las enfermedades recesivas ligadas al sexo con 44,4 años y las de carácter recesivo con 37,6 años. Asimismo, los porcentajes de impedimento en casi todas las enfermedades genéticas superan el 50%.

El número calculado de años de vida impedida totales por enfermedades genéticas alcanza la cifra de 1'800.000 cada 5 años, para un total de 10'465.000 en el periodo analizado de 1996 a 2025.

Las anomalías cromosómicas son las enfermedades que más peso tienen, con 4'365.701 años, seguidas de las enfermedades genéticas de carácter dominante. Solamente el síndrome de Down (trisomía 21), por la mayor fre-

cuencia en que se presenta, contribuye con un alto número de años de vida impedida (1'231.300) y de años de vida potencialmente perdidos.

Al tener en cuenta el promedio de vida del país, estimado en 71,8 años, el número de personas afectadas por cada periodo de 5 años genera un aproximado de años de vida potencialmente perdidos de: 1'1000.000 años, para un total acumulado (periodo total 1996 -2025), de 6'345.000 años, con predominio de las patologías dominantes (2'288.061) y las anomalías cromosómicas (2'166.439). Entre las patologías dominantes, el riñón poliquístico es la enfermedad que produce mayor número de años perdidos, seguida de la neurofibromatosis. En el grupo de pacientes con anomalías cromosómicas, quienes tienen trisomía 21 (cuya frecuencia de aparición es de 12 por cada 10.000 nacimientos) suman un alto número de años de vida potencialmente perdidos.

Al analizar los efectos de las enfermedades genéticas, teniendo en cuenta la frecuencia por número de nacimientos, los años de vida potencialmente perdidos y el impedimento que representan, se aprecia que entre las patologías de herencia dominante, el retinoblastoma es la enfermedad con mayor número de AVPP (66 años), a pesar de su baja frecuencia (3 por cada 10.000 nacimientos), con un porcentaje de impedimento del 50%.

Sigue en importancia la fibrosis quística, con un impedimento del 50%. Esta patología es relativamente frecuente y tiene un número de portadores aparentemente significativo en la población general. Las distrofias musculares ligadas a X, producen una gran pérdida de años de vida y un alto porcentaje de impedimento (60%).

Al analizar todas las patologías en conjunto, es posible concluir que las enfermedades recesivas son las que producirán más años de vida potencialmente perdidos; en segundo lugar están las patologías ligadas a X y, por último, las patologías dominantes, teniendo en cuenta que son éstas últimas las más frecuentes.

La enfermedad genética tiene una frecuencia de que oscila entre 37,3 y 52,8 por cada 1.000 habitantes. En esta cifra se incluyen las malformaciones congénitas que corresponden de manera global al 50% del total. Las proyecciones muestran que en 2000 la cantidad de colombianos con enfermedades genéticas podría corresponder a 2'000.000 y que para el 2025 la cifra podría alcanzar a 2'866.000 personas.

## **Discusión**

Los datos que en Colombia y en los países en desarrollo existen sobre patología genética y su impacto en la

salud pública son muy escasos; tal como se demostró para los AVISA, sólo existe un estimado para un corto periodo y, para el resto de factores determinantes, realizamos estimativos de acuerdo con proyecciones de población. Las dinámicas demográficas de un país pueden variar enormemente y los supuestos parámetros estadísticos no son necesariamente una fiel copia de la realidad.

Sin embargo, al revisar solamente las estadísticas de mortalidad del DANE (<http://www.dane.gov.co>) se verifica la tendencia que indica que las patologías congénitas tienen cada vez más un peso determinante en las causas de la enfermedad en Colombia. Al no existir estadísticas confiables hasta antes de los estudios de población de la década de 1990, la verificación aquí realizada comprende un periodo significativo en el que el país sufrió la transformación de su sistema de seguridad social (Ley 100 de 1992) e inició el tercer milenio con mejores perspectivas en el cuidado de la salud.

