



**EUSKAL AUTONOMIA ERKIDEGOKO  
GAIKOTASUN ARRAROEN  
ERREGISTROAREN TXOSTENA (RER-CAE)**

**INFORME DEL REGISTRO DE  
ENFERMEDADES RARAS DE EUSKADI  
(RER-CAE)**

**2017**



**Egileak /Autores:** Luis M. Oregi Lizarralde, Luis Javier Echevarría González de Garibay

**Edizio eta maquetazio/Edición y Maquetación:** M<sup>a</sup> Victoria Perianes Vilariño

[rer-cae@euskadi.eus](mailto:rer-cae@euskadi.eus)

2018ko Uztaila/Julio de 2018

## AURKIBIDEA

1.	SARRERA	4
2.	LAN-METODOLOGIA	6
3.	EMAITZAK	8
3.1.	ERREGISTRATUTAKO KASUAK	8
3.2.	ERREGISTRATUTAKO GAIXOTASUN ARRAROAK	10
3.3.	GAIXOTASUN ARRAROEN KASUAK JAKINARAZTEA	17
4.	ESKER ONAK	22
5.	BIBLIOGRAFIA	23
6.	ERANSKINAK	24
6.1.	Osakidetza <i>GA</i> en formularioan jasotako aldagaiak	24

ORRIA/  
PAGINA

## ÍNDICE

1.	INTRODUCCIÓN
2.	METODOLOGÍA DE TRABAJO
3.	RESULTADOS
3.1.	CASOS REGISTRADOS
3.2.	ENFERMEDADES RARAS REGISTRADAS
3.3.	COMUNICACIÓN DE CASOS CON ENFERMEDAD RARAS
4.	AGRADECIMIENTOS
5.	BIBLIOGRAFÍA
6.	ANEXOS
6.1.	Variables Recogidas en el formulario de EERR de Osakidetza

## TAULEN AURKIBIDEA

- 1. taula** Erregistroko kasuen kopurua, sailkapen-elementu desberdinen arabera. 2017.urtea
- 2. taula** RER-CAEko gaixotasun arraro ohikoenak. 2017.urtea
- 3. taula** RER-CAEn erregistratutako gaixotasun ohikoenak, adin pediatrikoan (17 urte baino gutxiago) eta helduengan (17 urte edo gehiago.) 2017.urtea
- 4. taula** Patologia-taldetan erregistratutako GAen banaketa, Orphanet-en linearizazio-sistemaren arabera. 2017.urtea
- 5. taula** Osasun-zentro mota desberdinek RER-CAEri eginiko ekarpenak, lurralde historikoaren arabera. 2017.urtea
- 6. taula** Zerbitzu desberdinen erregistro-jarduer. 2017.urtea

## IRUDIEN AURKIBIDEA

- 1. irudia.** Bi sexuek RER-CAEn gehien erregistratu diren kasuei eginiko ekarpena. 2017.urtea
- 2. irudia.** Garrantzi motaren arabera erregistratutako kasuen banaketa portzentuala, esleitutako patologiaren espezifikotasun-mailari dagokionez. 2017.urtea.
- 3. irudia.** Zerbitzu desberdinen garrantzi erlatiboaren irudikapen eskematikoa, unibertsitate-ospitaleetatik RER-CAEri GAen kasuak jakinarazteari dagokionez. 2017.urtea

## INDICE DE TABLAS

- 9 Tabla 1.** Número de casos en el registro, en función de distintos elementos de clasificación. Año 2017.
- 11 Tabla 2.** Enfermedades Raras más frecuentes en el RER-CAE. Año 2017.
- 13 Tabla 3.** Enfermedades más frecuentes registradas en RER-CAE en edad pediátrica (menos de 17 años) y en adultos (17 o más años). Año 2017.
- 16 Tabla 4.** Distribución de las EERR registradas entre grupos de patologías, de acuerdo con la sistemática de linearización de Orphanet. Año 2017.
- 19 Tabla 5.** Contribución de los distintos tipos de centros sanitarios al RER-CAE, según el territorio histórico. Año 2017.
- 20 Tabla 6.** Actividad registral de los distintos servicios. Año 2017.

## INDICE DE FIGURAS

- 12 Figura 1.** Contribución de ambos sexos a las enfermedades con mayor número de casos registrados en RER-CAE. Año 2017.
- 17 Figura 2.** Distribución porcentual de los casos registrados por tipos de entidad, relativos al nivel de especificidad de la patología asignada. Año 2017.
- 22 Figura 3.** Representación esquemática de la importancia relativa de los servicios de los distintos servicios en la comunicación de casos de EERR al RER-CAE desde los hospitales universitarios. Año 2017.

## 1. SARRERA

Euskal Autonomia Erkidegoko Gaixotasun Arraroen Erregistroa (RER-CAE) abenduaren 30eko 473/2013 Dekretuan oinarritzen da (Euskal Autonomia Erkidegoko gaixotasun arraroen erregistroaren sorrerari eta funtzionamenduari buruzkoa). Dekretu horren 5. artikuluan 1. apartatuak honako hau adierazten du: «Osasun-zentro publikoek nahiz pribatuek, eta Euskal Autonomia Erkidegoan gaixotasun arraroak diagnostikatu, artatu eta gaixo horien jarraipena egiten duten profesionalak behar beste datu eta informazio eman beharko diote gaixotasun arraroen erregistroari (...)». Ondorioz, klinikoek eman beharreko komunikazio esplizituan oinarrituta ezarri zen RER-CAE.

2014ko uztailaren 23ko Agindua (Osasun sailburuarena) garatzen du aurreko dekretua:

- 1) Erregistra daitekeen kasutzat hartzen du
  - «Europar Batasunaren eremuan, 10.000 biztanletik gutxienez 5i eragiten dien gaixotasuna, betiere bat etorriaz [Orphanet](#)-ek edo, horrek ez bada, beste informazio-iturri fidagarri batek aldi berean behin prestatutako txostenekin».
  - «Tumore gaiztoei dagokienez, honako hauek erregistra daitezke: Europar Batasunaren eremuan, 100.000 biztanletatik 6 bako bako gutxiago eragiten dietenak».
- 2) Aldiz, «tratamendu konbentzionalarekin pronostiko larria ez duten gaixotasun arraroak ez dira erregistratuko, eta, halaber, Euskal Autonomia Erkidegoko zaintza epidemiologikoko sistemak

## 1. INTRODUCCIÓN

La creación del Registro de Enfermedades Raras de la Comunidad Autónoma de Euskadi (RER-CAE) tiene su base en el Decreto 473/2013, de 30 de diciembre, de creación y funcionamiento del Registro de Enfermedades Raras de la Comunidad Autónoma de Euskadi. En el artículo 5, punto 1 del mismo indica que “Todos los centros sanitarios, tanto públicos como privados, así como los profesionales que diagnostiquen, traten o realicen seguimiento de pacientes de enfermedades raras, en el ámbito de la Comunidad Autónoma de Euskadi, están obligados a proporcionar al Registro de Enfermedades Raras los datos y la información que precisa (...)”. En consecuencia, el RER-CAE se establece como un registro basado en la comunicación explícita por los clínicos.

La Orden de 23 de julio de 2014, del Consejero de Salud, desarrolla el decreto previo, definiendo:

- 1) Como caso registrable,
  - “.. aquel caso con una enfermedad que afecta a menos de 5 personas por 10.000 habitantes en el ámbito de la Unión Europea, de acuerdo a los informes que elabora periódicamente [Orphanet](#) o, en su defecto, a otra fuente de información”.
  - “En cuanto a los tumores malignos, se consideran registrables aquellos cuya incidencia en el ámbito de la unión europea es menor de 6 casos por 100.000 habitantes”.
- 2) Por el contrario “Quedan excluidas de su registro aquellas enfermedades raras con un pronóstico benigno con un tratamiento convencional y las enfermedades transmisibles raras

sartutako gaixotasun kutsakorrak».

Gaixotasun arraroen (GA) diagnostikoen informazioaren berri emateko eskakizuna betetzeko, Osakidetzan, gaixotasun gutxituren bat duen pazienteen izen-ematean identifikatzeko sistema bat garatu da: «GAen formularioa» (aurrerantzean, formularioa). Bertan jasotzen den informazioa klinikoa da, eta 1. eranskinean dago azalduta. Formularioa osatuz gero, alde batetik, diagnostikatu diren gaixotasun arraroen kasuak Osakidetzako klinikoei ezagutzera ematea lortzen da, eta bestetik, diagnostikatutako prozesuaren oinarizko datuak biltzea; informazio hori izango da RER-CAEn emango dena.

Aldi berean, gaixotasunen zerrenda bat adostu zen zenbait espezialistarekin. Zerrendak, gutxi gorabehera, 300 gaixotasun arraro<sup>1</sup> biltzen ditu, ezaugarri desberdinak dituztenak eta aparatu edo sistema organiko desberdinei eragiten dietenak, eta, datu-bilketan, horiek nabarmentzea garrantzitsua zela iritzi zen. Zerrenda hori etengabe aldatzen ari da, klinikoen eskakizunei, Euskadiko Gaixotasun Arraroei buruzko Aholku Batzordeari eta beste eragile batzuei erantzuteko, tartean, Gaixotasun Arraroen Estatuko Erregistroari (ReeR). Gaixotasun horiek Osakidetzaren erregistro-sisteman bilatzen dira, eta ebaluatu eta hautaketa egin ondoren, diagnostikatu zituzten klinikoei igortzen zaizkie, hasierako diagnostikoa berresten badute, formularioa bete dezaten.

incluidas en el sistema de vigilancia epidemiológica de la Comunidad Autónoma de Euskadi”.

Para cumplir con la exigencia de comunicar la información de los diagnósticos de enfermedades raras (EERR), se ha desarrollado en Osakidetza un sistema de identificación en inscripción de los pacientes afectados por alguna de estas enfermedades minoritarias, denominado “Formulario de ER” (en adelante Formulario). La información que se recoge en el mismo, es de carácter clínico y se describe en el Anexo 1. Completándolo se consigue, por una parte, hacer visibles los casos de EERR diagnosticados al conjunto de clínicos de Osakidetza, y por otra, recoger los datos básicos del proceso diagnosticado, que configura la información que se consignará en RER-CAE.

