



EUSKAL AUTONOMIA ERKIDEGOKO
GAIXOTASUN ARRAROEN
ERREGISTROAREN TXOSTENA (EAE-GAE)

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

2022



Egileak /Autores: Henar Sampedro García, Luis Javier Echevarría González de Garibay

Edizio eta maquetazio/Edición y Maquetación: Alicia López Pérez

rer-cae@euskadi.eus

2023ko Apirila / Abril de 2023

AURKIBIDEA

	ORRIA/PÁGINA
1. SARRERA	4
2. METODOLOGIA	5
3. EMAITZAK	5
3.1. ERREGISTROKO KASUAK	5
3.2. GAIXOTASUN ARRAROAK	6
3.3. AZPIMOTAK	12
3.4. ZENTROAK ETA ZERBITZUAK	12
3.5. HILDAKOAK	17
3.6. PREBALENTZIA	18
3.7. DIAGNOSTIKOA EGIN ARTEKO DENBORA	21
3.8. OSPITALEKO ASISTENTZIA-KARGA	23
4. ESKER ONAK	24
5. BIBLIOGRAFIA	24

ÍNDICE

1. INTRODUCCIÓN
2. METODOLOGÍA
3. RESULTADOS
3.1. CASOS REGISTRADOS
3.2. ENFERMEDADES RARAS
3.3. SUBTIPOS
3.4. CENTROS Y SERVICIOS
3.5. FALLECIDOS
3.6. PREVALENCIA
3.7. TIEMPO HASTA EL DIAGNÓSTICO
3.8. CARGA ASISTENCIAL HOSPITALARIA
4. AGRADECIMIENTOS
5. BIBLIOGRAFÍA

TAULEN AURKIBIDEA

ORRIA/
PÁGINA

ÍNDICE DE TABLAS

1. taula <i>Ezaugarri demografikoak</i>	5	Tabla 1. Datos demográficos
2. taula <i>Kasuen banaketa patologia-taldean arabera</i>	7	Tabla 2. Distribución de casos por grupos de patologías
3. taula <i>Gaixotasun Arraro ohikoenak, sexuen arabera</i>	9	Tabla 3. Enfermedades Raras más frecuentes, por sexos
4. taula <i>Gaixotasun Arraro ohikoenak, adin-multzoaren arabera</i>	11	Tabla 4. Enfermedades Raras más frecuentes, por grupo de edad
5. taula <i>Kasuak, zentroaren eta lurralde historikoaren arabera</i>	13	Tabla 5. Casos por centro y territorio histórico
6. taula <i>Kasuak, zerbitzuen arabera</i>	14	Tabla 6. Casos por servicios
7. taula <i>Hildako gehien izan duten Gaixotasun Arraroak</i>	17	Tabla 7. Enfermedades Raras con mayor número de fallecimientos
8. taula <i>Europakoarekin aldera daitekeen gaixotasun arraroen prebalentzia. 2021. urtea</i>	19	Tabla 8. Enfermedades Raras cuya prevalencia es comparable a la europea. Año 2021
9. Taula <i>EAEko kasuen banaketa prebalentzia teorikoaren arabera</i>	21	Tabla 9. Distribución de casos de la CAPV por prevalencia teórica
10. Taula <i>Diagnostikoa egin arte denbora luzeago behar izan duten gaixotasun arraroak.</i>	22	Tabla 10. Enfermedades raras con mayor tiempo medio hasta el diagnóstico.
11. Taula <i>Ospitaleko asistentzia-karga handiagoa duten gaixotasun arraroak. Edozein arrazoiengatik ospitaleratzeak, akutuen ospitale publikoetan. 2017-2021 aldia.</i>	23	Tabla 11. Enfermedades raras con mayor carga asistencial hospitalaria. Ingresos por cualquier causa, en hospitales públicos de agudos. Periodo 2017-2021.

IRUDIEN AURKIBIDEA

1. irudia. *Kasuen proportzioa lurralde historikoen artean, biztanleriaren eta patologia-taldean arabera*

17

INDICE DE FIGURAS

Figura 1. Proporción de casos entre territorios históricos, por población y grupos de patologías

1. SARRERA

Euskal Autonomia Erkidegoko Gaixotasun Arraroen (GGAA) Erregistroaren xedea da modu sistematiko eta ordenatuan jasotzea fakultatiboek diagnostikatu eta jakinarazitako gaixotasun horien kasu guztiak.

Gaixotasun arraroa da **2.000 biztanleko kasu 1 baino gutxiagoko** prebalentzia duena.

Orphanet, GGAAen Europako atariak, aldian-aldian eguneratzen du Europako gaixotasun arraroen ORPHA sailkapena.

Kasu gehienak adin pediatrikoan agertzen dira, jatorri genetikokoak direlako edo sortzetiko anomaliak dituztelako. Hala ere, prebalentzia handiagoa da helduaroan, haurren gaixotasuni batzuek hilkortasun handia dutelako eta beste gaixotasun batzuk adin aurreratuagoetan agertzen direlako.

Euskadin, 2012an, Gaixotasun Arraroei buruzko Aholku Batzordea sortu zen, Osasun Sailaren aholku-organo gisa, aholkularitza tekniko eta informazioa emateko. Geroago, argitaratu zen [473/2013 Dekretua, abenduaren 30eko, Euskal Autonomia Erkidegoko Gaixotasun Arraroen Erregistroaren \(EAE-GAE\) sorrerari eta funtzionamenduari buruzkoa](#).

Txosten honek 2022. urtearen bukaera arte Erregistroan zeuden datuak aztertzen ditu. [2017ko memorian](#) daude eskuragarri legezko oinarriak eta oinarri teknikoak.

Eusko Jaurlaritzaren Osasun Sailak kudeatzen du EAE-GAEa. Bertan, [2014ko uztailaren 23ko Aginduan](#) ezarritako aldagai

1. INTRODUCCIÓN

El Registro de Enfermedades Raras (EERR) de la Comunidad Autónoma de Euskadi tiene como misión recoger de forma sistemática y ordenada el conjunto de casos de estas enfermedades, diagnosticadas y comunicadas por personal facultativo.

Enfermedad Rara es aquella con una prevalencia **inferior a 1 caso por cada 2.000 habitantes**.

Orphanet, el portal europeo de EERR, actualiza periódicamente la clasificación ORPHA de enfermedades raras en Europa.

La mayoría de los casos aparecen en la edad pediátrica, por ser de origen genético, o bien producto de anomalías congénitas. Sin embargo, la prevalencia es mayor en la edad adulta, debido a que algunas enfermedades infantiles tienen alta mortalidad, y a que otras enfermedades se manifiestan en edades más avanzadas.

En Euskadi, se crea en 2012 el Consejo Asesor de Enfermedades Raras, como órgano consultivo del Departamento de Salud para el asesoramiento técnico e información. Más tarde, se publica el [Decreto 473/2013, de 30 de diciembre, de creación y funcionamiento del Registro de Enfermedades Raras de la Comunidad Autónoma de Euskadi](#) (RER-CAE).

El presente informe analiza los datos existentes en dicho Registro hasta el final del año 2022. Las bases legales y técnicas están disponibles en la [memoria del año 2017](#).

El RER-CAE es un registro gestionado por el Departamento de Salud del Gobierno Vasco. Contiene el conjunto de variables clínicas,

kliniko, demografiko eta administratiboen multzoa jasotzen da.

2. METODOLOGIA

Osakidetzatik jakinarazpen-formularioi bidez jakinarazitako kasu guztiak sartzen dira, 2015etik 2022ra.

Datuak aztertzeko, SAS 9.4 estatistika-programa erabili da. (SAS Institute Inc., Cary, NC, AEB.)

