



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

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

2019

EUSKO JAURLARITZA



GOBIERNO VASCO

OSASUN SAILA

DEPARTAMENTO DE SALUD

Egileak /Autores: M^a del Henar Sampedro García, M^a Mercedes Ruiz-Uzkiano Viñegra, Luis Javier Echevarría González de Garibay

Edizio eta maquetazio/Edición y Maquetación: M^a Victoria Perianes Vilariño

rer-cae@euskadi.eus

2020ko Ekaina/Junio de 2020

AURKIBIDEA

	ORRIA/ PAGINA
1. SARRERA	3
2. LAN-METODOLOGIA	3
3. EMAITZAK	4
3.1. EAE-GAE EREGISTROKO KASUAK	4
3.2. ERREGISTRATUTAKO GAIXOTASUN ARRAROAK	6
3.3. ERREGISTRATUTAKO AZPIMOTAK	11
3.4. DATUEN JATORRIA	11
3.5. HILDAKOAK	15
3.6. DATU EPIDEMIOLOGIKOAK, EAE-GAE INFORMAZIOTIK ABIATUTA	17
4. ESKER ONAK	19
5. BIBLIOGRAFIA	20

ÍNDICE

1. INTRODUCCIÓN
2. METOLOGÍA DE TRABAJO
3. RESULTADOS Y DISCUSIÓN
3.1. CASOS REGISTRADOS EN EL RER-CAE
3.2. ENFERMEDADES RARAS REGISTRADAS
3.3. SUBTIPOS REGISTRADOS
3.4. ORIGEN DE LOS DATOS
3.5. FALLECIDOS
3.6. DATOS EPIDEMIOLÓGICOS A PARTIR DE LA INFORMACIÓN DEL RER-CAE
4. AGRADECIMIENTOS
5. BIBLIOGRAFÍA

TAULEN AURKIBIDEA

ORRIA/
PÁGINA

ÍNDICE DE TABLAS

1. taula Erregistroko kasuen kopurua, pazientearen ezaugarri demografikoen arabera. 2019.urtea

2. taula Patologia multzotan erregistratutako Gaixotasun Arraroen banaketa, Orphaneten esleipen-sistemaren arabera. 2019.urtea

3. taula Erregistroan ugariak diren Gaixotasun Arrarook, pazienteen sexuaren arabera. 2019.urtea

4. taula Erregistroan ugariak diren Gaixotasun Arrarook, pazienteen adin-multzoaren arabera. 2019.urtea

5. taula Osasun-zentroek EAE-GAEari egindako ekarpenak, lurralde historikoaren arabera.

6. taula Zerbitzuen erregistro-jarduera.

7. taula Hildako gehien eragin duten erregistratutako gaixotasunak

8. taula Hainbat gaixotasun-arraroen prebalentzia. 2019. urtea.

5 Tabla 1. Número de casos en el registro, en función de las características demográficas del paciente. Año 2019.

6 Tabla 2. Distribución de las EERR registradas entre grupos de patologías, de acuerdo con la sistemática de asignación de Orphanet. Año 2019.

8 Tabla 3. Enfermedades Raras con mayor presencia en el registro, según el sexo de los pacientes. Año 2019.

10 Tabla 4. Enfermedades Raras con mayor presencia en el registro, según el grupo de edad de los pacientes. Año 2019.

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

13 Tabla 6. Actividad registral de los distintos servicios.

16 Tabla 7. Enfermedades registradas con mayor número de fallecimientos

18 Tabla 8. Prevalencia de diferentes enfermedades raras. Año 2019.

IRUDIEN AURKIBIDEA

1. irudia. Unibertsitate-ospitaleetako zerbitzu bakoitzak EAE-GAEari egindako ekarpen erlatiboaren irudikapena. 2019.urtea.

15 Figura 1. Representación de la contribución relativa de distintos servicios a los casos comunicados al RER-CAE desde los hospitales universitarios.

1. SARRERA

Txosten honek 2019. urtearen bukaera arte Euskal Autonomia Erkidegoko Gaixotasun Arraroen Erregistroan (EAE-GAE) zeuden datuak aztertzen ditu.

2017ko memorian daude eskuragarri Erregistroaren jardura gidatzen duten legezko oinarriak eta oinarri teknikoak.

Osasun Sailak kudeatzen du EAE-GAE eta, bertan, 2014ko uztailaren 23ko Aginduan ezarritako aldagai kliniko, demografiko eta administratiboen multzoa jasotzen da.

2. LAN-METODOLOGIA

Aztertutako datuak bat datoz erregistroan dauden kasuekin, Osakidetzatik galdetegi bidez eta 2019ko amaierara arte jakinarazitako kasu guztiak barne hartzen baitituzte. Adinari dagokionez, kasuak bi multzotan banatu dira: helduak, hots, 2019ko abenduaren 31ean 15 urte edo gehiago zituztenak, eta adin pediatrikokoak, hots, 15 urtetik beherakoak.

Memoria honetan, «erregistro-tasa» kontzeptua erabili dugu; horrekin, 10.000 biztanleko erregistratutako kasu kopurua adierazi nahi da. Tasa hori erregistroa ezartzearen eta horren bilakaeraren adierazle modura kalkulatu da, ez izanez esanahi epidemiologikorik, prebalentziak eta intzidentziak duten moduan. Hori zenbatesteko, kontuan hartu da EAE-GAE sartutako informazio guztia, pertsonen bizi-egoera gorabehera.

1. INTRODUCCIÓN

El presente informe analiza los datos existentes en el Registro de Enfermedades Raras de la Comunidad Autónoma de Euskadi (RER-CAE) hasta el final del año 2019.

Las bases legales y técnicas que guían la actuación del Registro están disponibles en la memoria del año 2017.

El RER-CAE es un registro gestionado por el Departamento de Salud; y contiene el conjunto de variables clínicas, demográficas y administrativas, establecidas en la Orden de 23 de julio de 2014.

2. METOLOGÍA DE TRABAJO

Los datos analizados se corresponden con los casos presentes en el registro que incluyen todos los comunicados desde Osakidetza mediante formulario y hasta final de 2019. Por edad, se han agrupado en Adultos, personas con 15 años o más a fecha de 31/12/2019, y en Edad Pediátrica en los menores de 15 años.