Paralelamente, se consensuó con distintos especialistas una relación de enfermedades, aproximadamente 300 EERR<sup>2</sup>, de distinta naturaleza y que afectan a los diferentes aparatos o sistemas orgánicos, en las que se consideró oportuno incidir en la recogida de datos. Este listado está en continua evolución, respondiendo a las demandas de los clínicos, el Consejo Asesor de Enfermedades Raras de Euskadi, y los de otros agentes como el Registro Estatal de Enfermedades Raras (ReeR). Estas enfermedades, son rastreadas en los sistemas de registro de Osakidetza, y, tras una evaluación y selección previa, son remitidas a los clínicos que las establecieron el diagnóstico, para que, si ratifican el diagnóstico inicial, elaboren el formulario.

<sup>1</sup> Lehenetsuna duten gaixotasun arraroen zerrenda eska dakiokete RER-CAEri, helbide elektroniko honen bidez: [rer-cae@euskadi.eus](mailto:rer-cae@euskadi.eus)

<sup>2</sup> El listado de EERR prioritarias puede solicitarse a RER-CAE a través del correo-e: [rer-cae@euskadi.eus](mailto:rer-cae@euskadi.eus)

Sistema hori garatzeak lan handia eskatu du, bai Osasun Saitetik bai Osakidetzatik, eta Gaixotasun Arraroei buruzko Aholku Batzordeak sustatu eta erraztu du (Agindua, 2012ko maiatzaren 22koa, Osasun eta Kontsumoko sailburuarena, Gaixotasun Arraroei buruzko Aholku Batzordea sortzeko dena).

## 2. LAN-METODOLOGIA

Euskadiko Gaixotasun Arraroen Erregistroaren egoerari buruzko txosten honek 2017ko abenduaren 31ra arte sartu diren datuak aztertzen ditu; hau da, orduan formularioa zeukatenak.

Lehen txostena izanik, egokitzen joan dugun, formularioetan bildutako informazioetik abiatuta, RER-CAEren lan egiteko erari buruzko alderdiak azpimarratzea.

Osakidetzako klinikoek bildutako formularioak urtean bitan (urtarrilean eta uztaillean) bidaltzen zaizkio RER-CAEri. Errore edo kopia posibleak garbitzen diren hasierako azterketaren ondoren, gaixotasun arraroen kode bat esleitzen zaio kasu bakoitzari, [ORPHANET](#)-en kodifikazio-sisteman oinarrituta. Helburu hauek ditu:

- Jakinarazi den prozesua erregistra daitekeen kasu bati dagokiola egiaztatzea, alegia, Orphanet-en gaixotasun arraroen zerrendan egotea, 473/2013 Dekretuan ezartzen den moduan.
- Patologia berdineko kasuak kode berarekin eta izendapen estandarizatu batekin bateratzea. Horretarako, sinonimoen bidez eta erakunde bereko akronimoen bidez deskribatutako kasuak kode bererekin identifikatzen

El desarrollo de esta sistemática ha exigido un importante trabajo, tanto desde el Departamento de Salud como desde Osakidetza, que ha sido potenciado y facilitado por el Consejo Asesor de Enfermedades Raras (Orden de 22 de mayo de 2012, del Consejero de Sanidad y Consumo, por el que se crea el Consejo Asesor de Enfermedades Raras).

## 2. METODOLOGÍA DE TRABAJO

El presente informe de situación del Registro de Enfermedades Raras de Euskadi, analiza los datos incluidos en el mismo a 31 de diciembre del 2017, es decir los casos que disponían de Formulario a esa fecha.

Al ser el primer informe, se ha considerado conveniente incidir en aspectos sobre la forma de trabajo del RER-CAE, a partir de la información recogida en los Formularios.

El conjunto de formularios recogidos por los clínicos de Osakidetza se remiten al RER-CAE dos veces al año (enero y julio). Tras un análisis inicial, de depuración de posibles errores o duplicados, a cada uno de los casos se les asigna un código de EERR, basado en el sistema de codificación de [ORPHANET](#). Con ello se busca:

- Constatar que el proceso comunicado corresponde a un caso registrable, es decir se incluye en el listado de Orphanet de EERR, tal como se establece en el Decreto 473/2013.
- La unificación de todos los casos de la misma patología con un mismo código, y una denominación estandarizada; aunando en mismo código los casos descritos con diferentes sinónimos, e incluso acrónimos de una misma

- dira, azterketa eta ebaluazioa errazteko.
- Ahal den neurrian, kasu desberdinen espezifikotasun-maila homogeneizatzea. Orpha-ren kodifikazio-sistemak hiru espezifikotasun-maila bereizten ditu (zehaztasun-maila):
    - o 1. maila: fenoma-gaixotasunen taldea,
    - o 2. maila: gaixotasun (sindromeak, malformazioak eta anomaliak barne) eta
    - o 3. maila: azpimota.

RER-CAEren helburua da, bere lan-prozeduran, kasuak 2. mailako berezitasun-mailarekin (gaixotasuna) erregistratzea. Kasuen inguruan emandako informazioa ez bada 2. maila hori zehazteko nahikoa, fenoma-gaixotasunen taldearen barruan (1. maila) dagozkien kodea eta deskribatzailea esleitzen zaizkie.

Aldiz, emandako datuek berezitasun handiagoa ematen badute eta gaixotasunaren azpimota (3. maila) jar badaiteke, eremu osagarri batean erregistratzen dira kasuak: gaixotasunaren azpimota.

Eskuragarri dagoen informazioak Orpha kodea esleitzeko aukera ematen ez duenean, kasua ez da erregistroan sartzen, eta informazioa eman duen medikuarekin hitz egin behar da, prozedura osatzeko informazioa eman dezan.

- Diagnostikatutako GAren informazio espezifikoa osatzea. Orpha kodea esleitzuz gero, gaixotasunaren inguruko datu propioak sartu edo erabili daitezke, Orpha erakundeak berak gaixotasunari buruz ematen duen

entidad, facilitando su análisis y evaluación.

- Homogenizar, dentro de lo posible, el nivel de especificidad de los distintos casos. La sistemática de codificación de Orpha diferencia tres niveles de especificidad o detalle (granularidad):
  - o Nivel 1, Grupo de Fenomas-Enfermedades,
  - o Nivel 2, Enfermedad (incluyendo síndromes, malformaciones y anomalías) y
  - o Nivel 3, Subtipo.

El objetivo del RER-CAE, en su procedimiento de trabajo, es registrar los casos con el nivel 2 de especificidad, Enfermedad. Si la información aportada es insuficiente para concretar este Nivel 2, se le asigna el código y descriptor del grupo de fenomas-enfermedades (Nivel 1) al que pertenece.

Si, por el contrario, los datos suministrados permiten una mayor especificidad, pudiendo establecerse el subtipo de la enfermedad, Nivel 3, este se registra en un campo adicional: subtipo de enfermedad.

Cuando la información disponible no permite asignar un código Orpha, el caso no es incluido en el registro, estableciéndose un dialogo con el médico que lo ha informado para completar la información que permita completar el procedimiento.

- Completar la información específica de la ER diagnosticada. La asignación del código Orpha posibilita incluir o disponer de una serie de datos propios de la enfermedad, a partir de la información que sobre la misma proporciona la propia organización



informaziotik abiatuta.

Datu pertsonalak, hala nola adina, sexua, bizilekua edo egoera bitala, ez dira formularioan biltzen, eta beraz, ez dira Osakidetzatik ematen. Datu klinikoekin batera, kode anonimizatu bat sartzen da, eta horren bidez eskuratzen da Osasun Saileko datu-baseetan gordetako pazientearen informazio hori. Informazioaren pribatutasuna bermatzeko, datu-base berezietan gordetzen dira datu klinikoak eta pertsonalak.

Jarraian azalduko diren datuak SAS 9.4 pakete estatistikoaren bidez landu dira (SAS Institute Inc., Cary, NC, AEB).

### **3. EMAITZAK**

#### **3.1. Erregistratutako kasuak**

Erregistroan dauden kasuak, guztira, 3.094 dira. Formulario kopurua apur bat handiagoa da, ez baitira sartu jasotako 38 kasu. Ez dute informazio nahikorik, eta beraz, ezin izan zaie Orpha kode bat esleitu. Horrez gain, ez dira beste 7 kasu sartu, tartean, Klinefelter-en sindromea (47, XXY), beren intzidentziagatik, Europar Batasunaren mailan ez baitira gaixotasun arrarotzat hartzen.

69 kasutan, ezin izan da informazio pertsonala berreskuratu, pazienteak ez baitira erregistratuta agertzen aseguramendu-sistemetan.

Bestalde, aipatu beharra dago 12 pazienteek GA bat baino gehiago dutela erregistratuta.

1. taulan adierazita dago RER-CAEko gaur egungo kasuen laburpena. Oro har, aipatu beharra dago kasuen kopurua urria dela, ez baitu biztanleriaren %0,15 gainditzen; Osasunaren Mundu

Orpha.

Los datos de carácter personal, tales como edad, sexo, residencia o estado vital, no constan en el formulario, y por tanto no son comunicados desde Osakidetza. Junto a los datos clínicos se incluye un código anonimizado a partir del cual, se recupera esta información del paciente, desde las bases de datos existentes en el Departamento de Salud. Con el fin de asegurar la privacidad de la información, los datos clínicos y los personales se mantienen en bases de datos disociadas.

La elaboración de los datos que se describen a continuación se ha realizado mediante el paquete estadístico SAS 9.4 (SAS Institute Inc., Cary, NC, USA).

### **3. RESULTADOS**

#### **3.1. Casos registrados**

El número total de casos existentes en el Registro es de 3.094. El número de Formularios es algo superior ya que no se han incluido 38 de los recibidos, al no haber sido posible asignarles un código Orpha por tener una información insuficiente, y 7 casos, al corresponder a patologías, como el Síndrome de Klinefelter 47, XXY, que por su incidencia no son consideradas EERR a nivel de la UE.