3. EMAITZAK

3.1. Erregistroko kasuak

Erregistratutako kasuen guztizkoa, 2022ko abenduaren 31n, **10.427** kasukoa da, **10.325** pertsona ezberdin guztira; kasuok adinaren, sexuaren eta jatorriaren arabera laburbildu ditugu [1. taulan](#).

demográficas y administrativas establecidas en la [Orden de 23 de julio de 2014](#).

2. METODOLOGÍA

Se incluyen todos los casos comunicados desde Osakidetza mediante formulario de notificación, desde 2015 hasta 2022.

En el análisis de los datos se ha utilizado el software estadístico SAS 9.4 (SAS Institute Inc., Cary, NC, USA.)

3. RESULTADOS

3.1. Casos registrados

El total de casos registrados a fecha de 31 de diciembre de 2022 es de **10.427** casos, correspondientes a **10.325** personas diferentes, cuya distribución por edad, sexo y origen territorial se resume en la [Tabla 1](#).

1. taula. Ezaugarri demografikoak

Tabla 1. Datos demográficos

EZAUGARRIAK CARACTERÍSTICAS		N	%
SEXUA SEXO	Emakumea / Mujer	5.141	49,8
	Gizona / Hombre	5.184	50,2
	GUZTIRA / TOTAL	10.325	100%
ADIN-TALDEA GRUPO DE EDAD	Heldua / Adulto	8.768	84,9
	Pediatrikoa / Pediátrica	1.557	15,1
	GUZTIRA / TOTAL	10.325	100%
HELBIDEA DOMICILIO	Bizkaia	5.112	49,5
	Gipuzkoa	3.566	34,5
	Araba / Álava	1.336	13,0
	Gaztela eta Leon / Castilla y León	99	0,9
	Kantabria / Cantabria	68	0,7
	Nafarroa / Navarra	60	0,6
	Errioxa / La Rioja	28	0,3
	Beste batzuk / Otros	46	0,4
	Ezezaguna / Desconocido	10	0,1
	GUZTIRA / TOTAL	10.325	100%

Euskadiko biztanleria 2022an 2.186.517 biztanlekoa (EUSTAT) zela kontuan hartuta, eta bizilekua Euskadin duten pertsonen dagokienez erregistratutako **9.127** kasuak – horien heriotzaren berririk ez dago – 10.000 biztanleko **42**ko erregistro-tasa da.

Lurralde historikoen arabera, Gipuzkoako erregistro-tasa hadixeagoa da (44, 42 eta 37 10.000 biztanleko, Gipuzkoan, Bizkaian eta Araban, hurrenez hurren). Sexuaren arabera, tasa antzekoa da: 42/10.000 gizonetan, eta 41/10.000 emakumeetan.

Bizilekua Euskaditik kanpo duten pazienteetan erregistratutako kasuak, edo halakorik jasotzen ez dutenak, 312 dira, hau da, erregistratutako kasu guztien %3,0.

3.2. Gaixotasun arraroak

Erregistratutako entitateen kopurua, hau da, "Gaixotasun Arraroa" eremuan jasotako ORPHA kode desberdinak (ikus atal metodologikoa [Erregistroaren lehen txostenean, 2017. urteari dagokiona](#)), 1.126 da.

Horietatik 957 (%85,0) gaixotasunei dagozkie, eta gainerakoak (169, %15,0) gaixotasun-taldeei.

Patologia multzo hori [2. taulan](#) zerrendatutako 22 kategorietan dago bilduta.

Considerando que la población de Euskadi en 2022 se cifraba en 2.186.517 habitantes (EUSTAT), y los **9.127** casos registrados correspondientes a personas con domicilio en Euskadi y de cuyo fallecimiento no se tiene constancia, resulta una tasa de registro de **42** por cada 10.000 habitantes.

Por territorio histórico, la tasa de registro es ligeramente superior en Gipuzkoa (44, 42 y 37 por 10.000 habitantes en Gipuzkoa, Bizkaia y Araba, respectivamente). Por sexo, la tasa es parecida: 42 por 10.000 habitantes en hombres, y de 41 por 10.000 habitantes en mujeres.

Los casos registrados en pacientes con domicilio fuera de Euskadi, o de los que no consta el mismo, son 312, es decir, el 3,0% del conjunto de casos registrados.

3.2. Enfermedades raras

El número de entidades registradas, entendidas como códigos ORPHA diferentes recogidos en el campo "Enfermedad Rara" (ver apartado metodológico en el [primer informe del Registro, correspondiente al año 2017](#)), es de 1.126.

De ellos 957 (85,0%) corresponden a enfermedades, mientras que el resto (169, 15,0%) corresponden a grupos de enfermedades.

Este conjunto de patologías se agrupa en las 22 categorías que se relacionan en la [Tabla 2](#).

2. taula. Kasuen banaketa patologia-taldeen arabera

Tabla 2. Distribución de casos por grupos de patologías

KATEGORIA CATEGORÍA	KASU Kop. Nº. CASOS	ENTITATE KOP. Nº. ENTIDADES
Gaixotasun neurologiko arraroa Enfermedad Neurológica Rara	2.720	235
Enbriogenesisian zehar izandako garapen-akats arraroak Defectos Raros del Desarrollo Durante la Embriogénesis	1.712	235
Gaixotasun sistematiko eta erreumatologiko arraroa Enfermedad Sistémica y Reumatológica Rara	853	50
Arnas gaixotasun arraroa Enfermedad Respiratoria Rara	616	10
Begietako gaixotasun arraroa Enfermedad Ocular Rara	598	33
Gibealeko gaixotasun arraroa Enfermedad Hepática Rara	466	7
Gaixotasun endokrino arraroa Enfermedad Endocrina Rara	440	39
Sortzetiko metabolismo-akats arraroak Errores Innatos Raros del Metabolismo	369	53
Gaixotasun hematologiko arraroa Enfermedad Hematológica Rara	342	24
Giltzurruneko gaixotasun arraroa Enfermedad Renal Rara	238	19
Gaixotasun gastroenterologiko arraroa Enfermedad Gastroenterológica Rara	165	9
Hezur-gaixotasun arraroa Enfermedad Ósea rara	157	35
Gaixotasun immune arraroa Enfermedad Inmune Rara	134	20
Larruazaleko gaixotasun arraroa Enfermedad Rara de la Piel	122	33
Bihotzeko gaixotasun arraroa Enfermedad Cardíaca Rara	96	12
Gaixotasun neoplasiko arraroa Enfermedad Neoplásica Rara	87	28
Gaixotasun otorrinolaringologiko arraroa Enfermedad otorrinolaringológica rara	43	4
Sabeleko gaixotasun kirurgiko arraroa Enfermedad abdominal quirúrgica rara	8	1
Gaixotasun infekzioso arraroa Enfermedad infecciosa rara	6	5
Bularreko gaixotasun kirurgiko arraroa Enfermedad Torácica Quirúrgica Rara	1	1
Zirkulazio-sistemako gaixotasun arraroa Enfermedad Rara del Sistema Circulatorio	1	1
Gaixotasun ginekologiko edo obstetrikoko arraroa Enfermedad ginecológica u obstétrica rara	1	1
ORPHANETen linearitate-talde barik Sin grupo de linearización en ORPHANET	1.252	268
GUZTIRA-TOTAL	10.427	1.126

Gaixotasun neurologiko arraroak eta enbriogenesis zehar izandako garapen-akats arraroak dira erregistratutako entitate ezberdin eta kasu gehien dituzten kategoriak [\(2. taula\)](#).

Sekulako aldakortasuna dago patologia bakoitzean erregistratutako kasuen kopuruan; erregistratutako kasu bakarra duten gaixotasunen kasu gehiago daude (506; guztizkoaren %4,85), gehien erregistratutako gaixotasunaren kasuak baino (Steinert-en distrofia miotonikoa; 412 kasu, guztizkoaren %3,95).