En la presente memoria se utiliza el concepto "Tasa de Registro", definido como el número de casos recogidos en el registro por cada 10.000 habitantes. Esta tasa se ha calculado como indicador de la implantación del registro y de su evolución, no teniendo un significado epidemiológico, como la prevalencia o incidencia. En su estimación se han tenido en cuenta el conjunto de la información incluida en el RER-CAE, independientemente del estado vital de las personas.

Erregistroan 2 eremu daude, kasu bakoitzarekin lotutako gaixotasuna adierazteko: Gaixotasun Arraroa (GA) eta GA azpimota. Kasu guztiek izan behar dute Gaixotasun Arraroa eremua. Eremu horretan, "gaitz" espezifikotasun-maila (zehaztasun-maila) bat duen pazientearen entitatea erregistratuko da, Orphanet webgunean jasotzen den moduan (2016). Helburu hori betetzeko behar adina informazio ez dagoenean soilik gehitu dugu kasuari dagokion patologiako "talde". Informazioa zehatzagoa denean eta kasuari dagokion GA azpimota identifikatu ahal izan denean, informazio hori GA Azpimota eremuan sartu da.

Erregistratutako gaixotasunak sailkatzeko, Orphanetek (2014) erabilitako esleipen-sistema (linearization) erabili da, zeinak entitate bakoitza gaixotasun multzo batean bakarrik lotzen duen, gaixotasun berak zenbait sistema edo organori eragiten badio ere.

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

3. EMAITZAK

3.1. EAE-GAE Erregistroko kasuak

Erregistratutako kasuen gutzizkoa, 2019ko abenduaren 31n, 6.846 kasukoa da, 6.766 pertsona ezberdin guztira; kasuok adinaren, sexuaren eta jatorriaren arabera laburbildu ditugu [1. taulan](#).

En el registro existen 2 campos independientes para indicar la enfermedad asociada a cada caso: Enfermedad Rara (ER) y Subtipo de ER. Todos los casos deben de disponer del campo Enfermedad Rara. En este campo se registra la entidad del paciente con un grado de granularidad (especificidad) de "trastorno", tal como lo recoge Orphanet (2016). Únicamente en el caso de que la información disponible sea insuficiente para lograr este objetivo, se incluye el "grupo" de patologías que corresponde al caso. Si la información disponible es más precisa y permite identificar el subtipo de ER que corresponde al caso, esta información se aporta en el campo Subtipo de ER.

Para la clasificación de las enfermedades registradas se ha utilizado el sistema de asignación (linearization), utilizado por Orphanet (2014), que liga cada entidad a un único grupo de enfermedades, independientemente que la misma afecte a varios sistemas u órganos.

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

3. RESULTADOS

3.1. Casos registrados en el RER-CAE

El total de casos registrados a fecha de 31/12/2019 es de 6.846 casos, correspondientes a 6.766 personas diferentes, cuya distribución por edad, sexo y origen territorial se resume en la [Tabla 1](#).

1. taula. Erregistroko kasuen kopurua, pazientearen ezaugarri demografikoen arabera. 2019. urtea.

Tabla 1. Número de casos en el registro, en función de las características demográficas del paciente. Año 2019.

KASUEN EZAUGARRIAK CARACTERÍSTICAS DEL CASO		KASUEN KOP. Nº CASOS	%
PAZIENTEEN SEXUA SEXO DEL PACIENTE	Emakumea/Mujer	3.504	51,2
	Gizona/Hombre	3.342	48,8
	GUZTIRA/ TOTAL	6.846	100%
ADIN-TALDEA GRUPO DE EDAD	Pediatrikoa/Pediátrica	1.323	19,3
	Heldua/Adulto	5.523	80,7
	GUZTIRA/ TOTAL	6.846	100%
PAZIENTEAREN HELBIDEA DOMICILIO PACIENTE	Araba/Álava	1.045	15,3
	Bizkaia	3.503	51,2
	Gipuzkoa	2.100	30,7
	Gaztela eta Leon/Castilla y León	67	1,0
	Kantabria/Cantabria	56	0,8
	Nafarroa/Navarra	34	0,5
	Errioxa/La Rioja	17	0,2
	Beste batzuk/Otros	16	0,2
	Ezezaguna/Desconocido	8	0,1
GUZTIRA/ TOTAL		6.846	100%

Kontuan hartuta 2019an 2.188.017 biztanle zeudela EAEn (Eustat), eta bertako biztanleen 6.648 kasu erregistratu zeudela, erregistro-tasa 30 kasu 10.000 biztanleko da.

Considerando que la población de la CAE (Comunidad Autónoma de Euskadi) en 2019 se cifraba en 2.188.017 habitantes (Eustat), y los 6.648 casos registrados correspondientes a personas con domicilio en la misma, resulta una tasa de registro de 30 por cada 10.000 habitantes.

Datuak lurralde historikoaren arabera aztertuta, hauek dira erregistro-tasak: 32 kasu 10.000 biztanleko Araban, 31 kasu 10.000 biztanleko Bizkaian eta 29 kasu 10.000 biztanleko Gipuzkoan). Sexuaren arabera, balio bera lortu da: 31 kasu 10.000 biztanleko, bai emakumeen, bai gizonen artean.

Del análisis de los datos por territorio histórico, las tasas de registro resultantes son 32, 31 y 29 por 10.000 habitantes en Araba/Álava, Bizkaia y Gipuzkoa, respectivamente. Por sexo, se obtienen unos valores de 31 por 10.000 habitantes, tanto en mujeres como en hombres.

Ditugun datuen arabera, EAETik kanpo bizi direnak 198 kasu dira, hots, erregistratutako datuen % 2,8.

3.2. Erregistratutako gaixotasun arraroak

Guztira, 828 gaixotasun daude erregistratuta, hots, Gaixotasun Arraroen eremuan Orphaneten 828 kode desberdin jaso dira (ikus 2017. urteko txostena). Horietatik, 722 (% 87,2) "gaitz" zehaztasun-maila duten entitateak dira, eta gainerakoak (106, % 12,8) "talde" zehaztasun-maila duten entitateak.