En 69 casos no ha sido posible recuperar la información personal, al no aparecer los pacientes como registrados en los sistemas de aseguramiento.

Por otra parte, destacar que 12 pacientes tienen más de una (1) ER registrada.

El resumen de los casos actualmente en RER-CAE se indica en la Tabla 1. En términos generales, indicar que el número de casos es limitado, no superando el 0,15% de la población, frente al

Erakundearen arabera, gaixotasun arraroak biztanleriaren %7 inguru dira. Ondorioz, orain eskuragarri dauden datuetatik atera daitezkeen ondorioak balio txikikoak dira, eta gezurtatu edo zuzendu egin daitezke erregistratutako kasuen kopurua handitzen den neurrian. Bestalde, kasuen kopuru txikiak erregistratutako gaixotasunen parametro epidemiologikoak lortzeko aukera mugatzen du, eta erregistroak duen xede oinarrizko bat hau da.

aproximadamente 7% que la Organización Mundial de la Salud estima como prevalencia de las enfermedades raras consideradas en su conjunto. En consecuencia, las posibles conclusiones que se puedan extraer de los datos actualmente disponibles tienen un valor limitado, y pueden ser desmentidas o corregidas a medida que aumente el número de casos registrados. Por otra parte, este escaso número de casos limita la posibilidad de obtener los parámetros epidemiológicos de las enfermedades registradas, uno de los objetivos básicos del registro.

**1. taula** Erregistroko kasuen kopurua, sailkapen-elementu desberdinen arabera. 2017. urtea

**Tabla 1.** Número de casos en el registro, en función de distintos elementos de clasificación. Año 2017.

KASUEN EZAUGARRIAK CARACTERÍSTICAS DEL CASO		KASUEN KOP. Nº CASOS	%
PAZIENTEEN SEXUA SEXO DEL PACIENTE	Emakumea/Mujer	1.620	52,4
	Gizona/Hombre	1.405	45,4
	Ezezaguna/Desconocido*	69	2,2
ADIN-TALDEA GRUPO DE EDAD	Pediatrikoa/Pediátrica	541	17,5
	Heldua/Adulto	2485	80,3
	Ezezaguna/Desconocido*	69	2,2
PAZIENTEAREN HELBIDEA DOMICILIO PACIENTE	Araba/Álava	448	14,5
	Bizkaia/Vizcaya	1.776	57,4
	Gipuzkoa/Guipúzcoa	752	24,3
	Beste bat/Otras**	78	2,5
O-Z HELBIDEA DOMICILIO C.S.	Araba/Álava	450	14,5
	Bizkaia/Vizcaya	1955	63,2
	Gipuzkoa/Guipúzcoa	689	22,3
<b>GUZTIRA/ TOTAL</b>		<b>3.094</b>	<b>100,0</b>

\* Datu horiek EAEko aseguratutako datu-baseetan agertzen ez diren pazienteei dagozkie. Estos datos corresponden a los de pacientes que no figuran en las bases de datos de aseguramiento de la CAE.

\*\* RER-CAEak aukera ematen du EAETik kanpoko pazienteak erregistratzeko, kasu horiek Estatuko Erregistroari jakinarazteko helburuarekin, beren autonomia-erkidegotik kanpo diagnostikatutako pazienteak trukatzeko sistema gisa. El RER-CAE posibilita el registro de pacientes de fuera de la CAE con el fin de comunicar estos casos al Registro Estatal, como sistema de intercambio de pacientes diagnosticados fuera de su comunidad autónoma de residencia.

Honako hau da EAEko biztanleriaren banaketa, lurralde historikoka (LH): Araban, % 14,9; Bizkaian, % 52,4, eta Gipuzkoan, % 32,8 (EUSTAT). Hori kontuan izanik, Bizkaitarren diagnostikatu eta Bizkaitik

Considerando la distribución de la población de la CAE por territorio histórico (TH) (EUSTAT), 14,9%, 52,4% y 32,8% para Araba/Álava, Bizkaia y Gipuzkoa, respectivamente, habría una sobre-

bidalitako kasuak ordezkartzen den baino altuagoak dira, Gipuzkoan berriz txikiagoak.

Pazienteak sexuaren arabera banatuz gero, erregistratutako kasuen artean, emakumeak gizonezkoak baino gehiago dira (% 52,4 eta % 45,4, hurrenez hurren). Horrez gain, ikus daiteke gaixotasun arraroren bat duten pertsonen gehiengoak 16 urtetik gorakoa dela (helduak). Hala ere, bi kasu horietan, desberdintasun horiek bi faktoreek biztanleria orokorrekiko duten desberdintasunen antzekoak dira; emakumeak % 51,45 dira; gizonak, % 48,55; helduak, % 82, eta haurrak, % 18 (EUSTAT).

Erregistratutako kasuen beste ezaugarri batzuei dagokienez, bi kontu aipatu behar dira: alde batetik, kasuen % 5,1 (169 kasu) datuak aztertu ziren unean hilda zeuden pertsonen dagokiz; eta, bestetik, erregistratutako kasuen 352 (% 11,4) diagnostiko probableak dira, gainerako % 88,6a berretsita baitago.

### **3.2. Erregistratutako gaixotasun arraroak**

RER-CAEn, guztira, 481 prozesu patologiko desberdin erregistratu dira.

GAen pisu erlatiboa oso aldakorra da; izan ere, 218 patologiak, esaterako, kasu bakarra dute, eta aldiz, 27 patologia ohikoek erregistroen % 50 dute. 2. taulan, erregistratutako kasuen % 1 baino gehiago diren patologiak erakusten dira.

representación de los diagnosticados en habitantes de Bizkaia y remitidos desde este TH, y una sub-representación de los de Gipuzkoa.

En cuanto a la distribución de pacientes por sexo, hay un mayor porcentaje de casos registrados en mujeres, 52,4%, que en hombres, 45,4%. También se observa que la mayoría de las personas afectadas por alguna enfermedad rara son mayores de 16 años (adultos). No obstante, en ambos casos estas diferencias son similares a los que estos dos factores tienen sobre la población general, en la que existe un 51,45% de mujeres y 48,55% de hombres, y un 82% de adultos y 18% de menores (EUSTAT).

En cuanto a otras características de los casos registrados señalar: a) el 5,1% de los casos (169 casos) corresponden a personas fallecidas en el momento del análisis de los datos; b) 352 de los casos registrados (11,4%) se declaran con diagnóstico probable, estando confirmado en el 88,6% restante.

### **3.2. Enfermedades raras registradas**

En el RER-CAE se han registrado un total de 481 procesos patológicos distintos.

El peso relativo de las distintas EERR es muy variable; mientras 218 patologías están representadas por un único caso, las 27 patologías más frecuentes acumulan el 50% de los registros. En la Tabla 2, se muestran las patologías que aportan al RER-CAE más del 1% de los casos registrados.

**2. taula.** RER-CAEko gaixotasun arraro ohikoenak. 2017.urtea

**Tabla 2.** Enfermedades Raras más frecuentes en el RER-CAE. Año 2017.

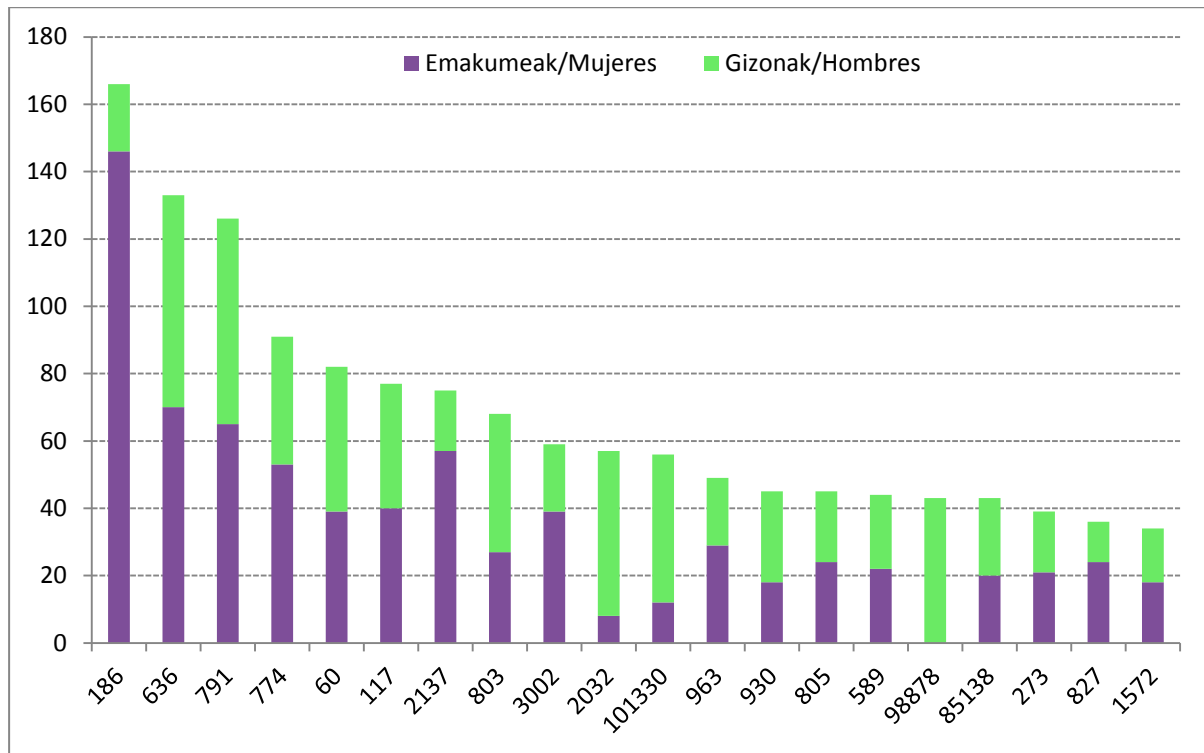
ORPHA-KOD. COD. ORPHA	GA ER	KOP. Nº	%	% metatua % acumulado
186	Behazun-Kolangitis Primarioa Colangitis Biliar Primaria	166	5,4	5,4
636	1 Motako Neurofibromatosia Neurofibromatosis Tipo 1	135	4,4	9,7
791	Erretinosi Pigmentarioa Retinosis Pigmentaria	127	4,1	13,8
774	Telangiektasia Hemorragiko Hereditarioa Telangiectasia Hemorrágica Hereditaria	98	3,2	17,0
60	Alfa-1-Antitripsinaren Eskasia Deficiencia de Alfa-1 Antitripsina	85	2,7	19,7
117	Behçet-en Gaixotasuna Enfermedad de Behçet	79	2,6	22,3
2137	Hepatitis Kroniko Autoimmunea Hepatitis Crónica Autoinmune	75	2,4	24,7
803	Alboko Esklerosi Amiotrofikoa Esclerosis Lateral Amiotrófica	71	2,3	27,0
3002	Purpura Tronbozitolopeniko Immunea Púrpura Trombocitopénica Inmune	60	1,9	29,0
2032	Biriketako Fibrosi Idiopatikoa Fibrosis Pulmonar Idiopática	58	1,9	30,8
101330	Larruazaleko Porfiria Berantiarra Porfiria Cutánea Tarda	56	1,8	32,6
963	Akromegalia Acromegalia	50	1,6	34,3
805	Esklerosi Tuberoso Konplexua Esclerosis Tuberosa Compleja	46	1,5	35,7
930	Akalasia Idiopatikoa Acalasia Idiopática	46	1,5	37,2
589	Miastenia Larria Miastenia Grave	44	1,4	38,7
98878	A Hemofilia Hemofilia A	44	1,4	40,1
85138	Addison-en Gaixotasuna Enfermedad de Addison	43	1,4	41,5
273	Steinert-En Distrofia Miotonikoa Distrofia Miotónica de Steinert	39	1,3	42,8
827	Stargardt-en Gaixotasuna Enfermedad de Stargardt	37	1,2	44,0
1572	Immunoeskasia Komun Aldakorra Inmunodeficiencia Común Variable	35	1,1	45,1
2924	Gaixotasun Polikistiko Hepatiko Isolatua Enfermedad Poliquística Hepática Aislada	34	1,1	46,2