Halaber, desberdintasun handiak ikus daitezke gizonen eta emakumeen artean [\(3. Taula\)](#). Horren arrazoia da, hein handi batean, gaixotasun jakin batzuek sexu batean duten intzidentzia handiagoa.

Horixe gertatzen da behazun-kolangitisarekin eta hepatitis autoimmune primarioarekin, emakumeen kasuan; eta X kromosomarekin lotutako gaixotasunekin, A hemofilia eta X hauskorren sindromea kasu, gizonen kasuan.

Las enfermedades neurológicas raras, así como los defectos raros del desarrollo durante la embriogénesis, son las categorías con un mayor número de entidades diferentes y casos registrados [\(Tabla 2\)](#).

Existe una enorme variabilidad en el número de casos registrados de cada patología; hay más casos de enfermedades diferentes con un solo caso registrado (506; 4,85% del total), que casos totales de la enfermedad más frecuente (distrofia miotónica de Steinert; 412 casos, 3,95% del total).

Se observan asimismo diferencias importantes entre mujeres y hombres [\(Tabla 3\)](#). Esto es debido, en gran medida, a la mayor incidencia en un sexo de ciertas enfermedades.

Es lo que sucede con la colangitis biliar y la hepatitis autoinmune primaria, en las mujeres; y con enfermedades ligadas al cromosoma X, como la hemofilia A y el síndrome de X frágil, en los hombres.

3. taula. Gaixotasun Arraro ohikoak, sexuen arabera

Tabla 3. Enfermedades Raras más frecuentes, por sexos

EMAKUMEAK MUJERES ♀		HURRENKERA / ORDEN	GIZONAK HOMBRES ♂	
Gaixotasun Arraro Enfermedad Rara	Kasu kop. Nº. casos		Gaixotasun Arraro Enfermedad Rara	Kasu kop. Nº. casos
Behazun-kolangitis primarioa Colangitis biliar primaria	237	#1	Steinert-en distrofia miotonikoa Distrofia miotónica de Steinert	206
1. motako neurofibromatosia Neurofibromatosis tipo 1	208	#2	1. motako neurofibromatosia Neurofibromatosis tipo 1	183
Steinert-en distrofia miotonikoa Distrofia miotónica de Steinert	206	#3	Miastenia larria Miastenia grave	180
Erretinosi pigmentarioa Retinosis pigmentaria	201	#4	Biriketako fibrosi idiopatikoa Fibrosis pulmonar idiopática	170
Miastenia larria Miastenia grave	196	#5	Erretinosi pigmentarioa Retinosis pigmentaria	170
Alfa-1-antitripsinaren eskasia Deficiencia de alfa-1 antitripsina	123	#6	Alfa-1-antitripsinaren eskasia Deficiencia de alfa-1 antitripsina	147
Telangiektasia hemorragiko hereditarioa Telangiectasia hemorrágica hereditaria	96	#7	Alboko esklerosi amiotrofikoa Esclerosis lateral amiotrófica	136
Behçet-en gaixotasuna Enfermedad de Behçet	94	#8	Dilataziozko miokardiopatia Miocardiopatía dilatada	131
Alboko esklerosi amiotrofikoa Esclerosis lateral amiotrófica	87	#9	A hemofilia Hemofilia A	117
Gaztaroko artritis idiopatikoa oligoartikularra Artritis idiopática juvenil oligoarticular	64	#10	Behçet-en gaixotasuna Enfermedad de Behçet	79
Hepatitis autoimmunea Hepatitis autoinmune	64	#11	ATTR amiloidosia, wild type Amiloidosis ATTR tipo salvaje	67
Purpura tronbozitemiko immunea Púrpura trombocitopénica inmune	64	#12	Distrofia fazieskapulohumerala Distrofia faziescapulohumeral	65
Akromegalia Acromegalia	60	#13	Telangiektasia hemorragiko hereditarioa Telangiectasia hemorrágica hereditaria	65
Stargardt-en gaixotasuna Enfermedad de Stargardt	58	#14	X hauskorraren sindromea Síndrome de X frágil	59
Biriketako fibrosi idiopatikoa Fibrosis pulmonar idiopática	50	#15	Polineuropatia desmielinizatzaile inflamatorio kronikoa Polineuropatia desmielinizante inflamatoria crónica	56
Esklerodermia sistemikoa Esclerodermia sistémica	49	#16	Akalasia idiopatikoa Acalasia idiopática	50
Distrofia fazieskapulohumeral Distrofia faziescapulohumeral	47	#17	Fibrosi kistikoa Fibrosis quística	50
Fibrosi kistikoa Fibrosis quística	43	#18	Addison-en gaixotasuna Enfermedad de Addison	49

EMAKUMEAK MUJERES ♀		HURRENKERA / ORDEN	GIZONAK HOMBRES ♂	
Gaixotasun Arraro Enfermedad Rara	Kasu kop. Nº. casos		Gaixotasun Arraro Enfermedad Rara	Kasu kop. Nº. casos
<i>Suprarrenalen sortzetiko hiperplasia klasikoa, 21-hidroxiلاسaren urritasunagatikoa</i> Hiperplasia suprarrenal congénita clásica por deficiencia de 21-hidroxiلاسa	43	#19	<i>Larruazaleko porfiria berantiarra</i> Porfiria cutánea tarda	49
<i>Alport-en sindrome</i> Síndrome de Alport	43	#20	<i>Guillain-Barré-ren sindromea</i> Síndrome de Guillain-Barré	47
<i>Esklerosi tuberoso konplexua</i> Complejo esclerosis tuberosa	42	#21	<i>Esklerosi tuberoso konplexua</i> Complejo esclerosis tuberosa	46
<i>Akalasia idiopatikoa</i> Acalasia idiopática	40	#22	<i>ATTRV30M amiloidosi</i> Amiloidosis ATTRV30M	44
<i>1A motako Charcot-Marie-Tooth-en gaixotasuna</i> Enfermedad de Charcot-Marie-Tooth tipo 1A	40	#23	<i>Akromegalia</i> Acromegalia	43
<i>Dilataziozko miokardiopatia</i> Miocardiopatía dilatada	39	#24	<i>Purpura tronbozitopeniko immunea</i> Púrpura trombocitopénica inmune	36
<i>Poliomielitisaren osteko sindromea</i> Síndrome post-poliomielitis	39	#25	<i>1A motako Charcot-Marie-Tooth-en gaixotasuna</i> Enfermedad de Charcot-Marie-Tooth tipo 1A	35

Halaber, aldeak ikusten dira [\(4. Taula\)](#) helduetan eta adin pediatrikoan (15 urtetik beherakoak) diagnostikatutako kasuen artean, jakinarazitako gaixotasunen agerpen-adina desberdina delako.

También se observan [\(Tabla 4\)](#) diferencias entre los casos diagnosticados en adultos y en edad pediátrica (menores de 15 años), debido a la diferente edad de aparición de las enfermedades comunicadas.