Patologia multzo hori [2. taulan](#) zerrendatutako 21 kategorietan dago bilduta.

En cuanto a los casos con domicilio fuera de la CAE, o de los que no consta el mismo, son 198 casos, es decir el 2,8% del conjunto de datos registrados.

3.2. Enfermedades raras registradas

El número de entidades registradas, entendidas como códigos Orphanet diferentes recogidos en el campo Enfermedad Rara (ver informe correspondiente a 2017), es de 828. De ellos 722 (87,2%) corresponden a entidades de granularidad "trastorno", mientras que el resto (106, 12,8%) a entidades de granularidad "grupo".

Este conjunto de patologías se agrupa en las 21 categorías que se relacionan en la [Tabla 2](#).

2. taula. Patologia multzotan erregistratutako Gaixotasun Arraroen banaketa, Orphaneten esleipen-sistemaren arabera. 2019.urtea

Tabla 2. Distribución de las EERR registradas entre grupos de patologías, de acuerdo con la sistemática de asignación de Orphanet. Año 2019.

KATEGORIA CATEGORIA	Kop. KASUAK Nº CASOS	ENTITATE KOP. Nº ENTIDADES
Gaixotasun neurologiko arraroa Enfermedad Neurológica Rara	1.347	161
Enbriogenezian zehar izandako garapen-akats arraroak Defectos Raros del Desarrollo Durante la Embriogénesis	1.302	181
Gaixotasun sistematiko eta erreumatologiko arraroa Enfermedad Sistémica y Reumatológica Rara	620	44
Arnas gaixotasun arraroa Enfermedad Respiratoria Rara	483	10
Begietako gaixotasun arraroa Enfermedad Ocular Rara	430	26
Gibealeko gaixotasun arraroa Enfermedad Hepática Rara	399	7
Gaixotasun endokrino arraroa Enfermedad Endocrina Rara	350	31
Gaixotasun hematologiko arraroa Enfermedad Hematológica Rara	291	20
Sortzetiko metabolismo-akats arraroak Errores Innatos Raros del Metabolismo	267	47
Giltzurruneko gaixotasun arraroa Enfermedad Renal Rara	151	17
Gaixotasun gastroenterologiko arraroa	128	8

KATEGORIA CATEGORIA	Kop. KASUAK Nº CASOS	ENTITATE KOP. Nº ENTIDADES
Enfermedad Gastroenterológica Rara		
Hezur-gaixotasun arraroa Enfermedad Ósea rara	115	24
Gaixotasun immune arraroa Enfermedad Inmune Rara	112	17
Larruazaleko gaixotasun arraroa Enfermedad Rara de la Piel	88	23
Gaixotasun neoplasiko arraroa Enfermedad Neoplásica Rara	62	21
Bihotzeko gaixotasun arraroa Enfermedad Cardíaca Rara	61	9
Gaixotasun otorinolaringologiko arraroa Enfermedad otorinolaringológica rara	30	2
Sabeleko gaixotasun kirurgiko arraroa Enfermedad abdominal quirúrgica rara	7	1
Bularreko gaixotasun kirurgiko arraroa Enfermedad Torácica Quirúrgica Rara	1	1
Zirkulazio-sistemako gaixotasun arraroa Enfermedad Rara del Sistema Circulatorio	1	1
Sin grupo de linearización en ORPHANET ORPHANETen linearitate-talde barik	601	177
GUZTIRA-TOTAL	6.846	828

Erregistratutako gaixotasun arraroak sailkatzeko erabilitako esleipenaren metodologiari jarraikiz (Orphanet, 2014), Gaixotasun neurologiko arraroak eta Enbriogenesisian zehar izandako garapen-akats arraroak kategoriek dituzte entitate eta kasu gehien erregistratuta (2. taula).

Aldakortasun handia dago patologia bakoitzean erregistratutako kasuen kopuruan; erregistratutako kasu bakarra duten gaixotasunen kasu gehiago daude (374; guztizkoaren % 5,5), gehien erregistratutako gaixotasunaren kasuak baino (1. motako neurofibromatosis; 317 kasu, guztizkoaren % 4,6)

De acuerdo con la metodología de la asignación (Orphanet, 2014) utilizada en la categorización de las EERR registradas, tanto las Enfermedades Neurológicas Raras, como los Defectos Raros del Desarrollo Durante la Embriogénesis, son las categorías con un mayor número de entidades y casos registrados (Tabla 2).

Existe una gran variabilidad en el número de casos registrados de cada patología; hay más casos de enfermedades con un solo caso registrado (374; 5,5% del total) que casos de la enfermedad más veces registrada (neurofibromatosis tipo 1; 317 casos, 4,6% del total).

3. taula. Erregistroan ugarienak diren Gaixotasun Arraroak, pazienteen sexuaren arabera. 2019. urtea

Tabla 3. Enfermedades Raras con mayor presencia en el registro, según el sexo de los pacientes. Año 2019.