Pazienteen ezaugarriak, bereziki adina eta sexua, desberdinak dira patologien artean. Sexuari dagokionez (1. irudia), gizonezko gehiago daude

Las características de los pacientes, en particular la edad y el sexo, difieren entre patologías. En el caso del sexo (Figura 1) se aprecia una mayor contribución de los

Biriketako Fibrosi Idiopatikoaren (Orpha:2032) edo Larruazaleko Porfiria Berantiarren (Orpha:101330) kasuetan, eta, jakina, A Hemofiliaren (Orpha: 98878) kasuan; emakumeak, ordea, gehiago dira Behazun-Kolangitis Primarioan (Orpha:186) edo Behazun-Hepatitis Primarioan (Orpha:2137).

varones en el caso de la Fibrosis Pulmonar Idiopática (Orpha: 2032) o Porfiria Cutánea Tarda (Orpha: 101330), y como es lógico en la Hemofilia A (Orpha: 98878); en las mujeres su contribución es mayor en la Colangitis Biliar Primaria (Orpha: 186) o Hepatitis Biliar Primaria (Orpha: 2137).



**1. irudia.** Bi sexuek RER-CAEn gehien erregistratu diren kasuei eginiko ekarpena. Gaixotasunak haien Orpha-Kodearekin identifikatuta daude (begiratu 1. Taulan) 2017.urtea

**Figura 1.** Contribución de ambos sexos a las enfermedades con mayor número de casos registrados en RER-CAE, identificadas por su código Orpha (ver Tabla 1) Año 2017.

Helduengan eta adin pediatrikoko pertsonengan erregistratutako patologiek ere desberdintasun handiak dituzte beraien artean. Bi kasuetan, ohikoenak diren 15 kasuen artean –3. taulan biltzen dira–, soilik hiru patologia dira komunak bi adin-taldeetan: 1 Motako Neurofibromatosia, Telangiectasia Hemorragiko Hereditarioa eta Alfa-1-Antitripsinaren Eskasia.

Las patologías registradas en personas adultas o en las de edad pediátrica, también difieren de forma importante. Entre las 15 más frecuentes en ambos casos, que se recogen en la Tabla 3), únicamente tres patologías, Neurofibromatosis Tipo 1, Telangiectasia Hemorrágica Hereditaria y Deficiencia de Alfa-1 Antitripsina son comunes a ambos rangos de edad.

**3. taula.** RER-CAEn erregistratutako gaixotasun ohikoenak, adin pediatrikoan (17 urte baino gutxiago) eta helduengan (17 urte edo gehiago). 2017.urtea

**Tabla 3.** Enfermedades más frecuentes registradas en RER-CAE en edad pediátrica (menos de 17 años) y en adultos (17 o más años). Año 2017.

ORPHA ZK. Nº ORPHA	GA HELDUENGAN ER EN ADULTOS	Kasu kop. Nº casos	%	% metatua % acum.
186	Behazun-Kolangitis Primarioa Colangitis Biliar Primaria	166	5,4	5,4
791	Erretinosi Pigmentarioa Retinosis Pigmentaria	123	4,0	9,3
636	1 Motako Neurofibromatosia Neurofibromatosis Tipo 1	106	3,4	12,8
774	Telangiectasia Hemorragiko Hereditarioa Telangiectasia Hemorrágica Hereditaria	85	2,7	15,5
117	Behçet-en Gaixotasuna Enfermedad de Behçet	77	2,5	18,0
60	Alfa-1-Antitripsinaren Eskasia Deficiencia de Alfa-1 Antitripsina	75	2,4	20,4
2137	Hepatitis Kroniko Autoimmunea Hepatitis Crónica Autoinmune	74	2,4	22,8
803	Alboko Esklerosi Amiotrofikoa Esclerosis Lateral Amiotrófica	68	2,2	25,0
3002	Purpura Tronbozitolopeniko Immunea Púrpura Trombocitopénica Inmune	59	1,9	26,9
2032	Biriketako Fibrosi Idiopatikoa Fibrosis Pulmonar Idiopática	57	1,8	28,8
101330	Larruazaleko Porfiria Berantiarra Porfiria Cutánea Tarda	56	1,8	30,6
963	Akromegalia Acromegalia	49	1,6	32,2
930	Akalasia Idiopatikoa Acalasia Idiopática	44	1,4	33,6
589	Miastenia Larria Miastenia Grave	43	1,4	35,0
85138	Addison-en Gaixotasuna Enfermedad de Addison	43	1,4	36,4
ORPHA ZK. Nº ORPHA	Ga Adin Pediatrikoan Er En Edad Pediátrica	Kasu kop. Nº casos	%	% metatua % acum.
636	1 Motako Neurofibromatosia Neurofibromatosis Tipo 1	27	3,4	3,4
567	22q11.2 Kromosomaren Delezioagatiko Síndrome de Delección 22q11.2	17	0,1	3,5
85410	Gaztaroko Artritis Idiopatikoa Oligoartikularra Artritis Idiopática Juvenil Oligoarticular	15	0,0	3,5
666	Osteogenesi Inperfektua Osteogénesis Imperfecta	12	0,3	3,8

2331	Kawasaki-ren Gaixotasuna Enfermedad de Kawasaki	12	0,0	3,8
821	Sotos-en Sindromea Síndrome de Sotos	12	0,0	3,8
232	Drepanozitosis Drepanocitosis	11	0,1	3,9
648	Noonan-en Sindromea Síndrome de Noonan	9	0,1	4,0
805	Esklerosi Tuberoso Konplexua Esclerosis Tuberosa Compleja	8	1,2	5,2
3303	Fallot-en Tetralogia Tetralogía de Fallot	8	0,2	5,4
60	Alfa-1-Antitripsinaren Eskasia Deficiencia de Alfa-1 Antitripsina	7	2,4	7,8
558	Marfan-en Sindromea Síndrome de Marfan	7	0,8	8,6
98896	Duchenne-ren Muskulu-Distrofia Distrofia Muscular de Duchenne	7	0,0	8,6
774	Telangiectasia Hemorragiko Hereditarioa Telangiectasia Hemorrágica Hereditaria	6	2,7	11,3
98878	A Hemofilia Hemofilia A	6	1,2	12,5

Oro har, helduengan, pisu handiagoa dute endekapenezko gaixotasunek eta osagai genetiko argirik ez dutenek, adibidez, Behazun-Kolangitis Primarioak, Hepatitis Kroniko Autoimmuneak eta Alboko Esklerosi Amiotrofikoak; adin pediatrikoko pazienteek ez dituzte horrelako gaixotasunak. Umeen artean, berriz, ohikoagoak dira gaixotasun genetikok, hala nola Kawasaki-ren Gaixotasuna, Sotos-en Sindromea edo Duchenne-ren Muskulu-Distrofia.

Erregistro osoan, helduen portzentajea askoz handiagoa da. Hortaz, gaixotasunen banaketak helduen banaketa antza handia du.

Eragiten dien aparatu edo sistemen arabera erregistratutako GAen banaketa 4. taulan adierazten da.

En general, en adultos tienen un peso más importante las enfermedades de tipo degenerativo y sin un componente genético claro, como la Colangitis biliar primaria, la Hepatitis Crónica Autoinmune o la Esclerosis Lateral Amiotrófica, sin presencia en pacientes de edad pediátrica. En estos últimos, por el contrario, las enfermedades carácter genético, como la de Kawasaki, Síndrome de Sotos o Distrofia Muscular de Duchenne, tienen una mayor representación.

El mayor porcentaje de casos de adultos en el registro explicaría la semejanza observada entre las patologías más frecuentes en este grupo de edad y el conjunto del registro.

En cuanto a la distribución de las EERR registradas en relación a los aparatos o sistemas afectados, se muestra en la Tabla 4.