4. **taula.** Gaixotasun Arraro ohikoenak, adin-multzoaren arabera

Tabla 4. Enfermedades Raras más frecuentes, por grupo de edad

HELDUAK ADULTOS		HURREN -KERA ORDEN	ADIN PEDIATRIKOA (14 urte edo gutxiago) EDAD PEDIÁTRICA (14 años o menos)	
Gaixotasun Arraro Enfermedad Rara	Kasu kop. Nº Casos		Gaixotasun Arraro Enfermedad Rara	Kasu kop. Nº Casos
Steinert-en distrofia miotonikoa Distrofia miotónica de Steinert	404	#1	1. motako neurofibromatosia Neurofibromatosis tipo 1	105
Miastenia larria Miastenia grave	376	#2	Gaztaroko artritis idiopatikoa oligoartikularra Artritis idiopática juvenil oligoarticular	65
Erretinosi pigmentarioa Retinosis pigmentaria	363	#3	Kawasaki-ren gaixotasuna Enfermedad de Kawasaki	61
1. motako neurofibromatosia Neurofibromatosis tipo 1	286	#4	Fibrosi kistikoa Fibrosis quística	37
Behazun-kolangitis primarioa Colangitis biliar primaria	259	#5	Alfa-1-antitripsinaren eskasia Deficiencia de alfa-1 antitripsina	34
Alfa-1-antitripsinaren eskasia Deficiencia de alfa-1 antitripsina	236	#6	22q11.2 kromosomaren deleziogatikoa sindromea Síndrome de delección 22q11.2	32
Alboko esklerosi amiotrofikoa Esclerosis lateral amiotrófica	223	#7	Drepanozitosis Drepanocitosis	25
Biriketako fibrosi idiopatikoa Fibrosis pulmonar idiopática	220	#8	Falot-en tetralogia Tetralogía de Fallot	25
Behçet-en gaixotasuna Enfermedad de Behçet	171	#9	Hirschsprung-en gaixotasuna Enfermedad de Hirschsprung	23
Dilataziozko miokardiopatia Miocardiopatía dilatada	170	#10	Noonan-en sindromea Síndrome de Noonan	23
Telangiectasia hemorragiko hereditarioa Telangiectasia hemorrágica hereditaria	152	#11	Hestegorriko atresia Atresia de esófago	22
Distrofia fazioeskapulohumeral Distrofia facioescapulohumeral	109	#12	Esklerosi tuberoso konplexua Complejo esclerosis tuberosa	22
Akromegalia Acromegalia	103	#13	Tiroidearen ektopia Ectopia tiroidea	19
A hemofilia Hemofilia A	102	#14	A hemofilia Hemofilia A	17
Purpura tronbozitemiko immunea Púrpura trombocitopénica inmune	93	#15	Pubertaro goiztiar zentrala Pubertad precoz central	17
Akalasia idiopatikoa Acalasia idiopática	89	#16	Osteogenesi inperfektua Osteogénesis imperfecta	16
Hepatitis autoimmunea Hepatitis autoinmune	89	#17	Suprarrenalaren sortzetiko hiperplasia klasikoa, 21- hidroxilasaren urritasunagatikoa Hiperplasia suprarrenal congénita clásica por deficiencia de 21-hidroxilasa	15

HELDUAK ADULTOS		HURREN -KERA ORDEN	ADIN PEDIATRIKOA (14 urte edo gutxiago) EDAD PEDIÁTRICA (14 años o menos)	
Gaixotasun Arraro Enfermedad Rara	Kasu kop. Nº Casos		Gaixotasun Arraro Enfermedad Rara	Kasu kop. Nº Casos
Stargardt-en gaixotasuna Enfermedad de Stargardt	88	#18	Sotos-en sindromea Síndrome de Sotos	14
Addison-en gaixotasuna Enfermedad de Addison	82	#19	Akondroplasia Acondroplasia	12
ATTR amiloidosi, wild type Amiloidosis ATTR tipo salvaje	80	#20	Prader-Willi-ren sindromea Síndrome de Prader-Willi	12
Polineuropatia desmielinizatzailerik inflamatorio kronikoa Polineuropatía desmielinizante inflamatoria crónica	79	#21	Behazun-atresia Atresia biliar	11
Huntington-en gaixotasuna Enfermedad de Huntington	70	#22	Kate ertaineko azil-CoA deshidrogenasaren eskasia Deficiencia de acil-CoA deshidrogenasa de cadena media	11
Guillain-Barré-ren sindrome Síndrome de Guillain-Barré	70	#23	Guillain-Barré-ren sindrome Síndrome de Guillain-Barré	11
1A motako Charcot-Marie-Tooth- en gaixotasuna Enfermedad de Charcot-Marie- Tooth tipo 1A	69	#24	X hauskorraren sindromea Síndrome de X frágil	11
ATTRV30M amiloidosi Amiloidosis ATTRV30M	68	#25	Duchenne-ren muskulu distrofia Distrofia muscular de Duchenne	10

3.3. Azpimotak

Erregistratutako **669** kasutan (%6,4), gaixotasunaren azpimota zehaztu ahal izan da. Kasu horietan **156** azpimota erregistratu dira, zeinak **102** gaixotasun arraro desberdinari dagokien.

3.4. Zentroak eta zerbitzuak

Zentro bakoitzak jakinarazitako kasuen banaketa [5. taulan](#) ageri da.

3.3. Subtipos

En **669** casos (6,4% de los registrados), se ha podido precisar el subtipo de la enfermedad. Se han registrado un total de **156** subtipos diferentes, que a su vez corresponden a **102** enfermedades raras diferentes.

3.4. Centros y Servicios

La distribución de casos comunicados por centro se muestra en la [Tabla 5](#).

5. taula. Kasuak, zentroaren eta lurralde historikoaren arabera. Aurreko urtearekiko aldaketak (▲, —, ▼) adierazten dira

Tabla 5. Casos por centro y territorio histórico. Se indican (▲, —, ▼) los cambios respecto al año anterior

LURRALDE HISTORIKOA TERRITORIO HISTÓRICO	OSASUN-ZENTROA CENTRO SANITARIO	Kasu kop. Nº casos	%
ARABA/ÁLAVA	Arabako Unibertsitate Ospitalea Hospital Universitario Araba	1.092 ▲	10,47 ▼
	Osasun-zentroak eta anbulatorioak Centros de Salud y Ambulatorios	25 ▲	0,24 ▲
BIZKAIA	Guruzetako Unibertsitate Ospitalea Hospital Universitario Cruces	3.053 ▲	29,28 ▼
	Basurtuko Unibertsitate Ospitalea Hospital Universitario Basurto	1.551 ▲	14,87 ▲
	Galdakao-Usansolo Ospitalea Hospital Galdakao-Usansolo	285 ▲	2,73 ▼
	Urdulizko Ospitalea Hospital de Urduliz	57 ▲	0,55 ▲
	Gernika-Lumo Ospitalea Hospital Gernika-Lumo	31 ▲	0,30 —
	San Eloy Ospitalea Hospital San Eloy	30 ▲	0,29 ▼
	Santa Marina Ospitalea Hospital Santa Marina	5 ▲	0,05 ▲
	Gorliz Ospitalea Hospital Gorliz	2 —	0,02 —
	Osasun-zentroak eta anbulatorioak Centros de salud y ambulatorios	608 ▲	5,83 ▲
GIPUZKOA	Donostia Unibertsitate Ospitalea Hospital Universitario Donostia	2.858 ▲	27,41 ▲
	Zumarraga Ospitalea Hospital de Zumárraga	112 ▲	1,07 ▲
	Bidasoa Ospitalea Hospital Bidasoa	69 ▲	0,66 ▲
	Debagoieneko Ospitalea Hospital Alto Deba	63 ▲	0,60 ▲
	Mendaroko Ospitalea Hospital de Mendaro	50 ▲	0,48 ▼
	Osasun-zentroak eta anbulatorioak Centros de Salud y Ambulatorios	536 ▲	5,14 ▼

Diagnostiko-zerbitzuen araberako kasuen banaketa [6. taulan](#) laburbildu da. Zifrak aurreko urtekoen (2021) antzekoak dira, erregistratutako kasuen **%80 baino gehiago 8 zerbitzutan metatuta**; horietatik **3k** (Neurologia, Genetika eta Pediatria) **%50 baino gehiagoko ekarpena egiten dute.**