EMAKUMEAK MUJERES ♀		HURRENKERA / ORDEN	GIZONAK HOMBRES ♂	
Gaixotasun Arraro Enfermedad Rara	Kasu kop. Nº casos		Gaixotasun Arraro Enfermedad Rara	Kasu kop. Nº Casos
<i>Behazun-kolangitis primarioa</i> Colangitis biliar primaria	197	1	<i>1. motako Neurofibromatosia</i> Neurofibromatosis tipo 1	156
<i>1. motako Neurofibromatosia</i> Neurofibromatosis tipo 1	161	2	<i>Steinert-en distrofia miotonikoa</i> Distrofia miotónica de Steinert	116
<i>Erretinosi pigmentarioa</i> Refinosis pigmentaria	157	3	<i>Erretinosi pigmentarioa</i> Refinosis pigmentaria	131
<i>Steinert-en distrofia miotonikoa</i> Distrofia miotónica de Steinert	135	4	<i>Biriketako fibrosi idiopatikoa</i> Fibrosis pulmonar idiopática	129
<i>Alfa-1-antitripsinaren eskasia</i> Deficiencia de alfa-1 antitripsina	92	5	<i>Alfa-1-antitripsinaren eskasia</i> Deficiencia de alfa-1 antitripsina	112
<i>Telangiectasia hemorragiko hereditarioa</i> Telangiectasia hemorrágica hereditaria	86	6	<i>Alboko esklerosi amiotrofikoa</i> Esclerosis lateral amiotrófica	98
<i>Behçet-en gaixotasuna</i> Enfermedad de Behçet	78	7	<i>A hemofilia</i> Hemofilia A	91
<i>Hepatitis autoimmunea</i> Hepatitis autoinmune	63	8	<i>Behçet-en gaixotasuna</i> Enfermedad de Behçet	59
<i>Purpura tronbozitolopeniko immunea</i> Púrpura trombocitopénica inmune	63	9	<i>X hauskorren sindromea</i> Síndrome de X frágil	57
<i>Miastenia larria</i> Miastenia grave	59	10	<i>Miastenia larria</i> Miastenia grave	56
<i>Alboko esklerosi amiotrofikoa</i> Esclerosis lateral amiotrófica	58	11	<i>Telangiectasia hemorragiko hereditarioa</i> Telangiectasia hemorrágica hereditaria	55
<i>Akromegalia</i> Acromegalia	50	12	<i>Fibrosi kistiko</i> Fibrosis quística	49
<i>Esklerodermia sistemiko</i> Esclerodermia sistémica	47	13	<i>Larruazaleko porfiria berantiarra</i> Porfiria cutánea tarda	47
<i>Fibrosi kistiko</i> Fibrosis quística	42	14	<i>Addison-en gaixotasuna</i> Enfermedad de Addison	43
<i>Stargardt-en gaixotasuna</i> Enfermedad de Stargardt	41	15	<i>Akalasia idiopatikoa</i> Acalasia idiopática	41
<i>Biriketako fibrosi idiopatikoa</i> Fibrosis pulmonar idiopática	41	16	<i>Esklerosi tuberoso konplexua</i> Complejo esclerosis tuberosa	41
<i>Gaztaroko artritis idiopatikoa oligoartikularra</i> Artritis idiopática juvenil oligoarticular	38	17	<i>Akromegalia</i> Acromegalia	38

EMAKUMEAK MUJERES ♀		HURRENKERA / ORDEN	GIZONAK HOMBRES ♂	
Gaixotasun Arraro Enfermedad Rara	Kasu kop. Nº casos		Gaixotasun Arraro Enfermedad Rara	Kasu kop. Nº Casos
Suprarrenalen sortzetiko hiperplasia klasikoa, 21-hidroxilasaren urritasunagatikoa Hiperplasia suprarrenal congénita clásica por deficiencia de 21-hidroxilasa	38	18	Purpura tronbozitopeniko immunea Púrpura trombocitopénica inmune	36
Esklerosi tuberoso konplexua Complejo esclerosis tuberosa	35	19	Distrofia fazioeskapulohumeral Distrofia fazioeskapulohumeral	29
Addison-en gaixotasuna Enfermedad de Addison	33	20	Guillain-Barré-ren sindrome Síndrome de Guillain-Barré	29
Gaixotasun polikistiko hepatiko isolatua Enfermedad poliquística hepática aislada	32	21	ATTR amiloidosi, wild type Amiloidosis ATTR tipo salvaje	27
Akalasia idiopatikoa Acalasia idiopática	30	22	Immunoeskasia komun aldakorra Inmunodeficiencia común variable	26
Immunoeskasia komun aldakorra Inmunodeficiencia común variable	28	23	ATTRV30M amiloidosi Amiloidosis ATTRV30M	25
Alport-en sindrome Síndrome de Alport	28	24	Hepatitis autoimmunea Hepatitis autoinmune	25
QT luzearen sindrome familiar Síndrome de QT largo familiar	28	25	Stargardt-en gaixotasuna Enfermedad de Stargardt	24
Siringomielia Siringomielia	25	26	Marfan-en sindrome Síndrome de Marfan	24

Halaber, desberdintasunak ikus daitezke gizonen eta emakumeen erregistroan, presentzia handiagoa duten gaixotasunei dagokienez (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.

También se aprecian diferencias en las enfermedades con una mayor presencia en el registro en hombres y mujeres (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 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.

Era berean, desberdintasunak ikus daitezke helduetan eta adin pediatrikoko pazienteetan diagnostikatutako kasuei dagokienez (4. Taula), jakinarazitako gaixotasuna agertu den adinarekin oso lotuta.

Las diferencias también se observan entre los casos diagnosticados en adultos y los de edad pediátrica (Tabla 4), muy relacionadas con la edad de aparición de las enfermedades comunicadas.

4. taula. Erregistroan ugariak diren Gaixotasun Arraroak, pazienteen adin-multzoaren arabera. 2019. urtea

Tabla 4. Enfermedades Raras con mayor presencia en el registro, según el grupo de edad de los pacientes Año 2019.