**4. taula.** Patologia-taldetan erregistratutako GAen banaketa, Orphanet-en linearizazio-sistemaren arabera. 2017. urtea

**Tabla 4.** Distribución de las EERR registradas entre grupos de patologías, de acuerdo con la sistemática de linearización de Orphanet. Año 2017.

<b>TALDEA GRUPO</b>	<b>Kasu kop. Nº Casos</b>	<b>%</b>	<b>% Acum. % metatua</b>
<i>Embriogenesisian zehar izandako garapen-akats arraroak</i> Defectos Raros del Desarrollo Durante la Embriogénesis	597	19,3	19,3
<i>Gaixotasun neurologiko arraroa</i> Enfermedad Neurológica Rara	452	14,6	33,9
<i>Gaixotasun sistematiko eta erreumatologiko arraroa</i> Enfermedad Sistémica y Reumatológica Rara	320	10,3	44,2
<i>Gaixotasun hepatiko arraroa</i> Enfermedad Hepática Rara	301	9,7	54,0
<i>Begietako gaixotasun arraroa</i> Enfermedad Ocular Rara	191	6,2	60,1
<i>Sortzetiko metabolismo-akats arraroak</i> Errores Innatos Raros del Metabolismo	167	5,4	65,5
<i>Arnas gaixotasun arraroa</i> Enfermedad Respiratoria Rara	167	5,4	70,9
<i>Gaixotasun hematologiko arraroa</i> Enfermedad Hematológica Rara	155	5,0	76,0
<i>Gaixotasun endokrino arraroa</i> Enfermedad Endocrina Rara	154	5,0	80,9
<i>Gaixotasun gastroenterologiko arraroa</i> Enfermedad Gastroenterológica Rara	70	2,3	83,2
<i>Giltzurruneko gaixotasun arraroa</i> Enfermedad Renal Rara	66	2,1	85,3
<i>Bihotzeko gaixotasun arraroa</i> Enfermedad Cardíaca Rara	66	2,1	87,5
<i>Gaixotasun immune arraroa</i> Enfermedad Inmune Rara	63	2,0	89,5
<i>Hezur-gaixotasun arraroa</i> Enfermedad Ósea Rara	49	1,6	91,1
<i>Larruazaleko gaixotasun arraroa</i> Enfermedad Rara de la Piel	45	1,5	92,5
<i>Gaixotasun neoplasiko arraroa</i> Enfermedad Neoplásica Rara	30	1,0	93,5
<i>Gaixotasun otorrinolaringologiko arraroa</i> Enfermedad otorrinolaringológica rara	11	0,4	93,9
<i>Antigorputz gutxi sortzeagatiko immunoeskasia</i> Inmunodeficiencia por deficiencia de producción de anticuerpos	7	0,2	94,1
<i>Sabeleko gaixotasun kirurgiko arraroa</i> Enfermedad abdominal quirúrgica rara	6	0,2	94,3
<i>Bularreko gaixotasun kirurgiko arraroa</i> Enfermedad Torácica Quirúrgica Rara	1	0,0	94,3
<i>Talderik gabeak</i> Sin grupo	176	5,7	100,0
<b>GUZTIRA/TOTAL</b>	<b>3094</b>	<b>100,0</b>	



Zaila da patologia bakoitza talde bati esleitzea, izaera sindromikoagatik edo GA ugariko sistema edo aparatu bati baino gehiagori eragiten diolako. Horregatik erabili da Orphanet-ek egindako sailkapen-sistema. Horren bidez, linearizazio-arauen dokumentuan azaltzen diren arauen arabera<sup>3</sup> GA bakoitza talde bati esleitzen zaio. Metodologia horrek hierarkia bakarrean sailkatzen ditu gaixotasunak, kasu edo GA bat talde edo kategoria bat baino gehiagotan sar ez dadin.

Enbriogenesisian zehar izandako garapen-akatsak eta gaixotasun neurologikoak dira gehien erregistratzen diren kasuak, eta biak batuta, erregistroen heren bat dira.

Erregistratutako kasuen espezifikotasun-mailari (zehaztasun-maila) dagokionez, 197 (% 6,4) ezin izan zaizkio patologia espezifikoki bati (2. maila) esleitu, eta patologia-talde batean (1. maila) sartu dira. Horien artean egongo liriteke Distrofia Miotonikoa, Síndrome Nefrotiko Idiopatikoa edo Azidemia Metilmalonikoa, eta, azalpen zehatzagorik gabe, ezin zaizkie izendapen generiko hori duten gaixotasunei esleitu. Entitate mota desberdinen arabera erregistratutako kasuen banaketa erakusten da 2. irudian.

Aitzitik, 183 kasutan (% 5,9), emandako informazioari esker, gaixotasunari espezifikotasun handiagoa eman ahal izan zaio. Kasu horietan, gaixotasunaz gain, jakinarazitako kasuari dagokion azpimota kliniko, etiologiko edo histopatologikoa (3. maila) gehitu da erregistroan.

La asignación de cada patología a un grupo es complicada debido al carácter sindrómico, o por afectar a más de un aparato o sistema, de un número importante de EERR. Por ello se ha utilizado el sistema de clasificación descrito por Orphanet, según el cual cada ER se asigna a un grupo único en función de una serie de reglas, descritas en el documento Reglas de Linerización<sup>4</sup>. Esta metodología clasifica las distintas enfermedades de manera mono-jerárquica, evitando que un mismo caso o ER sea incluido en varios grupos o categorías.

Se observa que Defectos del Desarrollo Durante la Embriogénesis y las Enfermedades Neurológicas, son las más frecuentemente registradas, acumulando entre ambas un tercio de los registros.

En cuanto al grado de especificidad (granularidad) de los casos registrados 197 (6,4%) de los casos no se han podido asignar a una patología específica (Nivel 2), encuadrándose en un grupo de patologías (Nivel 1). Entre estas se encontrarían casos descritos como Distrofia Miotónica, Síndrome Nefrótico Idiopático o Acidemia Metilmalónica, que sin una descripción más concreta no es posible asignar a una de las enfermedades integradas bajo esta denominación genérica. En la Figura 2, se representan la distribución de los casos registrados en los distintos tipos de entidad.

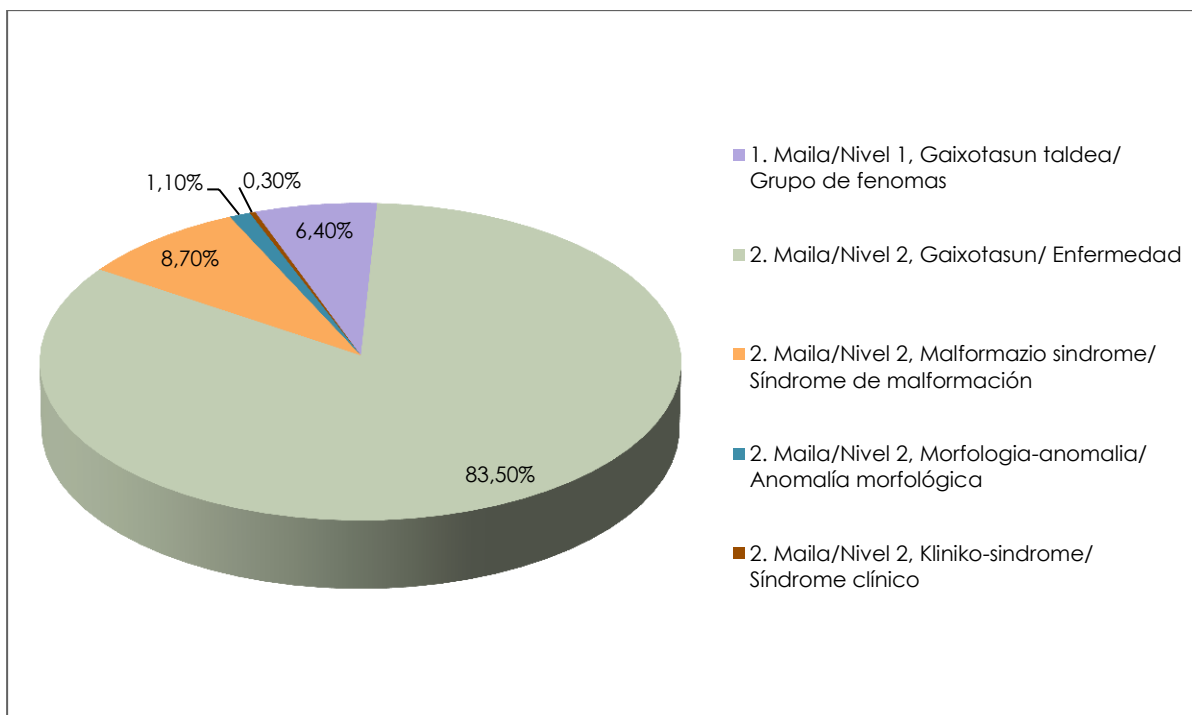
En contraposición, en 183 casos (5,9% del total) la información aportada ha permitido una mayor especificidad de la enfermedad. En estos casos además de la enfermedad se ha incluido en el registro el subtipo, clínico o etiológico o histopatológico, (Nivel 3) al que corresponde el caso comunicado.

<sup>3</sup> ORPHANETek egindako linearizazio-prozesuaren deskribapena helbide elektronikoa honetan dago:

[http://www.orpha.net/orphacom/cohiers/docs/GB/Orphanet\\_linearisation\\_rules.pdf](http://www.orpha.net/orphacom/cohiers/docs/GB/Orphanet_linearisation_rules.pdf)

<sup>4</sup> La descripción del proceso de linearización realizado por ORPHANET se encuentra en la dirección web:

[http://www.orpha.net/orphacom/cohiers/docs/GB/Orphanet\\_linearisation\\_rules.pdf](http://www.orpha.net/orphacom/cohiers/docs/GB/Orphanet_linearisation_rules.pdf)



**2. irudia.** Entitate motaren arabera erregistratutako kasuen banaketa portzentuala, esleitutako patologiaren espezifikotasun-mailari dagokionez. 2017.urtea

**Figura 2.** Distribución porcentual de los casos registrados por tipos de entidad, relativos al nivel de especificidad de la patología asignada. Año 2017.