Las patologías mendelianas son el principal factor determinante de la carga genética de la enfermedad. Son patologías con características complejas, las cuales el médico general, e incluso el especialista, no está acostumbrado a manejar en la práctica diaria; fenómenos como la penetrancia, la expresividad, el mosaicismo somático y germinal y la tasa de nuevas mu-

taciones, establecen un campo en el que el diagnóstico, la asesoría y el manejo se dificultan en la ausencia de un entrenamiento específico. De igual modo, los aspectos como la ventaja evolutiva del heterocigoto, la consanguinidad, el efecto fundador y el establecimiento del estado de portador son elementos fundamentales en el entendimiento y manejo de la enfermedad recesiva, pero casi siempre ajenos al desarrollo del razonamiento clínico cotidiano.

Las anomalías cromosómicas representan las principales causas de retardo mental, malformaciones congénitas multisistémicas, síndromes relacionados con cardiopatía congénita y pérdidas recurrentes del embarazo. El diagnóstico citogenético es fundamental para establecer un diagnóstico definitivo, para lo cual se requiere tecnología que incluya la citogenética molecular (*fluorescent in situ hybridization*, FISH; *polimerase chain reaction in situ*, PRINS; hibridación genómica comparativa). En Colombia hay una carencia de laboratorios que de manera rutinaria ofrezcan servicios de este tipo, lo cual tiene origen en la poca demanda de servicios moleculares citogenéticos, secundario a la casi ausencia de conocimientos clínicos de las patologías genéticas.

A pesar de ausencia de cura para la totalidad de las patologías genéticas, el tratamiento depende de un conoci-

miento adecuado de la enfermedad, el cual incluye la correlación genotipo-fenotipo y cariotipo-fenotipo, de acuerdo con el cual, ciertos patrones de anomalías cromosómicas y moleculares deben tener manejos específicos y corresponden a un patrón conocido de pronóstico y expectativa de vida[12, 13]. Sin embargo, en Colombia no existen laboratorios clínicos que de manera rutinaria realicen pruebas moleculares de patologías frecuentes como la fibrosis quística o de altísimo impacto como la poliposis familiar o el cáncer familiar de seno.

Si la carga de la enfermedad genética en Colombia es un elemento cada vez más importante dentro de la dinámica de la salud, el país debería prepararse para la atención adecuada de estos enfermos. Sin embargo, en el país el registro de las enfermedades de origen genético es prácticamente ausente y la vigilancia epidemiológica de malformaciones congénitas se limita a grupos de investigación que tienen un limitado radio de acción[14].

Aunque los cálculos realizados pueden generalizarse a cualquier población en que se conozcan o infieran los parámetros de crecimiento de la población, los datos reales deben ser corregidos según los datos propios del país o región en estudio.

Según los datos del estudio de malformaciones congénitas de Bernal *et*

*al.* [15], se pueden establecer las relaciones entre los porcentajes de malformaciones en un país respecto a otro, infiriendo indirectamente proporciones diferentes a lo proyectado, tal como se aprecia en la tabla 6, y utilizando el estudio de Roberts *et al.*[16]. Esta corrección, al basarse en datos propios del país, permite hacer una inferencia probablemente más cercana a la realidad que la simple proyección; sin embargo, es claro que la carencia de datos epidemiológicos al respecto es un obstáculo en la consecución de datos más concluyentes. Es así como el sistema de vigilancia epidemiológica en malformaciones congénitas y enfermedades genéticas debe mejorar en calidad y cubrimiento.

Los servicios de genética médica en Colombia son realizados principalmente por instituciones universitarias de las principales ciudades del país, y el número de médicos con entrenamiento formal en genética médica no supera los 25. La educación en genética clínica dentro de las facultades de medicina no es una prioridad y a esta situación se añade que los servicios de genética no son cubiertos por el sistema de salud o sistema de seguridad social en salud del plan obligatorio de salud (POS)[ 17].