HELDUAK ADULTOS		HURREN -KERA ORDEN	ADIN PEDIATRIKOA EDAD PEDIÁTRICA	
Gaixotasun Arraro Enfermedad Rara	Kasu kop. Nº Casos		Gaixotasun Arraro Enfermedad Rara	Kasu kop. Nº Casos
Erretinosi pigmentarioa Retinosis pigmentaria	283	1	1. motako neurofibromatosia Neurofibromatosis tipo 1	106
Steinert-en distrofia miotonikoa Distrofia miotónica de Steinert	260	2	Gaztaroko artritis idiopatikoa oligoartikularra Artritis idiopática juvenil oligoarticular	45
Behazun-kolangitis primarioa Colangitis biliar primaria	218	3	Fibrosi kistiko Fibrosis quística	44
1. motako neurofibromatosia Neurofibromatosis tipo 1	211	4	Kawasaki-ren gaixotasuna Enfermedad de Kawasaki	38
Alfa-1-antitripsinaren eskasia Deficiencia de alfa-1 antitripsina	179	5	Alfa-1-antitripsinaren eskasia Deficiencia de alfa-1 antitripsina	25
Biriketako fibrosi idiopatikoa Fibrosis pulmonar idiopática	170	6	Drepanozitosis Drepanocitosis	24
Alboko esklerosi amiotrofikoa Esclerosis lateral amiotrófica	156	7	22q11.2 kromosomaren delezioagatiko sindromea Síndrome de delección 22q11.2	24
Behçet-en gaixotasuna Enfermedad de Behçet	137	8	Tiroidearen ektopia Ectopia tiroidea	21
Telangiektasia hemorragiko hereditarioa Telangiectasia hemorrágica hereditaria	131	9	Hestegorriko atresia Atresia de esófago	19
Miastenia laria Miastenia grave	115	10	Esklerosi tuberoso konplexua Complejo esclerosis tuberosa	19
Purpura tronbozitolopeniko immunea Púrpura trombocitopénica inmune	90	11	Hirschsprung-en gaixotasuna Enfermedad de Hirschsprung	19
Akromegalia Acromegalia	88	12	A hemofilia Hemofilia A	19
Hepatitis autoimmunea Hepatitis autoinmune	86	13	Fallot-en tetralogia Tetralogía de Fallot	19
Addison-en gaixotasuna Enfermedad de Addison	75	14	Osteogenesi inperfektua Osteogénesis imperfecta	17
A hemofilia Hemofilia A	74	15	X hauskoraren sindromea Síndrome de X frágil	17
Akaliasia idiopatikoa Acalasia idiopática	71	16	Fenilzetonuria Fenilcetonuria	14
Larruazaleko porfiria berantiarra Porfiria cutánea tarda	64	17	Behazun-atresia Atresia biliar	13
Stargardt-en gaixotasuna Enfermedad de Stargardt	63	18	Noonan-en sindromea Síndrome de Noonan	13

HELDUAK ADULTOS		HURREN -KERA ORDEN	ADIN PEDIATRIKOA EDAD PEDIÁTRICA	
Gaixotasun Arraro Enfermedad Rara	Kasu kop. Nº Casos		Gaixotasun Arraro Enfermedad Rara	Kasu kop. Nº Casos
<i>Esklerodermia sistemikoa</i> Esclerodermia sistémica	59	19	<i>Akondroplasia</i> Acondroplasia	12
<i>Esklerosi tuberoso konplexua</i> Complejo esclerosis tuberosa	57	20	<i>Suprarrenalen sortzetiko hiperplasia klasikoa, 21-hidroxilasaren urritasunagatikoa</i> Hiperplasia suprarrenal congénita clásica por deficiencia de 21-hidroxilasa	12
<i>X hauskorraren sindromea</i> Síndrome de X frágil	55	21	<i>Duchenne-n distrofia muskular</i> Distrofia muscular de Duchenne	11
<i>Immunoeskasia komun aldakorra</i> Inmunodeficiencia común variable	52	22	<i>Prader-Willi-ren sindromea</i> Síndrome de Prader-Willi	11
<i>Distrofia fazioeskapulohumeral</i> Distrofia facioeskapulohumeral	51	23	<i>Sotos-en sindromea</i> Síndrome de Sotos	11
<i>Fibrosi kistiko</i> Fibrosis quística	47	24	<i>Sortzetiko hipotiroidismo primarioa, tiroidearen garapeneko anomaliarik gabea</i> Hipotiroidismo congénito primario sin anomalía del desarrollo del tiroides	10
<i>Huntington-en gaixotasuna</i> Enfermedad de Huntington	40	25	<i>Siringomielia primario</i> Siringomielia primaria	10

Erregistratutako kasuen tipologiari dagokionez ([1. irudia](#)), % 96,5ri "gaitz" zehaztasun-mailako entitatea esleitu zaio. Erregistratutako kasuen gainerako % 3,5an, dagoen informazioarekin "talde" zehaztasun-maila soilik eman ahal izan zaie.

3.3. Erregistratutako azpimotak

Erregistratutako 377 kasutan (% 5,5), emandako informazioari esker gaixotasunaren azpimota zehaztu ahal izan da. Kasu horietan 114 azpimota erregistratu dira, zeinak 80 gaixotasun arraro desberdinari dagokien.

3.4. Datuen jatorria

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

En cuanto a la tipología de los casos registrados ([Figura 1](#)), al 96,5 % se le ha asignado una entidad de granularidad "trastorno". En el 3,5% restante de casos registrados, la información disponible únicamente ha permitido asignar una entidad con granularidad de "grupo".

3.3. Subtipos registrados

En 377 casos, 5,5% de los registrados, la información aportada ha posibilitado precisar el subtipo de la enfermedad que afecta a la persona. En estos casos se han registrado un total de 114 subtipos, que corresponden a 80 enfermedades raras diferentes.

3.4. Origen de los datos

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

5. taula. Osasun-zentroek EAE-GAEari egindako ekarpenak, lurralde historikoaren arabera.

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

LURRALDE HISTORIKOA TERRITORIO HISTÓRICO	OSASUN-ZENTROA CENTRO SANITARIO	Kasu kop. Nº casos	%
ARABA/ÁLAVA	Arabako Unibertsitate Ospitalea Hospital Universitario Araba	887	13,0
	Osasun-zentroak eta anbulatorioak Centros de Salud y Ambulatorios	20	0,3
BIZKAIA	Gurutzetako Unibertsitate Ospitalea Hospital Universitario Cruces	2.284	33,4
	Basurtuko Unibertsitate Ospitalea Hospital Universitario Basurto	819	12,0
	Galdakao-Usansolo Ospitalea Hospital Galdakao-Usansolo	220	3,2
	Urdulizko Alfredo Espinosa Ospitalea Hospital de Urduliz Alfredo Espinosa	29	0,4
	Gernika-Lumo Ospitalea Hospital Gernika-Lumo	27	0,4
	San Eloy Ospitalea Hospital San Eloy	13	0,2
	Santa Marina Ospitalea Hospital Santa Marina	3	0,04
	Gorliz Ospitalea Hospital Gorliz	2	0,03
	Osasun-zentroak eta anbulatorioak Centros de Salud y Ambulatorios	463	6,8
	GIPUZKOA	Donostia Unibertsitate Ospitalea Hospital Universitario Donostia	1.612
Zumarraga Ospitalea Hospital de Zumárraga		82	1,2
Bidasoa Ospitalea Hospital Bidasoa		46	0,7
Debagoieneko Ospitalea Hospital Alto Deba		38	0,6
Mendaroko Ospitalea Hospital de Mendaro		38	0,6
Osasun-zentroak eta anbulatorioak Centros de Salud y Ambulatorios		263	3,8

Horregatik, oso garrantzitsua da Unibertsitate Ospitaleek datuak komunikatzea. Horrelako zentroetan espezializazio handiagoa dago eta, beraz, horrelako gaixotasun konplexu eta ezohikoak diagnostikatzeko gaitasun handiagoa dute; gainera, zentro horietan gaixotasun arraroei buruz osatutako nodoek sarean lan egitea sustatzen dute. Horri guztiari esker, kasuak erregistratzeko lana errazten da.