La distribución de casos por servicios de diagnóstico se muestra en la [Tabla 6](#). Las cifras son similares a las del año anterior (2021), acumulando **8 servicios más del 80%** de los casos registrados, de los cuales **3** (Neurología, Genética y Pediatría) **contribuyen con más del 50%.**

6. **taula.** Kasuak, zerbitzuen arabera. Aurreko urtearekiko aldaketak (▲, —, ▼) adierazten dira

Tabla 6. Casos por servicios. Se indican (▲, —, ▼) los cambios respecto al año anterior

ZERBITZUA SERVICIO	Kasu kop. Nº casos	%	% metatua % acum.
Neurologia Neurología	2.700 ▲	25,9 ▲	25,9
Genetika Genética	1.587 ▲	15,2 ▼	41,1
Pediatría Pediatria	1.411 ▲	13,5 ▼	54,6
Barne-medikuntza Medicina Interna	880 ▲	8,4 ▼	63,1
Oftalmologia Oftalmología	647 ▲	6,2—	69,3
Digestio-aparatukoa Aparato Digestivo	509 ▲	4,9 ▼	74,1
Endokrinologia Endocrinología	467 ▲	4,5 ▼	78,6
Arnas-aparatukoa Respiratorio	456 ▲	4,4 ▼	83,0
Kardiologia Cardiología	399 ▲	3,8 ▲	86,8
Hematologia Hematología	275 ▲	2,6 ▼	89,5
Erreumatologia Reumatología	192 ▲	1,8 ▼	91,3
Dermatologia Dermatología	188 ▲	1,8 ▼	93,1
Larrialdiak Urgencias	166 ▲	1,6 ▲	94,7
Neurokirurgia Neurocirugía	79 ▲	0,7 —	95,5
Errehabilitazioa Rehabilitación	61 ▲	0,6 —	96,1
Otorrinolaringologia Otorrinolaringología	57 ▲	0,5 —	96,6
Etxeko ospitalizazioa Hospitalización a Domicilio	43 ▲	0,4 —	97,0
Kirurgia orokorra Cirugía General	39 ▲	0,4 —	97,4
Kirurgia pediatrikoa Cirugía Pediátrica	38 ▲	0,4 —	97,8
Alergiak Alergia	36 ▲	0,3 ▼	98,1
Hodietako kirurg.-Angiologia Cirug. vascular-Angiología	27 ▲	0,2 ▼	98,4
Zainketa aringarria Cuidados Paliativos	25 ▲	0,2 ▼	98,6
Psikiatria Psiquiatría	20 ▲	0,2 —	98,8
Traumatologia Traumatología	20 ▲	0,2 —	99,0

ZERBITZUA SERVICIO	Kasu kop. Nº casos	%	% metatua % acum.
Ginekologia eta obstetrizia Ginecología y Obstetricia	18 ▲	0,2 —	99,2
Onkologia Medikoa Oncología Médica	16 ▲	0,1 —	99,3
Medikuntza Intentsibo Medicina Intensiva	13 —	0,1 —	99,4
BESTE BATZUK (12 zerbitzu, bakoitza 10 kasu baino gutxiago) OTROS (12 Servicios, cada uno con menos de 10 casos)	58 ▲	0,5 ▼	100
GUZTIRA/TOTAL	10.427	100%	100%

1. irudian, gaixotasun arraroen 10 talde nagusien kasuen banaketa erakusten da, lurralde historikoen arabera. Erreferentzia gisa, lehenengo barran lurralde bakoitzeko biztanleen proportzioa jarri dugu.

Proportzioak espero zitekeenaren oso desberdinak dira, bereziki Gipuzkoan gaixotasun neurologiko, oftalmologiko eta hepatikoen kasuan. Kasuen proportzioa espero zena baino handiagoa da.

Bizkaian, kasu gehiago daude gaixotasun hematologikoetan.

Araban, giltzurrunetako gaixotasunen taldeak kasu-proportzio handiena duena da.

Aldiz, espero baino kasu gutxiago daude gaixotasun hematologikoetan Gipuzkoan, gaixotasun hepatikoetan Araban eta gaixotasun neurologikoetan Bizkaian.

En la [Figura 1](#) se muestra la distribución de casos por territorios históricos de los 10 principales grupos de enfermedades raras. Como referencia, en la primera barra se refleja la proporción de población de cada territorio.

Se observa que las proporciones difieren notablemente de lo que cabría esperar, de forma especialmente acusada en el caso de las enfermedades neurológicas, oftalmológicas y hepáticas en Gipuzkoa, suponiendo una proporción de casos mayor de la esperada.

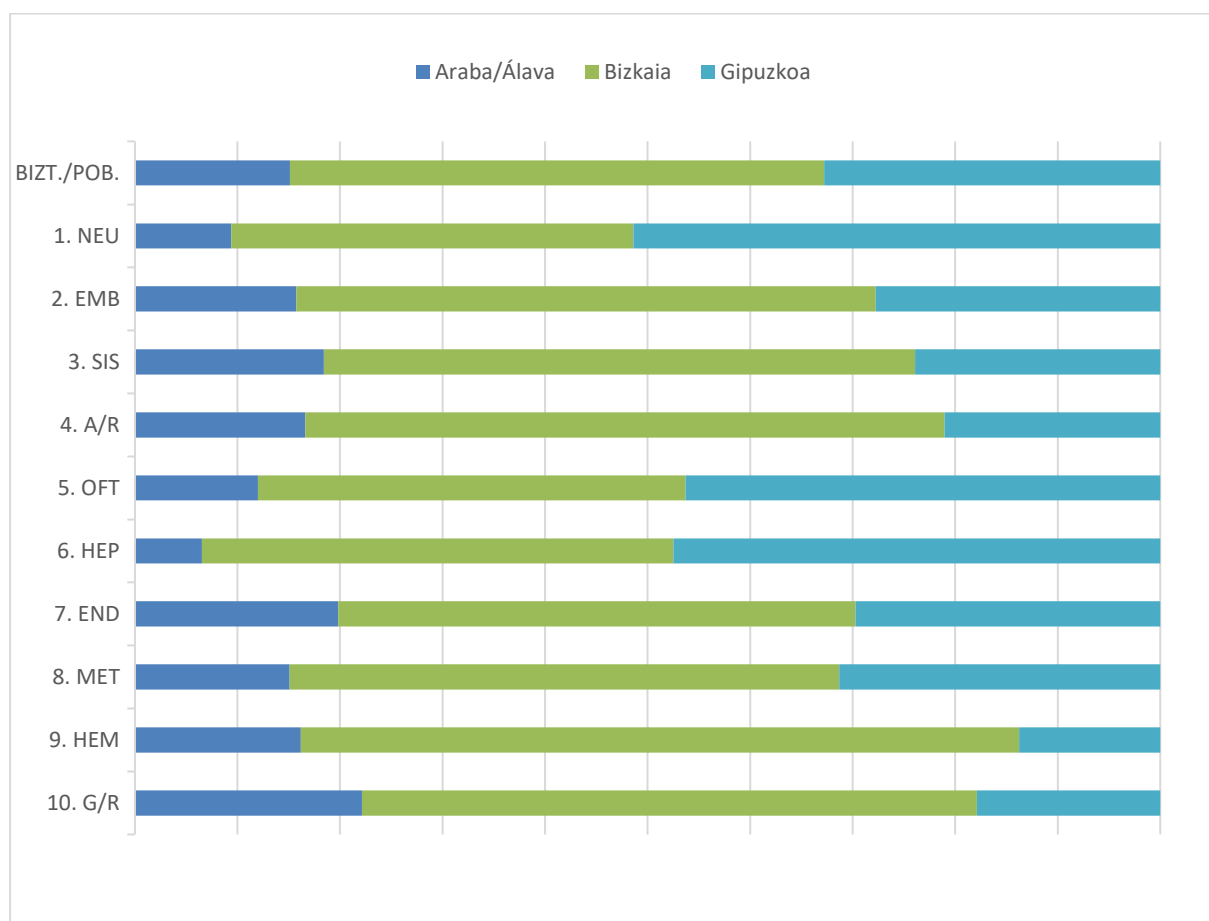
En Bizkaia, se observa una mayor proporción de casos en las enfermedades hematológicas.