### 3.3. Gaixotasun arraroen kasuak jakinaraztea

GAK jakinarazteko era aztertu eta ebaluatzea garrantzitsua da komunikazioa errazten diren alderdiak identifikatu edo hobetzeko.

Unibertsitate-ospitaleetako (UO) medikuak dira kasu gehienak jakinarazten dituztenak; erregistratutako kasuen % 79,1, hain zuzen. Hala ere, 5. taulan erakusten den bezala, bere intzidentzia desberdina da lurraldeak alderatuz gero, eta hori lurralde bakoitzeko osasun-sare publikoaren egituran dauden desberdintasunen ondorioz izan daiteke. Ekarpen gehien egiten dituen unibertsitate-ospitalea Arabakoa da, jakinarazitako kasuen % 97 jakinarazten baitu; aldiz, Donostiako unibertsitate-ospitalea da kasu gutxien jakinarazten duena: Gipuzkoatik

### 3.3. Comunicación de casos de Enfermedades Raras

Evaluar y analizar la forma en que se produce la comunicación de casos de EERR es importante para identificar y perfeccionar los aspectos que faciliten esta comunicación.

Los médicos de los hospitales universitarios (HU) son los que contribuyen con un mayor número de casos, aportando el 79,1% de los registrados. No obstante, tal como se refleja en la Tabla 5, su incidencia es variable en los distintos territorios, lo que puede ser debido a las diferencias en la estructura de la red sanitaria pública en cada uno de ellos. La mayor contribución del HU se observa en Araba, con un 97% de los casos comunicados desde el HU-Araba, en lado opuesto se sitúa el HU-Donostia que aporta el 69% de los comunicados desde Gipuzkoa. En Bizkaia se observa una

jakinarazten diren kasuen % 69. Bizkaian, bitarteko egoera ikusten da; lurralde horretatik jakinarazitako kasuen % 78 Gurutzetako eta Basurtuko unibertsitate-ospitaleetatik egin dira.

situación intermedia y de los casos comunicados desde este territorio el 78% se ha hecho desde los HU, HU-Cruces y HU-Basurto.

**5. taula.** Osasun-zentro mota desberdinek RER-CAEri egintako ekarpenak, lurralde historikoaren arabera. 2017.urtea

**Tabla 5.** Contribución de los distintos tipos de centros sanitarios al RER-CAE, según el territorio histórico. Año 2017.

LURRALDE HISTORIKOA TERRITORIO HISTÓRICO	OSASUN-ZENTROA CENTRO SANITARIO	Kasu kop. Nº casos	%
ARABA/ÁLAVA	Unibertsitate-ospitalea H. Universitario	438	97,3
	Eskualdeko ospitaleak HH. Comarcales	--	--
	Beste osasun-zentro batzuk Otros Centros Sanitarios	12	2,7
BIZKAIA	Unibertsitate-ospitalea HH. Universitarios	1518	78,4
	Eskualdeko ospitaleak HH. Comarcales	149	7,7
	Beste osasun-zentro batzuk Otros Centros Sanitarios	267	13,8
GIPUZKOA	Unibertsitate-ospitalea H. Universitario	492	69,4
	Eskualdeko ospitaleak HH. Comarcales	75	10,6
	Beste osasun-zentro batzuk Otros Centros Sanitarios	142	20,0

Beste osasun-zentroei dagokienez, bai Bizkaian bai Gipuzkoan, eskualdeko ospitaleek jakinarazi dituzte zentro ambulatorio eta beste toki batzuetatik egindako kasuen erdia, gutxi gorabehera.

Zentroen artean bezala, aldea dago zerbitzu desberdinetatik egindako ekarpenen artean (6. taula). Guztira, 42 zerbitzu desberdinetatik jakinarazi dira kasuak; sei (6) zerbitzuek jakinarazi dute erregistratutako kasuen % 79,1.

En cuanto al resto de los centros sanitarios, tanto en Bizkaia como en Gipuzkoa, los hospitales comarcales han aportado aproximadamente la mitad de los casos que los realizados desde centros, ambulatorios u otros.

De forma similar que entre centros, el aporte de casos desde los distintos servicios es igualmente variable (Tabla 6). Se han comunicado casos desde un total de 42 servicios diferentes; seis (6) servicios han contribuido con 79,1% de los casos registrados.

6. *taula.* Zerbitzu desberdinen erregistro-jarduera. 2017.urtea

**Tabla 6.** Actividad registral de los distintos servicios. Año. 2017.

ZERBITZUA SERVICIO	Kasu kop. Nº casos	%	% metatua % acum.
Barne-medikuntza Medicina Interna	452	14,6	14,6
Genetika Genética	437	14,1	28,7
Digestio-aparatukoa Aparato Digestivo	342	11,1	39,8
Pediatría Pediatría	324	10,5	50,3
Neurologia Neurología	252	8,1	58,4
Ofthalmologia Ofthalmología	226	7,3	65,7
Arnas-aparatukoa Respiratorio	211	6,8	72,5
Endokrinologia Endocrinología	202	6,5	79,1
Dermatologia Dermatología	142	4,6	83,6
Hematologia Hematología	91	2,9	86,6
Kardiologia Cardiología	90	2,9	89,5
Erreumatologia Reumatología	71	2,3	91,8
Hematologia Hematología	41	1,3	93,1
Larrialdiak Urgencias	38	1,2	94,3
Alergiak Alergia	19	0,6	95,0
Neurokirurgia Neurocirugía	18	0,6	95,5
Otorrinolaringologia Otorrinolaringología	18	0,6	96,1
Errehabilitazioa Rehabilitación	18	0,6	96,7
Kirurgia pediatrikoa Cirugía Pediátrica	13	0,4	97,1
Etxeko ospitalizazioa Hospitalización a Domicilio	13	0,4	97,5
Zainketa aringarriak Cuidados Paliativos	11	0,4	97,9
Hodietako kirurgia-Angiologia Cirugía vascular-angiología	9	0,3	98,2
Kirurgia orokorra Cirugía General	8	0,3	98,4

ZERBITZUA SERVICIO	Kasu kop. Nº casos	%	% metatua % acum.
Urologia Urología	6	0,2	98,6
Ginekologia eta Obstetrizia Ginecología y Obstetricia	5	0,2	98,8
BESTE BATZUK (17 zerbitzu) OTROS (17 Servicios)	37	1,2	100,0
<b>GUZTIRA/TOTAL</b>	<b>3094</b>	<b>100</b>	

Izaera neurologikoko eta osagai genetikoko GA kopuru handiak azalduko luke dagozkien zerbitzuen ekarpena, baita pediatria-zerbitzuarena ere, patologia minoritario horietako asko haurtzaroan eta nerabezaroan agertzen baitira. Bestalde, barne-medikuntza eta pediatriako zerbitzuek zeregin garrantzitsua duten unibertsitate-ospitaleetan (OU) ezarritako GAen nodo-egitura ere islatuko luke zerbitzu desberdinetatik jakinarazitako kasuen banaketak.

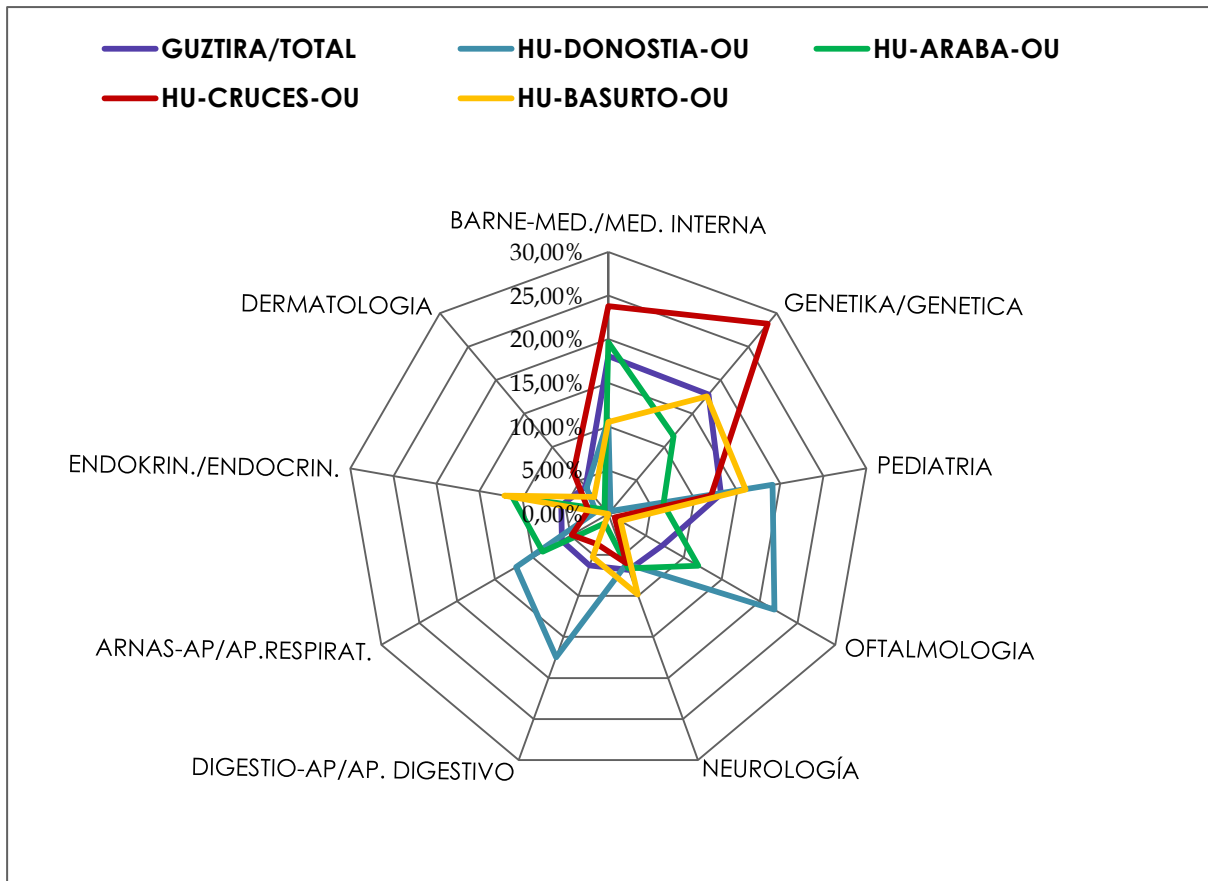
Baina, zerbitzu orokorren arteko desberdintasunaz gain, aldeak ikusten dira osasun-zentro bakoitzeko zerbitzuek kasuak jakinarazteko jardueran. 3. irudian eskematizatuta daude desberdintasun horiek, eta agertzen diren ekarpen erlatiboak 6. taulako unibertsitate-ospitaleetako sei (6) zerbitzu aktiboenen ekarpenak dira.