Por consiguiente, se mantiene la importancia de la comunicación de datos desde los Hospitales Universitarios (HHUU). La mayor especialización, y por tanto capacidad de diagnóstico de este tipo de enfermedades complejas y poco frecuentes, junto con el fomento del trabajo en red realizado por los nodos de EERR constituidos en estos centros, puede estar favoreciendo el trabajo de registro de los casos.

6. taula. Zerbitzu desberdinen erregistro-jarduera.

Tabla 6. Actividad registral de los distintos servicios.

ZERBITZUA SERVICIO		Kasu kop. Nº casos	%	% metatua % acum.
Neurologia	Neurología	1.158	16,9	16,9
Pediatria	Pediatría	1.057	15,4	32,4
Genetika	Genética	1.035	15,1	47,5
Barne-medikuntza	Medicina Interna	700	10,2	57,7
Oftalmologia	Oftalmología	471	6,9	64,58
Digestio-aparatukoa	Aparato Digestivo	430	6,3	70,7
Endokrinologia	Endocrinología	393	5,7	76,6
Arnas-aparatukoa	Respiratorio	377	5,5	82,1
Hematologia	Hematología	192	2,8	84,9
Dermatologia	Dermatología	174	2,5	87,4
Erreumatologia	Reumatología	165	2,4	89,9
Kardiologia	Cardiología	151	2,2	92,1
Larrialdiak	Urgencias	91	1,3	93,4
Neurokirurgia	Neurocirugía	58	0,9	94,2
Otorrinolaringologia	Otorrinolaringología	44	0,6	94,9
Errehabilitazioa	Rehabilitación	44	0,6	95,5
Hematologia	Hematología	40	0,6	96,1
Alergiak	Alergia	33	0,5	96,6
Kirurgia pediatrikoa	Cirugía Pediátrica	31	0,5	97,1
Etxeko ospitalizazioa	Hospitalización a Domicilio	30	0,4	97,5
Kirurgia orokorra	Cirugía General	25	0,4	97,9
Hodietako kirurg.-Angiologia	Cirug. vascular-Angiología	20	0,3	98,1
Zainketa aringarriak	Cuidados Paliativos	20	0,3	98,4
Ginekologia eta obstetrizia	Ginecología y Obstetricia	15	0,2	98,7
Traumatologia	Traumatología	14	0,2	98,9
Psikiatria	Psiquiatría	13	0,2	99,1
Medikuntza Intentsiboa	Medicina Intensiva	11	0,2	99,2
Onkologia Medikoa	Oncología Médica	11	0,2	99,4
BESTE BATZUK (13 zerbitzu, bakoitza 10 kasu baino gutxiago) OTROS (13 Servicios, cada uno con menos de 10 casos)		43	0,6	100
GUZTIRA/TOTAL		6.846	100%	100%

6. taulan laburbildu da Euskal Autonomia Erkidegoko Gaixotasun Arraoren Erregistroko kasuen jatorria, erregistratzeko informazioa eman duten zerbitzuak bereizita. Ehuneko globalak 2018koen antzekoak dira: hamabi (12) zerbitzutan, erregistratutako kasuen % 90

El origen de los casos del RER-CAE diferenciando los servicios origen de la información para su registro, se resume en la Tabla 6. Las cifras porcentuales globales son similares a las descritas en relación a la situación de 2018, acumulando doce (12) servicios más del 90% de los casos

baino gehiago metatzen da, eta horietako lauk (4) kasuen %50 baino gehiago jakinarazi dituzte.

Beste aldetik, eta [6. taula](#) honetan berean, zerbitzu horien artean ekarpeneko desberdintasunak ikus ditzakegu. Neurologiako, pediatriako eta genetikako zerbitzuek egin dituzte ekarpenik handienak, bakoitza % 15 inguru.

Dauden osasun-zentroak kontuan hartuta, horietako bakoitzeko zerbitzuen ekarpenak ere desberdinak dira. Desberdintasun horiek grafikoki irudikatu ditugu [1. irudian](#), zeinetan adierazten den zer ekarpen erlatibo egin dizkioten erregistroari kasu gehien komunikatu dituzten unibertsitate-ospitaleetako zerbitzuek.