En Araba, el grupo de enfermedades con mayor proporción de casos es el de las enfermedades renales.

Por el contrario, se obtiene una proporción de casos menor de la esperada en las enfermedades hematológicas en el caso de Gipuzkoa, en las enfermedades hepáticas en el caso de Araba y en las enfermedades neurológicas en el caso de Bizkaia.

1. irudia. Kasuen proportzioa lurralde historikoen artean, biztanleriaren eta patologia-taldeen arabera

Figura 1. Proporción de casos entre territorios históricos, por población y grupos de patologías



Laburdura Abreviatura	Gaixotasun talde Grupo de enfermedades
BIZT./POB.	Biztanleria / Población
1. NEU	Gaixotasun neurologiko arraroa Enfermedad Neurológica Rara
2. EBG	Enbriogenesisian zehar izandako garapen-akats arraroak Defectos Raros del Desarrollo Durante la Embriogénesis
3. SIS	Gaixotasun sistematiko eta erreumatologiko arraroa Enfermedad Sistémica y Reumatológica Rara
4. A/R	Arnas gaixotasun arraroa Enfermedad Respiratoria Rara
5. OFT	Begietako gaixotasun arraroa Enfermedad Ocular Rara
6. HEP	Gibelego gaixotasun arraroa Enfermedad Hepática Rara
7. END	Gaixotasun endokrino arraroa Enfermedad Endocrina Rara
8. MET	Sortzetiko metabolismo-akats arraroak Errores Innatos Raros del Metabolismo
9. HEM	Gaixotasun hematologiko arraroa Enfermedad Hematológica Rara
10. G/R	Giltzurruneko gaixotasun arraroa Enfermedad Renal Rara

3.5. Hildakoak

EAE-GAEn sartutako pertsona guztietatik (10.325) 987 dira hildakoak (hau da, %9,5).

[7. taulan](#) ageri dira hildako gehien izan dituzten 10 gaixotasunak.

3.5. Fallecidos

Del total de personas incluidas en el RER-CAE (10.325), constan como fallecidos 987 (es decir, el 9,5%). En la [tabla 7](#) se muestran las 10 enfermedades con mayor número de fallecidos.

7. taula. Hildako gehien izan duten Gaixotasun Arraroak

Tabla 7. Enfermedades Raras con mayor número de fallecimientos

GAIXOTASUNA ENFERMEDAD	Hildakoen kop./ Nº. de fallecidos	Hildako guztien %/ % del total de fallecidos	Erregistratutako persona kop./ Nº. de personas registradas	Erregistratutako kasu guztiekiko hildakoen%/ % de fallecidos sobre el total de casos registrados
Alboko esklerosi amiotrofikoa Esclerosis lateral amiotrófica	165	16,7	219	75,3
Biriketako fibrosi idiopatikoa Fibrosis pulmonar idiopática	111	11,2	220	50,4
Steinert-en distrofia miotonikoa Distrofia miotónica de Steinert	58	5,9	411	14,1
Miastenia larria Miastenia grave	43	4,3	376	11,4
ATTR amiloidosi, wild type Amiloidosis ATTR tipo salvaje	37	3,7	80	46,2
Behazun-kolangitis primarioa Colangitis biliar primaria	29	2,9	259	11,2
Paralisis supranuklear progresibo Parálisis supranuclear progresiva	24	2,4	55	43,6
Huntington-en gaixotasuna Enfermedad de Huntington	18	1,8	70	25,7
Addison-en gaixotasuna Enfermedad de Addison	18	1,8	83	21,7
Sistema anitzeko atrofia Atrofia multisistémica	17	1,7	27	63,0

3.6. Prebalentzia

Gaixotasun arraro gehien prebalentzia zehatza ezezaguna da. [Orphadata](#) plataforman horietako batzuei buruzko informazio epidemiologikoa argitaratzen da.

Jarraian, EAE-GAEan erregistratutako prebalentzia Orphadatatik lortutako prebalentzia teorikoarekin alderatzen da.

Irizpide hauek betetzen dituzten gaixotasunak bakarrik hautatu dira:

1. Orphadatan prebalentzia puntualari buruzko datuak dituzte.
2. Orphadatan erreferentziako biztanleria Europa da. Datu hau ez badago, mundu osoko biztanleria.
3. EAE-GAEan erregistratutako kasuak daude.
4. Erregistratutako kasuak Euskadin bizi direnen pazientekoak dira, eta haien heriotzaren berririk ez dago.

Hala, EAE-GAEan erregistratutako **522** ORPHA gaixotasunen prebalentzia-datuak aurkitu dira, hau da, ORPHA gaixotasun guztien **%46,3**.

Prebalentzia horiek EAE-GAE erregistrotik kalkulaturakoekin alderatuz gero, ikusten da **266** gaixotasunetan (**%51,0**) prebalentzia teorikoa baino txikiagoa dela, **232**tan (**%44,4**) prebalentzia teorikoaren berdina dela eta

3.6. Prevalencia

La prevalencia exacta de gran parte de las enfermedades raras es desconocida. En la plataforma [Orphadata](#) se publica información epidemiológica sobre algunas de ellas.

A continuación, se compara la prevalencia registrada en el RER-CAE con la prevalencia teórica obtenida a partir de Orphadata.

Se han seleccionado únicamente aquellas enfermedades en las que:

1. Se dispone en Orphadata de datos de prevalencia puntual.
2. La población de referencia en Orphadata es Europa, o en su defecto, mundial.
3. Existen casos registrados en el RER-CAE.
4. Los casos registrados corresponden a residentes en Euskadi, de cuyo fallecimiento no se tiene constancia.

Así, se han encontrado datos de prevalencia teórica para **522** enfermedades ORPHA, lo que supone un **46,3%** del total de enfermedades ORPHA registradas en el RER-CAE.

Comparando estas prevalencias con las calculadas a partir del registro RER-CAE, se observa que en **266** enfermedades (**51,0%**) la prevalencia es inferior a la teórica, en **232 (44,4%)** encontramos una prevalencia igual a la teórica y en **24 (4,6%)**

24tan (%4,6) prebalentzia teorikoa baino handiagoa dela.

Prebalentzia handiagoa duten 24 gaixotasun horiek 8. taulan agertzen dira. Ikus daitekeenez, gaixotasun horietako gehienak ultra-arrarotzat jotzen diren gaixotasunei dagozkie (prebalentzia < 1/1.000.000).

enfermedades la prevalencia es superior a la teórica.

Estas 24 enfermedades con prevalencia superior se muestran en la [Tabla 8](#). Se puede observar que la mayoría de estas enfermedades corresponden a enfermedades consideradas ultrarraras (prevalencia < 1/1.000.000).

8. taula. Europakoa baino prebalentzia handiagao duten gaixotasun arraroak. Europako prebalentziaren daturik ez badago, munduko prebalentzia hartzen da. 2022. urtea.

Tabla 8. Enfermedades raras con prevalencia superior a la europea, o en su defecto, a la mundial. Año 2022.