RER-CAEri eginiko ekarpenei dagokienez, desberdintasun handiak daude unibertsitate-ospitale ezberdinetako zerbitzu berdinen artean. Desberdintasun horiek, besteak beste, zerbitzuen antolakuntzaren ondoriozkoak izango lirateke.

El elevado número de EERR de carácter neurológico y con un componente genético, explicaría la contribución de los servicios correspondientes, al igual que la de pediatría, ya que muchas de estas patologías minoritarias debutan en la infancia y adolescencia. Por otro su parte, la estructura de nodos de EERR establecida en los hospitales universitarios (HHUU), en los que los servicios de medicina interna y pediatría tienen un papel importante, también se reflejaría en esta distribución de los casos comunicados desde los distintos servicios.

Pero, además de la diferencia entre servicios en general, también se observan diferencias al analizar la actividad de comunicación de casos de los servicios de cada centro sanitario. En la Figura 3 se esquematizan estas diferencias, considerando las contribuciones relativas, en los distintos HHUU, de los seis (6) servicios más activos de la Tabla 6.

Se aprecian diferencias importantes en la contribución al RER-CAE entre los mismos servicios de los distintos HHUU. Estas diferencias, además de otros factores, serían también reflejo de la organización de los distintos centros.



**3. irudia.** Zerbitzu desberdinen garrantzi erlatiboaren irudikapen eskematikoa, unibertsitate-ospitaleetatik RER-CAEri GAen kasuak jakinarazteari dagokionez. 2017.urtea

**Figura 3.** Representación esquemática de la importancia relativa de los servicios de los distintos servicios en la comunicación de casos de EERR al RER-CAE desde los hospitales universitarios. Año 2017.

#### **4. ESKER ONAK**

*Osakidetzatik emandako laguntza eta egindako lana eskertu nahi dugu, bai Asistentzia Sanitarioko arduradunena bai unibertsitate-ospitaleetako GAetako nodoena, beraien inplikaziorik gabe, ezin izango litzatekeelako RER-CAE garatu. Horrez gain, Gaixotasun Arraroei buruzko Aholku Batzordeko kideek erregistroa definitu eta egituratzeko egin duten lana eskertu nahi dugu.*

#### **4. AGRADECIMIENTOS**

Queremos agradecer el trabajo realizado, y el apoyo mostrado, desde Osakidetza, tanto por los responsables de Asistencia Sanitaria, como, en especial, por los nodos de EERR de los hospitales universitarios, sin cuya implicación sería imposible el desarrollo del RER-CAE. Igualmente reconocer la contribución de los miembros del Consejo Asesor de Enfermedades Raras en el trabajo de definición y estructuración del registro.

## 5. BIBLIOGRAFIA

473/2013 Dekretua, abenduaren 30ekoa, Euskal Autonomia Erkidegoko gaixotasun arraroen erregistroaren sorrerari eta funtzionamenduari buruzkoa. Euskal Herriko Agintaritzaren Aldizkaria, 11. zenbakia (2014-01-17)

Agindua, 2014ko uztailaren 23koa, Osasun sailburuarena, zeinarekin, batetik, erregistra daitekeen kasuaren definizioa ezartzen baita, eta, bestetik, Euskal Autonomia Erkidegoko Gaixotasun Arraroen Erregistroari kasuen deklarazioan jaso beharreko aldagaiak. Euskal Herriko Agintaritzaren Aldizkaria, 174. zenbakia (2014-09-15)

INSERM US14 (Institut National de la Santé et de la Recherche Médicale). Orphanet [webgunea]. Paris: Rath, A; 1997 [2018-02-12an eguneratua; 2018-02-13an ikusia]. Hemen eskuragarri: <http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/index.php?lng=ES>

AGINDUA, 2012ko maiatzaren 22koa, Osasun eta Kontsumoko sailburuarena, Gaixotasun Arraroei buruzko Aholku Batzordea sortzeko dena. Euskal Herriko Agintaritzaren Aldizkaria, 179. zenbakia (2012-09-13)

De Vreeh R, Baekelandt ERF, De Haan, JMH. (2013). Update on 2004 Background Paper, BP 6.19 Rare Diseases [monografia, Interneten]. Geneva: Osasunaren Mundu Erakundea; 2013 [2018-02-13an ikusia]. Hemen eskuragarri: [http://www.who.int/medicines/areas/priority\\_medicines/BP6\\_19Rare.pdf](http://www.who.int/medicines/areas/priority_medicines/BP6_19Rare.pdf)

Eustat - Euskal Estatistika Erakundea. Biztanleen Udal Estatistika: Euskal Autonomia Erkidegoko biztanleria jaiotza-urtearen arabera, lurralde historikoari eta sexuari erreparatuta. 2017/01/01. [Interneteko datu-basea]. Gasteiz: Eusko Jaurlaritza [2017-11-08an eguneratua; 2018-02-13an ikusia]. Hemen eskuragarri: [http://eu.eustat.eus/elementos/ele0011400/ti\\_Poblacion\\_de\\_la\\_CA\\_de\\_Euskadi\\_por\\_ano\\_de\\_nacimiento\\_segun\\_el\\_territorio\\_historico\\_y\\_elsexo\\_01012017/tbl0011424\\_e.html](http://eu.eustat.eus/elementos/ele0011400/ti_Poblacion_de_la_CA_de_Euskadi_por_ano_de_nacimiento_segun_el_territorio_historico_y_elsexo_01012017/tbl0011424_e.html)

Eustat - Euskal Estatistika Erakundea. Biztanleen Udal Estatistika: Euskadiko A.E.ko biztanleria, lurralde-eremuka, adin- eta sexu-talde handien arabera. 2017/01/01. [Interneteko datu-basea]. Gasteiz: Eusko Jaurlaritza [2017-11-08an eguneratua; 2018-02-13an ikusia]. Hemen eskuragarri: [http://eu.eustat.eus/elementos/ele0011400/ti\\_Poblacion\\_de\\_la\\_CA\\_de\\_Euskadi\\_por\\_ambitos\\_territoriales\\_segun\\_grandes\\_grupos\\_de\\_edad\\_ysexo\\_01012017/tbl011427\\_e.html](http://eu.eustat.eus/elementos/ele0011400/ti_Poblacion_de_la_CA_de_Euskadi_por_ambitos_territoriales_segun_grandes_grupos_de_edad_ysexo_01012017/tbl011427_e.html)

INSERM US14 (Institut National de la Santé et de la Recherche Médicale). Orphanet - Linearisation rules for rare diseases [monografia, Interneten]. Paris: Bellet B, Rath A; 2014 [2018-02-13an ikusia]. Hemen eskuragarri: [http://www.orpha.net/orphacom/cahiers/docs/GB/Orphanet\\_linearisation\\_rules.pdf](http://www.orpha.net/orphacom/cahiers/docs/GB/Orphanet_linearisation_rules.pdf)

## 3. BIBLIOGRAFÍA

Decreto 473/2013, de 30 de diciembre, de creación y funcionamiento del Registro de Enfermedades Raras de la Comunidad Autónoma de Euskadi. Boletín Oficial del País Vasco, nº 11 (17-01-2014)

Orden de 23 de julio de 2014, del Consejero de Salud, por la que se establece la definición de caso registrable y las variables que deben constar en la declaración de casos al Registro de Enfermedades Raras de la Comunidad Autónoma de Euskadi. Boletín Oficial del País Vasco, nº 174 (15-09-2014)

INSERM US14 (Institut National de la Santé et de la Recherche Médicale). Orphanet [sede Web]. Paris: Rath, A; 1997 [actualizado 12-02-2018; acceso 13-02-2018]. Disponible en: <http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/index.php?lng=ES>

ORDEN de 22 de mayo de 2012, del Consejero de Sanidad y Consumo, por la que se crea el Consejo Asesor de enfermedades raras. Boletín Oficial del País Vasco, nº 179 (13-09-2012)

De Vreeh R, Baekelandt ERF, De Haan, JMH. (2013). Update on 2004 Background Paper, BP 6.19 Rare Diseases [monografía en Internet]. Ginebra: Organización Mundial de la Salud; 2013 [consultado 13-02-2018]. Disponible en: [http://www.who.int/medicines/areas/priority\\_medicines/BP6\\_19Rare.pdf](http://www.who.int/medicines/areas/priority_medicines/BP6_19Rare.pdf)

Eustat - Euskal Estatistika Erakundea - Instituto Vasco de Estadística. Estadística municipal de habitantes: Población de la C.A. de Euskadi por año de nacimiento, según el territorio histórico y el sexo. 01/01/2017. [base de datos en Internet]. Vitoria-Gasteiz: Gobierno Vasco [actualizado 8-11-2017; acceso 13-02-2018]. Disponible en: [http://www.eustat.eus/elementos/ele0011400/Poblacion\\_de\\_la\\_CA\\_de\\_Euskadi\\_por\\_ano\\_de\\_nacimiento\\_segun\\_el\\_territorio\\_historico\\_y\\_elsexo/tbl0011424\\_c.html](http://www.eustat.eus/elementos/ele0011400/Poblacion_de_la_CA_de_Euskadi_por_ano_de_nacimiento_segun_el_territorio_historico_y_elsexo/tbl0011424_c.html)