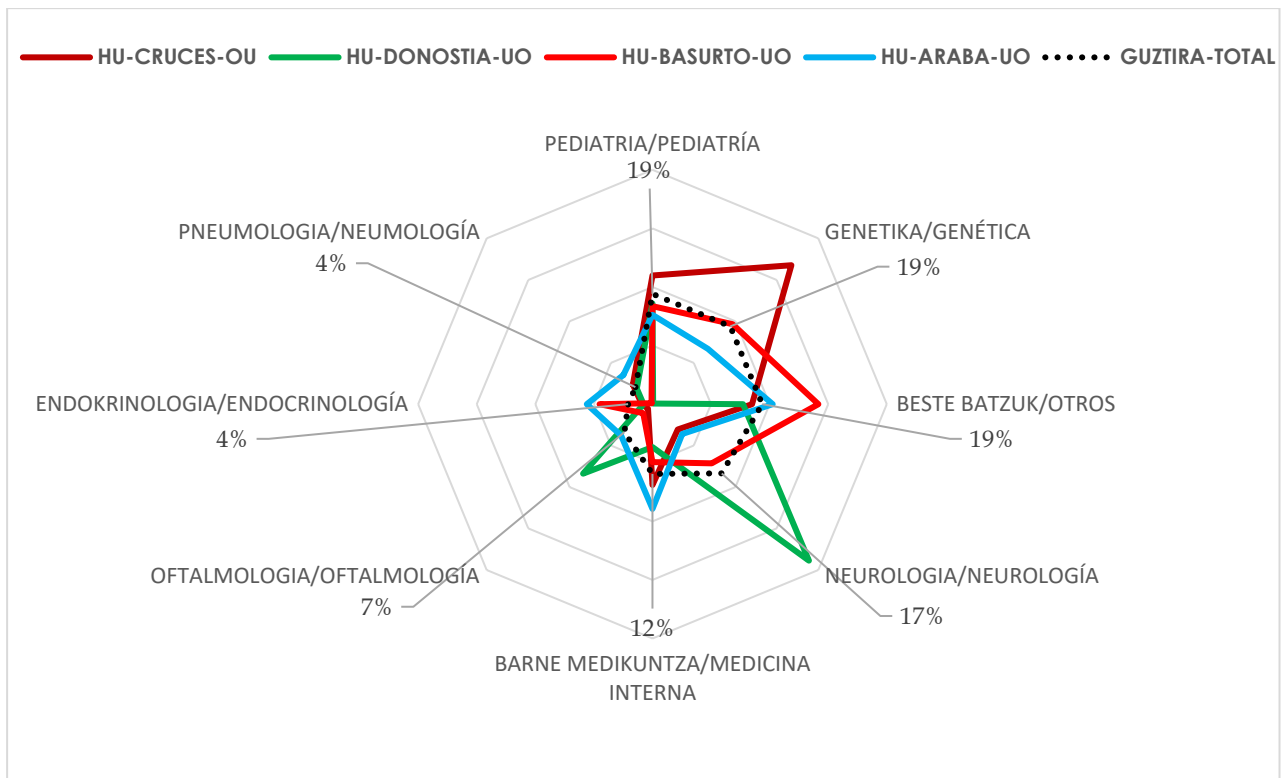
Desberdintasun horiek zentro edo zerbitzu batzuk gaixotasun edo gaixotasun talde jakin batzuetan espezializazioa dela eta sortzen dira. Halaber, espezialitate guztiak ez daude ospitale guztietan. Baina baita kasuak erregistratzearekiko bestelako sentikortasuna islatzen dute ere.

registrados, de los cuales cuatro (4) contribuyen con más del 50%.

En esta misma [Tabla 6](#) se pueden apreciar las diferencias en cuanto la contribución de los servicios. Neurología, pediatría y genética son los servicios con una mayor contribución, en torno al 15% cada uno.

Considerado los distintos centros sanitarios, también se observan diferencias en la contribución de los servicios en cada uno de ellos. Estas diferencias se representan gráficamente en la [Figura 1](#), que plasma las contribuciones relativas, únicamente en los hospitales universitarios, de los servicios con mayor número de casos aportados al registro.

Estas diferencias deben asociarse a la especialización de los centros o servicios en ciertas enfermedades, o grupos de enfermedades, así como a la presencia o ausencia de ciertas especialidades en los diferentes hospitales, pero también reflejan una sensibilidad dispar en relación al registro de los casos diagnosticados.



1. irudia. Unibertsitate-ospitaleetako zerbitzu bakoitzak EAE-GAEari egindako ekarpen erlatibo (ehunekoak) . Unibertsitate-ospitaleetan 200 baino kasu gehiago deklaratu diren zerbitzuak irudikatu dira bakarrik. Ehunekoak ospitaleetako batez bestekoari dagozkio.

Figura 1. Contribución relativa (en porcentaje) de los distintos servicios a los casos comunicados al RER-CAE desde los hospitales universitarios. Se representan por separado únicamente los servicios con más de 200 casos declarados en los hospitales universitarios. Los porcentajes corresponden a la media de los hospitales.

3.5. Hildakoak

EAE-GAEn sartutako pertsona guztietatik (6.766) 510 dira hildakoak (hau da, % 7,6).

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

3.5. Fallecidos

Del total de personas incluidas en el RER-CAE (6.766), figuran como fallecidos 510 (es decir, el 7,6%).

En la [tabla 7](#) se muestran las 10 enfermedades con mayor número de fallecidos.

7. taula. Hildako gehien eragin duten erregistratutako gaixotasunak

Tabla 7. Enfermedades registradas 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	Gaixotasun horretan erregistratutako kasu guztiekiko hildakoen%/ % de fallecidos sobre el total de casos registrados de la enfermedad
<i>Alboko esklerosi amiotrofikoa</i> Esclerosis lateral amiotrófica	110	21,6	154	71,4
<i>Biriketako fibrosi idiopatikoa</i> Fibrosis pulmonar idiopática	75	14,7	170	44,1
<i>Behazun-kolangitis primarioa</i> Colangitis biliar primaria	17	3,3	218	7,8
<i>ATTR amiloidosi, wild type</i> Amiloidosis ATTR tipo salvaje	17	3,3	31	54,8
<i>Steinert-en distrofia miotonikoa</i> Distrofia miotónica de Steinert	16	3,1	269	5,9
<i>Addison-en gaixotasuna</i> Enfermedad de Addison	14	2,7	76	18,4
<i>Purpura tronbozitopeniko immunea</i> Púrpura trombocitopénica inmune	11	2,2	99	11,1
<i>Huntington-en gaixotasuna</i> Enfermedad de Huntington	10	2,0	40	25,0
<i>Paralisis supranuklear progresibo</i> Parálisis supranuclear progresiva	10	2,0	30	33,3
<i>1. motako neurofibromatosia</i> Neurofibromatosis tipo 1	9	1,8	316	2,8

3.6. Datu epidemiologikoak, EAE-GAE informaziotik abiatuta

2018ko txostenean, hautatutako bost patologien erregistratutako prebalentziaren baliozkotasun epidemiologikoa eztabaidatu zen: 1. motako neurofibromatosisa, Retinosi pigmentarioa, Behazun-kolangitis primarioa, Biriketako fibrosi idiopatikoa eta Behçet-en gaixotasuna.

Oraingo honetan, ikuspegi sistematikoago bat aukeratu da, zein gaixotasun aztertzen direnei buruzko irizpide objektibo bat ezarri ahal izateko.