Gaixotasun /Enfermedad	Prebalentzia (EAE-GAE) / Prevalencia (RER-CAE)	Prebalentzia teorikoa / Prevalencia teórica	Eremua (Prebalentzia teorikoa) / Ámbito (prevalencia teórica)	EAE-GAEko kasuak / Casos RER-CAE
Steinert-en distrofia miotoniko Distrofia miotónica de Steinert	15,73 / 100 000	1-9 / 100 000	Europa	344
Sotos-en sindromea Síndrome de Sotos	11,89 / 1 000 000	1-9 / 1 000 000	Europa	26
17 motako paraparesia espastiko autosomiko dominantea Paraparesia espástica autosómica dominante tipo 17	10,98 / 1 000 000	<1 / 1 000 000	Mundu osoan / Mundial	24
Ataxia zerebelosoaren sindromea neuropatiarekin eta arreflexia vestibularrekin Síndrome de ataxia cerebelosa con neuropatía y arreflexia vestibular bilateral	6,40 / 1 000 000	<1 / 1 000 000	Mundu osoan / Mundial	14
Bethlem-en miopatia Miopatía de Bethlem	4,12 / 1 000 000	<1 / 1 000 000	Europa	9
2T motako Charcot-Marie-Tooth-en gaixotasuna Enfermedad de Charcot-Marie- Tooth tipo 2T	3,66 / 1 000 000	<1 / 1 000 000	Mundu osoan / Mundial	8
10 motako paraparesia espastiko autosomiko dominantea Paraparesia espástica autosómica dominante tipo 10	2,74 / 1 000 000	<1 / 1 000 000	Mundu osoan / Mundial	6
15q11q13 mikrobikoizketaren sindromea Síndrome de microduplicación 15q11q13	2,74 / 1 000 000	<1 / 1 000 000	Mundu osoan / Mundial	6
Coffin-Siris sindromea Síndrome de Coffin-Siris	2,29 / 1 000 000	<1 / 1 000 000	Mundu osoan / Mundial	5
Anoktaminopatia distala Anoctaminopatía distal	2,29 / 1 000 000	<1 / 1 000 000	Mundu osoan / Mundial	5
Mikrozefalia - linfedema - korioretinopatiaren sindromea Síndrome de microcefalia - linfedema - korioretinopatía	1,83 / 1 000 000	<1 / 1 000 000	Mundu osoan / Mundial	4

Gaixotasun /Enfermedad	Prebalentzia (EAE-GAE) / Prevalentzia (RER-CAE)	Prebalentzia teorikoa / Prevalentzia teórica	Eremua (Prebalentzia teorikoa) / Ámbito (prevalentzia teórica)	EAE-GAEko kasuak / Casos RER-CAE
<i>Borjeson-Forsman-Lehmann-en sindromea</i> Síndrome de Borjeson-Forsman-Lehmann	1,37 / 1 000 000	<1 / 1 000 000	Mundu osoan / Mundial	3
<i>Bestrofinopatia autosomiko errezesiboa</i> Bestrofinopatía autosómica recesiva	1,37 / 1 000 000	<1 / 1 000 000	Mundu osoan / Mundial	3
<i>2J motako gerriko muskulu-distrofia autosomiko errezesiboa</i> Distrofia muscular de cinturas autosómica recesiva tipo 2J	1,37 / 1 000 000	<1 / 1 000 000	Mundu osoan / Mundial	3
<i>Sortzetiko muskulu-distrofia (LMNA genean mutazioa)</i> Distrofia muscular congénita por mutación en el gen LMNA	1,37 / 1 000 000	<1 / 1 000 000	Mundu osoan / Mundial	3
<i>9p monosomia distala</i> Monosomía distal 9p	1,37 / 1 000 000	<1 / 1 000 000	Mundu osoan / Mundial	3
<i>16p13.11 mikrodelezio sindromea</i> Síndrome de microdelección 16p13.11	1,37 / 1 000 000	<1 / 1 000 000	Europa	3
<i>2P motako Charcot-Marie-Tooth-en gaixotasuna</i> Enfermedad de Charcot-Marie-Tooth tipo 2P	1,37 / 1 000 000	<1 / 1 000 000	Mundu osoan / Mundial	3
<i>Sodio-kanalopatiei lotutako zuntz txikien neuropatia</i> Neuropatía de fibras pequeñas ligada a canalopatías de sodio	1,37 / 1 000 000	<1 / 1 000 000	Mundu osoan / Mundial	3
<i>Beta-propeller proteinari lotutako neurodegenerazioa</i> Neurodegeneración asociada a la proteína beta-propeller	1,37 / 1 000 000	<1 / 1 000 000	Mundu osoan / Mundial	3
<i>Adimen desgaitasunaren sindromea - aurpegiko dismorfia</i> SETD5 haplogutxiegitasunagatik Síndrome de discapacidad intelectual - dismorfia facial por haploinsuficiencia de SETD5	1,37 / 1 000 000	<1 / 1 000 000	Mundu osoan / Mundial	3
<i>Adimen desgaitasun intelektualaren sindromea - adierazteko afasia - aurpegiko dismorfia</i> Síndrome de discapacidad intelectual - afasia expresiva - dismorfia facial	1,37 / 1 000 000	<1 / 1 000 000	Mundu osoan / Mundial	3
<i>I. klaseko glukosa-6-fosfato deshidrogenasaren urritasuna</i> Deficiencia de glucosa-6-fosfato deshidrogenasa clase I	1,37 / 1 000 000	<1 / 1 000 000	Mundu osoan / Mundial	3
<i>Aurpegiko dismorfia sindromea - garapenaren atzerapena - WACekin lotutako jokabide-alterazioak</i> Síndrome de dismorfia facial - retraso del desarrollo - alteraciones de la conducta asociado a WAC	1,37 / 1 000 000	<1 / 1 000 000	Mundu osoan / Mundial	3

9. taulan, ORPHA gaixotasunen prebalentzia teorikoaren arabera taldekaturiko kasuen kopurua agertzen da, ohikoenetatik hain ohikoak ez direnetara.

En la tabla 9 se muestra la cantidad de casos agrupados según prevalencia teórica de las enfermedades ORPHA, de las más frecuentes a las menos frecuentes o ultarraras.

9. taula. EAEko kasuen banaketa prebalentzia teorikoaren arabera

Tabla 9. Distribución de casos de la CAPV por prevalencia teórica

Prebalentzia / Prevalencia	N	%
Daturik ez / Sin datos	2313	25,34
1-5 / 10 000	3371	36,93
1-9 / 100 000	2811	30,80
1-9 / 1 000 000	314	3,44
<1 / 1 000 000	318	3,48

3.7. Diagnostikoa egin arteko denbora

Gaixotasun arraroen ezaugarrietako bat diagnostikoaren zailtasuna da. Gaixotasunaren lehen zantzuak edo sintomak hasten direnetik diagnostiko batera iritsi arteko denbora luzea izan daiteke

Tarte hori EAE-GAEaren gaixotasunetarako kalkulatu da. Horretarako, sintomen hasiera-data eta diagnostiko-data duten kasuak hartu dira kontuan: **2.670** kasu dira (EAE-GAEaren kasu guztien **%25,6**), **3,31 urteko** batez bestekoarekin (3 urte eta 3-4 hilabete.)

Hala ere, 2.670 kasu horietatik **1.141 (%54)** urtebete baino lehenago diagnostikatu dira sintomak hasi zirenetik.

10. taulan diagnostikatu arteko batez besteko denbora luzeena duten 20 gaixotasunak agertzen dira (gutxienez 6 kasu erregistratu dira).

3.7. Tiempo hasta el diagnóstico

Una de las características de las enfermedades raras es su complejidad diagnóstica. El tiempo desde que comienzan los primeros signos o síntomas de enfermedad hasta que se llega a un diagnóstico puede ser largo.