Eustat - Euskal Estatistika Erakundea - Instituto Vasco de Estadística. Estadística municipal de habitantes: Población de la C.A. de Euskadi por ámbitos territoriales, según grandes grupos de edad y sexo. 01/01/2017. [base de datos en Internet]. Vitoria-Gasteiz: Gobierno Vasco [actualizado 8-11-2017; acceso 13-02-2018]. Disponible en: [http://www.eustat.eus/elementos/ele0011400/Poblacion\\_de\\_la\\_CA\\_de\\_Euskadi\\_por\\_ambitos\\_territoriales\\_segun\\_grandes\\_grupos\\_de\\_edad\\_ysexo/tbl0011427\\_c.html](http://www.eustat.eus/elementos/ele0011400/Poblacion_de_la_CA_de_Euskadi_por_ambitos_territoriales_segun_grandes_grupos_de_edad_ysexo/tbl0011427_c.html)

INSERM US14 (Institut National de la Santé et de la Recherche Médicale). Orphanet - Linearisation rules for rare diseases [monografía en Internet]. Paris: Bellet B, Rath A; 2014 [acceso 13-02-2018]. Disponible en: [http://www.orpha.net/orphacom/cahiers/docs/GB/Orphanet\\_linearisation\\_rules.pdf](http://www.orpha.net/orphacom/cahiers/docs/GB/Orphanet_linearisation_rules.pdf)



#### 4. ERANSKINAK / ANEXOS

##### 4.1. Osakidetzako GAen formularioan jasotako aldagaiak / Variables recogidas en el Formulario de EERR, de Osakidetza

EREMUA CAMPO	Izena Nombre	Deskribapena Descripción	Mota Tipo
1.	Gaixotasun arraroaren izena Nombre de la Enfermedad Rara	Aurredefinitutako patologien deskribatzaileak (izenak) hautatzeko eremua. Hautatzeko deskribatzaile generikoak ditu («Beste gaixotasun batzuk»...) Campo con listado de descriptores (nombres) de patologías predefinidas, a seleccionar. Dispone de descriptores genéricos ("Otras enfermedades ...") para seleccionar	Nahitaezkoa  Obligatorio
1.a)	GAren azpimota  Subtipo de ER	Testu librea sartzeko eremua, 1. eremuan adierazten den patologiarekin inguruko informazioarekin osatzekoa. <u>Nahitaez bete behar da</u> , eta diagnostikoa adierazi behar da 1. eremuan deskribatzaile generiko bat («Beste gaixotasun batzuk»...) edo patologia espezifiko bat ezarri ahal izateko zehaztu behar den deskribatzaile bat aukeratu bada. <u>Komeni da betetzea</u> : 1. eremuan hautatutako patologia zehazten lagunduko lukeen informazio osagarria izatekotan. Gaixotasunaren deskribatzaile batekin edo jakinarazten den kasuaren patologia zehazten lagun dezaketen beste datu batzuekin bete daiteke, esaterako, OMIM eta ORPHA kodeak. Campo de texto libre, en el que se complementa la información de la patología señalada en el Campo 1. <u>Necesario cumplimentarlo</u> , indicando el diagnostico en el caso en que el Campo 1 se haya elegido un descriptor genérico "Otras enfermedades ..." o un descriptor que precise concretar para establecer una patología específica. <u>Conveniente cumplimentarlo</u> : si se dispone de información complementaria que ayudaría a concretar la patología seleccionada en el campo 1. Se puede cumplimentar con un descriptor de la enfermedad u otros datos, tales como códigos OMIM, ORPHA u otros, que posibiliten concretar la patología del caso que se comunica.	Ez da nahitaezkoa          No obligatorio
2.	Gaixotasun arraroaren kodea	1. eremuan hautatutako gaixotasunaren GNS kodea. Automatikoki betetzen du aplikazioak.	Automatikoa



<b>EREMUA CAMPO</b>	<b>Izena Nombre</b>	<b>Deskribapena Descripción</b>	<b>Mota Tipo</b>
	En caso de seleccionar otros especificar:	Campo de texto libre, a cumplimentar cuando se haya seleccionado "Otras pruebas específicas" en el campo 4.	No obligatorio
<b>5.</b>	<i>Diagnostikoaren data</i> Fecha de diagnóstico	<i>Ezarritako diagnostikora iritsi den eguna</i> Fecha en el que se ha llegado al diagnóstico establecido	<i>Ez da nahitaezkoa</i> No obligatorio
<b>6.</b>	<i>Diagnostikoari buruzko oharrak</i> Observaciones al diagnóstico	<i>Testu libreko eremua; bertan, aurreko eremuetan adierazi ezin izan diren eta ezarritako diagnostikoa zehazteko interesgarriak izan daitezkeen alderdiak adierazi daitezke.</i> Campo de texto libre, en el que se puede indicar aquellos aspectos que se consideren de interés para concretar el diagnóstico establecido y que no se han podido señalar en campos previos.	<i>Ez da nahitaezkoa</i> No obligatorio
<b>7.</b>	<i>Sintomak noiz hasi ziren</i> Fecha de inicio de síntomas	<i>Diagnostikatutako GAREN sintoma propioak agertu ziren eguna.</i> Fecha en el que se presentaron síntomas propios de la ER diagnosticada.	<i>Ez da nahitaezkoa</i> No obligatorio
<b>8.</b>	<i>Gaixotasun arraro berdina izan duten senideen aurrekariak</i>	<i>Aurredefinitutako aukeren zerrenda duen eremua.</i> <i>Pazientearen egoerarekin bat datorrena hautatu behar da:</i> <ul style="list-style-type: none"> <li>- <i>Lehen maila (gurasoak eta seme-alabak)</i></li> <li>- <i>Bigarren maila (neba-arrebak eta aitona-amonak)</i></li> <li>- <i>Hirugarren maila (osaba-izebak eta ilobak)</i></li> <li>- <i>Laugarren maila (lehengusuak)</i></li> <li>- <i>Aurrekaririk Gabe</i></li> </ul>	<i>Ez da nahitaezkoa</i>

EREMUA CAMPO	Izena Nombre	Deskribapena Descripción	Mota Tipo
	Antecedentes familiares con la misma enfermedad rara	Campo con listado de opciones predefinidas. Seleccionar aquella que se corresponda con la situación del paciente: <ul style="list-style-type: none"> <li>- Primer grado (padre/madre, hijo/a)</li> <li>- Segundo grado (hermano/a; abuelo/a)</li> <li>- Tercer grado (tío/a carnal; sobrino/a)</li> <li>- Cuarto grado (primos/as,...)</li> <li>- Sin antecedentes (conocidos)</li> </ul>	No obligatorio
9.	<i>Kasu honetarako garrantzitsua den tratamendu espezifikoena</i> Tratamiento que considera más específico relevante para este caso	<i>Testu libreko eremua. Espezifikoena izan daitekeen tratamendua adierazi behar da, bereziki, pazientea sendagai umezurtza hartzen ari bada.</i>  Campo de texto libre. Indicar el tratamiento que se considere más específico, en particular si el paciente recibe un medicamento huérfano.	<i>Ez da nahitaezkoa</i>  No obligatorio
10.	<i>Oharrak (tratamenduari buruzkoak)</i> Observaciones (al tratamiento)	<i>Testu libreko eremua, tratamenduari buruzko alderdi garrantzitsuak adierazteko.</i>  Campo de texto libre, para indicar aquellos aspectos relevantes relativos al tratamiento.	<i>Ez da nahitaezkoa</i>  No obligatorio
11.	<i>Ikerketetan parte hartzeko edo laginak emateko prestasuna</i>	<i>Hiru galderako eremua; «Bai» edo «Ez» adierazi behar da, saiakuntza edo ikerketetan parte hartzeko prest dagoen jakiteko. Ez da baimen informatua, besterik gabe, prest dagoen jakiteko egiten da, eta baldintzak betez gero, baimena beharko da.</i> <i>Galdera hauen aukera egokia beteko da:</i> <ul style="list-style-type: none"> <li>- <i>Etorkizunean diseina daitezkeen saiakuntza klinikoetan klinikoetan parte hartzeko prestasuna:</i> <input type="checkbox"/> bai <input type="checkbox"/> ez</li> <li>- <i>Laginen bat utzi/eman dio Biobankuari:</i> <input type="checkbox"/> bai <input type="checkbox"/> ez</li> <li>- <i>Biobankuari laginak emateko prestasuna:</i> <input type="checkbox"/> bai <input type="checkbox"/> ez</li> </ul>	<i>Ez da nahitaezkoa</i>

<b>EREMUA CAMPO</b>	<b>Izena Nombre</b>	<b>Deskribapena Descripción</b>	<b>Mota Tipo</b>
	Disponibilidad a participar en estudios o a donar muestras	<p>Campo con tres preguntas, a señalar SI o No, relacionadas con la disponibilidad del paciente a participar en ensayos o investigaciones. No es un consentimiento informado, sino una disponibilidad, que precisará el consentimiento en el caso de que se den las condiciones apropiadas.</p> <p>Se rellenará la opción adecuada en las siguiente cuestiones:</p> <ul style="list-style-type: none"> <li>- <i>Disponibilidad</i> a participar ensayos clínicos: <input type="checkbox"/> si <input type="checkbox"/> no (que <i>puedan</i> diseñarse en el futuro)</li> <li>- Ha <i>cedido</i>/donado alguna muestra al Biobanco <input type="checkbox"/> si <input type="checkbox"/> no</li> <li>- <i>Disponibilidad</i> a donar muestra a Biobanco <input type="checkbox"/> si <input type="checkbox"/> no</li> </ul>	No obligatorio
12	Ohar orokorrak Observaciones generales	<p><i>Testu libreko eremua, interesgarria izan daitekeen informazioa erregistratzeko.</i></p> <p>Campo de texto libre, para registrar la información que se considere pertinente.</p>	Ez da nahitaezkoa No obligatorio