## Conclusiones

A medida que mejoren el control de las enfermedades infecciosas y los pro-

**Tabla 6**  
**Estableciendo la relación de malformaciones congénitas entre el estudio de Bernal y cols. con las proporciones de estudios poblacionales como el de Roberts y cols. se corrige el número de casos por 10.000 en Colombia, en cada uno de los sistemas mencionados**

<b>Malformaciones por Sistema</b>	<b>Roberts y cols. %</b>	<b>Bernal y cols. %</b>	<b>ratio</b>	<b>Casos por 10 .0000 Colombia</b>
Malformaciones sistema nervioso central	10,09	1,48	~6,8:1	2,6 - 7,4
Malformaciones cardiacas congénitas	8,93	3,82	~2,3:1	17,4 - 41,7
Malformaciones gastrointestinales	4,22	3,14	~1,3:1	9,2 - 29 ,2
Síndrome de Down	2,11	1,78	~1,2:1	11,7

**Anexo 1**  
**Población de Colombia y principales parámetros demográficos considerados para el desarrollo de las proyecciones, según el trabajo de Banguero y cols.**

<b>Parámetros demográficos</b>	<b>Años considerados</b>						
	<b>1995</b>	<b>2000</b>	<b>2005</b>	<b>2010</b>	<b>2015</b>	<b>2020</b>	<b>2025</b>
Población total	36.565.466	39.762.207	42.887.162	45.916.802	48.834.013	51.625.191	54.280.617
Tasa de crecimiento total (%)	2.02	1.81	1.62	1.46	1.30	1.17	1.04
Tasa de crecimiento natural (%)	2.02	1.81	1.62	1.46	1.30	1.17	1.04
Tasa total de fecundidad	2.93	2.8	2.63	2.5	2.39	2.28	2.19
Tasa bruta de natalidad	25.7	23.6	22.1	20.5	19.4	18.5	17.6
Tasa bruta de mortalidad	7.1	7.4	7.8	8.3	8.9	9.6	10.3

gramas de atención a la mujer embarazada, será más notoria la presencia de la enfermedad genética y la malformación congénita en Colombia. En este análisis mostramos el impacto que estas patologías pueden tener en el país en los próximos años, no sólo desde el punto de vista de su número, sino también en cuanto al impacto en años de vida impedida, años de vida potencialmente perdidos y años de vida saludable perdidos. Estos datos indican la necesidad de llevar registros adecuados y programas de vigilancia epidemiológica de las malformaciones congénitas y la enfermedad genética en Colombia, para poder trazar políticas que se adecuen a las necesidades de la población a este respecto.

Igualmente, estos resultados plantean la necesidad de implementar más centros para el entrenamiento de médicos genetistas y todo tipo de personal auxiliar que puedan, en el futuro, proporcionar servicios adecuados, en número y calidad, de diagnóstico y asesoría genética[18,19].

La diversidad de la población colombiana, con claras zonas de impregnación africana y más de sesenta grupos étnicos diferentes, con distintos perfiles de morbi-mortalidad que apenas están siendo estudiados, hace necesario un seguimiento permanente, ya que es entre ellos donde cabe esperarse una mayor incidencia de enfermedades de herencia recesiva

autonómica, o efectos fundadores, con las consecuencias que éstos acarrearán[20].

Finalmente, en Colombia debe emprenderse el trabajo de movilizar la población hacia la concienciación de que la historia familiar es una de las mejores y más baratas herramientas en salud pública y medicina preventiva[21], y que su uso puede ayudar a cambiar la curva de crecimiento y el impacto de muchas de estas enfermedades.

## Bibliografía

1. The World Bank Group. World Development Indicators database 2005. Disponible en: <http://web.worldbank.org/WBSITE/EXTERNAL/BANCOMUNDIAL/EXTSPPAISES/LACINSPANISHEXT/COLUMBIAINSPANISHEXTN/0,,contentMDK:20233678~menuPK:490593~pagePK:141137~piPK:217854~theSitePK:455460,00.html>. Acceso el 12 de febrero 2006.
2. The World Bank Group. Reseña sobre Colombia. Avances en el desarrollo. Disponible en: <http://web.worldbank.org/WBSITE/EXTERNAL/BANCOMUNDIAL/EXTSPPAISES/LACINSPANISHEXT/COLUMBIAINSPANISHEXTN/0,,menuPK:455469~pagePK:141132~piPK:141107~theSitePK:455460,00.html>. Acceso el 12 de febrero 2006.
3. Departamento Administrativo Nacional de Estadística. Estadísticas vitales. Disponible en: <http://www.dane.gov.co>. Acceso el 12 de febrero 2006.