Se ha calculado este intervalo para las enfermedades del RER-CAE de las que se dispone tanto de la fecha de inicio de síntomas como de la fecha de diagnóstico: Se trata de **2.670** casos (**25,6%** del total de casos del RER-CAE), con una media de **3,31 años** (3 años y 3-4 meses). Sin embargo, de estos 2.670 casos, **1.141 (54%)** se han diagnosticado en menos de un año desde el inicio de los síntomas.

En la tabla 10 se muestran las 20 enfermedades (con un mínimo de 6 casos registrados) con mayor tiempo medio hasta el diagnóstico.

10. taula. Diagnostikoa egin arte denbora luzeago behar izan duten gaixotasun arraroak.

Tabla 10. Enfermedades raras con mayor tiempo medio hasta el diagnóstico.

Gaixotasuna / Enfermedad	Kasuak Casos	Batez bestekoa (Urteak) Media (Años)
<i>Telangiectasia hemorragiko hereditarioa</i> Telangiectasia hemorrágica hereditaria	30	13
<i>Kono eta bastoien distrofia</i> Distrofia de conos y bastones	6	12
<i>Sukar mediterraneo familiarra</i> Fiebre mediterránea familiar	8	12
<i>MODY diabetesa</i> Diabetes tipo MODY	8	12
<i>Presio bidezko paralsiarekiko sentikortasuna duen herentziako neuropatia</i> Neuropatía hereditaria con susceptibilidad a la parálisis por presión	7	10
<i>Usher-en sindromea</i> Síndrome de Usher	13	9
<i>Alport-en sindromea</i> Síndrome de Alport	11	8
<i>Stargardt-en gaixotasuna</i> Enfermedad de Stargardt	34	7
<i>Distrofia fazioeskapulohumerala</i> Distrofia facioescapulohumeral	11	7
<i>1A motako Charcot-Marie-Tooth-en gaixotasuna</i> Enfermedad de Charcot-Marie-Tooth tipo 1A	11	6
<i>Mastozitosi sistemiko geldoa</i> Mastocitosis sistémica indolente	8	6
<i>Erretinosi pigmentarioa</i> Retinosis pigmentaria	156	6
<i>1. motako neurofibromatosisa</i> Neurofibromatosis tipo 1	79	5
<i>Esklerosi tuberoso konplexua</i> Complejo esclerosis tuberosa	18	5
<i>Okulo-faringeko muskulu-distrofia</i> Distrofia muscular oculofaríngea	6	5
<i>Osteogenesi inperfektua</i> Osteogénesis imperfecta	13	5
<i>ATTRV30M amiloidosia</i> Amiloidosis ATTRV30M	11	5
<i>22q11.2 kromosomaren delezioagatiko sindromea</i> Síndrome de delección 22q11.2	13	5
<i>Gaueko hemoglobinuria paroxistikoa</i> Hemoglobinuria paroxística nocturna	8	5
<i>Koanen atresia</i> Atresia coanal	12	5

3.8. Ospitaleko asistentzia-karga

Gaixotasun arraroen beste ezaugarri bat morbiditate handia da. Gaixoek baliabide soziosanitario anitzak erabiltzen dituzte, eta asistentzia-eremu eta espezialitate mediko gehienak inplikatzeko dituzte.

Gaixotasun arraroek ospitale-eremuan izan dezaketen asistentzia-karga kalkulatu da. Horretarako, akutuen ospitale publikoetan 2017-2021 aldian metatutako egonaldi-egunak kalkulatu dira, edozein arazoirengatik, EAE-GAEan sartutako pazienteen guztizkoan.

Datuak Euskadiko Arreta Espezializatuari buruzko Datuen Gutxieneko Oinarrizko Multzoaren (AE-DGOM) erregistrotik lortu dira.

11. taulan, 2017-2021 aldirako egonaldian 2000 egun baino gehiago metatzen dituzten 6 gaixotasunak agertzen dira.

11. taula. Ospitaleko asistentzia-karga handiagoa duten gaixotasun arraroak. Edozein arazoirengatik ospitaleratzeak, akutuen ospitale publikoetan. 2017-2021 aldian.

Tabla 11. Enfermedades raras con mayor carga asistencial hospitalaria. Ingresos por cualquier causa, en hospitales públicos de agudos. Periodo 2017-2021.

Gaixotasuna / Enfermedad	Metatuko egonaldia / Estancia acumulada (Días)
Huntington-en gaixotasuna Enfermedad de Huntington	10.228
Miastenia larria Miastenia grave	5.262
Biriketako fibrosi idiopatikoa Fibrosis pulmonar idiopática	3.286
Guillain-Barré-ren sindromea Síndrome de Guillain-Barré	2.862
Steinert-en distrofia miotonikoa Distrofia miotónica de Steinert	2.512
Alboko esklerosi amiotrofikoa Esclerosis lateral amiotrófica	2.016

3.8. Carga asistencial hospitalaria

Otra característica de las enfermedades raras es su importante morbilidad. Las personas afectadas utilizan recursos sociosanitarios múltiples que implican a la mayoría de los ámbitos asistenciales y de especialidades médicas.

Se ha estimado la carga asistencial que pueden suponer las enfermedades raras en el ámbito hospitalario. Para ello, se han calculado los días de estancia acumulados en el periodo 2017-2021, en hospitales públicos de agudos, por cualquier causa, en el total de pacientes incluidos en el RER-CAE.

Los datos se han obtenido a partir del Registro del Conjunto Mínimo de Básico de Datos de Atención Especializada de Euskadi (RAE-CMBD).

La tabla 11 muestra las 6 enfermedades que acumulan más de 2000 días de estancia para el periodo 2017-2021.

1. ESKER ONAK

Osakidetzak emandako laguntza eta egindako lana eskertu nahi dugu, hala Asistentzia Sanitarioko arduradunena nola unibertsitate-ospitaleetako Gaixotasun Arraroetako batzordeena; eta, **bereziki, hango profesional guztiena**, Erregistroak ezin izango bailuke martxan jarraitu haien laguntzarik gabe.

4. AGRADECIMIENTOS

Queremos agradecer el trabajo realizado y el apoyo mostrado desde Osakidetza, tanto por los responsables de Asistencia Sanitaria, como por las comisiones de EERR de los hospitales universitarios, y **en especial, al conjunto de sus profesionales**, sin cuya implicación sería imposible el funcionamiento del Registro.

5. BIBLIOGRAFIA / BIBLIOGRAFÍA

- Eustat: Biztanleen Udal Estatistika / Eustat: Estadística Municipal de Habitantes [2023ko martxoaren 22an kontsultatuta / Consultado el 22 de marzo de 2023]. Erabilgarria / Disponible en:
https://eu.eustat.eus/estadisticas/tema_268/opt_1/temas.html
https://www.eustat.eus/estadisticas/tema_268/opt_1/temas.html
- 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. zk. (2014-09-15) / 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)
- Estrategia en Enfermedades Raras del Sistema Nacional de Salud. Actualización aprobada por el Consejo Interterritorial del Sistema Nacional de Salud el 11 de junio de 2014. Ministerio de Sanidad, Servicios Sociales e Igualdad. [2023ko martxoaren 30ean kontsultatuta / Consultado el 30 de marzo de 2023]. Eskuragarri hemen/Disponible en:
https://www.sanidad.gob.es/organizacion/sns/planCalidadSNS/pdf/Estrategia_Enfermedades_Raras_SNS_2014.pdf
- Orphanet: an online rare disease and orphan drug data base. © INSERM 1999. [2023ko martxoaren 13an kontsultatuta / Consultado el 10 de marzo de 2023]. Eskuragarri hemen/Disponible en: <https://www.orpha.net/>
- Orphadata: free Access data from Orphanet. © INSERM 1999. [2023ko martxaren 15ean kontsultatuta / Consultado el 15 de marzo de 2023]. Eskuragarri hemen /Disponible en: <http://www.orphadata.org/cgi-bin/index.php>