4. Zuluaga F. Death registration and mortality statistics in Colombia. *IIVRS Technical Paper*, No. 54. Bethesda, Maryland: International Institute for Vital Registration and Statistics [IIVRS]: 1993.
5. Gómez LA, Tovar HC, Agudelo CA. *Use of health services and epidemiological profiles as parameters for adjusting the Compulsory Health Plan in Colombia*. Rev Salud Pública (Bogotá). 2003; 5: 246-62.
6. Colombia 1995: results from the Demographic and Health Survey. Stud Fam Plann. 1997; 28: 67-71.
7. Rosa RM, Alberto IC. *Universal health care for Colombians 10 years after Law 100: challenges and opportunities*. Health Policy. 2004; 68: 129-42.
8. Banguero H, Castellar C. *La población de Colombia, 1938-2025*. Cali: Universidad del Valle; 1993.
9. Cálculo de los años de vida sana perdidos. En: Escobar ML, Gallardo H, Giraldo G, Londoño JL, Rodríguez J (eds.). *La carga de la enfermedad en Colombia*. Ministerio de salud. Santa Fe de Bogotá: Ministerio de Salud; 1994; 5-17.
10. Fox-Rushby JA, Hanson K. *Calculating and presenting disability adjusted life years (DALYs) in cost-effectiveness analysis*. Health Policy Plan. 2001; 16: 326-31.
11. Weatherall DJ. *The new genetics and clinical practice*. 3rd edition. Oxford: Oxford University Press; 1991.
12. Tang Y, Lu A, Ran R, Aronow BJ, Schorry EK, Hopkin RJ, Gilbert DL, Glauser TA, Hershey AD, Richtand NW, Privitera M, Dalvi A, Sahay A, Szaflarski JP, Ficker DM, Ratner N, Sharp FR. *Human blood genomics: distinct profiles for gender, age and neurofibromatosis type 1*. Brain Res Mol Brain Res. 2004; 132: 155-67.
13. Daidone MG, Paradiso A, Gion M, Harbeck N, Sweep F, Schmitt M. *Biomolecular features of clinical relevance in breast cancer*. Eur J Nucl Med Mol Imaging. 2004; 31 (Suppl.1): S3-14. Epub 2004, Apr 17.
14. Sebastian Calderon J, Zarante I. *Congenital urological anomalies: epidemiological description and associated risk factors in Colombia, 2001-2004*. Arch Esp Urol. 2006;59:7-14.
15. Bernal JE, Ortega G, Umaña A. *The contribution of genetic disease to paediatric mortality in a university hospital in Bogotá*. J Biosoc Sci. 1983; 15: 465-71.
16. Roberts DF, Chávez J, Court SD. *The genetic component in child mortality*. Arch Dis Child. 1970; 45: 33-8.
17. Giraldo A. *Genetic services in Colombia*. Community Genet. 2004; 7: 126-9.
18. *Genetic counselling*. Third report of the WHO Expert Committee on Human Genetics. World Health Organ Tech Rep Ser. 1969; 416: 1-23.
19. Penschazadeh VB. *Reproductive health and genetic testing in the Third World*. Clin Obstet Gynecol. 1993; 36: 485-95.
20. Jaramillo-Correa JP, Keyeux G, Ruiz-García M, Rodas C, Bernal J. *Population genetic analysis of the genes APOE, APOB (3'VNTR) and ACE in some black and Amerindian communities from Colombia*. Hum Hered. 2001; 52: 14-33.
21. Yoon PW, Scheuner MT, Peterson-Oehlke KL, Gwinn M, Faucett A, Khoury MJ. *Can family history be used as a tool for public health and preventive medicine?* Genet Med. 2002; 4: 304-10.