Orphadatan gaixotasun arraroei buruzko informazio epidemiologikoa argitaratzen da, hainbat iturritatik hartuta. EAE-GAEn erregistratutako kasuen kopuruaren arabera kalkulaturako prebalentzia-tasekin alderatzeko, prebalentzia puntualaren datuak dituzten eta erreferentziako biztanleria Europa duten gaixotasunenak soilik hautatu dira, eta EAE-GAEn erregistratutako kasuak dauden gaixotasunenak.

Logikoa denez, Euskal Autonomia Erkidegoko egoiliarrei dagozkien EAE-GAEko kasuak baino ez dira kontabilizatu, horien heriotzaren berririk ez baitago.

Emaitzak [8. taulan](#) ageri dira. Patologia gehienak gutxiegi agertzen dira, Distrofia Miotonikoa eta 1. motako Neurofibromatosisa izan ezik (Europan egiaztatutakoa baino pixka bat handiagoa da prebalentzia). Larruazaleko porfiria berantiar, ordea, espero den tartearen barruan dago.

3.6. Información epidemiológica a partir del RER-CAE

En el informe del año 2018 se discutió la validez epidemiológica de la prevalencia registrada de cinco patologías seleccionadas: Neurofibromatosis tipo 1, Retinosis pigmentaria, Colangitis biliar primaria, Fibrosis pulmonar idiopática y Enfermedad de Behçet.

En esta ocasión, se ha optado por un enfoque más sistemático, que permita además establecer un criterio objetivo sobre qué enfermedades se analizan.

En Orphadata se publica información epidemiológica sobre enfermedades raras, que se nutre de fuentes diversas. Para la comparación con las tasas de prevalencia calculadas a partir del nº de casos registrados en el RER-CAE, se han seleccionado únicamente las de aquellas enfermedades de las que se dispone de datos de prevalencia puntual, y cuya población de referencia es Europa; y, de las que existen casos registrados en el RER-CAE.

Lógicamente, sólo se han contabilizado aquellos casos del RER-CAE correspondientes a residentes en Euskadi, y de cuyo fallecimiento no se tiene constancia.

Los resultados se muestran en la [tabla 8](#). Se observa una infrarrepresentación de la mayor parte de las patologías, con la excepción de la Distrofia Miotónica y la Neurofibromatosis tipo 1 (con una prevalencia ligeramente superior a la constatada en Europa). La porfiria cutánea tarda, en cambio, figura dentro del rango esperado.

8. taula. Hainbat gaixotasun-arraroen prebalentzia. 2019. urtea.

Tabla 8. Prevalencia de diferentes enfermedades raras. Año 2019.

ORPHA	Gaixotasun /Enfermedad (*) Talde /Grupo	Prebalentzia zehatz teoriko (Europa) / Prevalencia puntual teórica (Europa)	EAEko 100.000 biztanleko prebalentzia (EAE-GAEtik zenbatetsita) /Prevalencia por 100.000 habitantes en la CAPV (a partir del RER- CAE)	EAE- GAEko kasuak / Casos RER- CAE
101016	Romano-Ward-en sindrome Síndrome de Romano-Ward	1-5 / 10 000	0,18	4
226295	Sortzetiko hipotiroidismo primario Hipotiroidismo primario congénito (*)	1-5 / 10 000	0,73	16
718	Pierre Robin-en sindrome isolatu Síndrome de Pierre Robin aislado	1-5 / 10 000	0,32	7
330001	ATTR amiloidosi, wild type Amiloidosis ATTR tipo salvaje	1-5 / 10 000	0,64	14
100070	Afasia progresibo ez-jariakor Afasia progresiva no fluente	1-9 / 100 000	0,05	1
101330	Larruazaleko porfiria berantiar Porfiria cutánea tarda	1-9 / 100 000	2,74	60
137914	Koanen atresia Atresia coanal	1-9 / 100 000	0,64	14
178029	Diabetes zaporegabe zentral Diabetes insípida central	1-9 / 100 000	0,64	14
636	1. motako neurofibromatosi Neurofibromatosis tipo 1	1-9 / 100 000	13,57	297
206647	Distrofia miotoniko Distrofia miotónica (*)	1-9 / 100 000	11,97	262
238468	Displasia ektodermiko hipohidrotiko Displasia ectodérmica hipohidrótica	1-9 / 100 000	0,41	9
247234	Etiologia ezezaguneko helduaren ataxia esporadiko Ataxia esporádica de inicio en el adulto de etiología desconocida	1-9 / 100 000	0,32	7
247525	1. motako zitrulinemia Citruinemia tipo 1	1-9 / 100 000	0,05	1
250923	Aniridia isolatu Aniridia aislada	1-9 / 100 000	0,64	14
252164	Schwannoma onbera Schwannoma benigno	1-9 / 100 000	0,05	1
275761	Lipasa azido lisosomal-aren eskasia Deficiencia de lipasa ácida lisosomal	1-9 / 100 000	0,09	2
280062	Kaltzifilaxi Calcifilaxis	1-9 / 100 000	0,05	1
293355	Azidemia metilmaloniko, homozistinuria gabe Acidemia metilmalónica sin homocistinuria (*)	1-9 / 100 000	0,41	9

ORPHA	Gaixotasun /Enfermedad (*) Talde /Grupo	Prebalentzia zehatz teoriko (Europa) / Prevalencia puntual teórica (Europa)	EAEko 100.000 biztanleko prebalentzia (EAE-GAEtik zenbatetsita) /Prevalencia por 100.000 habitantes en la CAPV (a partir del RER- CAE)	EAE- GAEko kasuak / Casos RER- CAE
100984	3. motako paraparesia espastiko autosomiko gainartzaile Paraparesia espástica autosómica dominante tipo 3	1-9 / 1 000 000	0,05	1
157850	Pantotenato-kinasa lotutako neurodegenerazio Neurodegeneración asociada a pantotenato-quinasa	1-9 / 1 000 000	0,05	1
281097	Sortzetiko iktiosi autosomiko azpirakor Ictiosis congénita autosómica recesiva (*)	1-9 / 1 000 000	0,09	2
261236	16p13.11 mikrodelezio sindrome Síndrome de microdelección 16p13.11	< 1 / 1 000 000	0,05	1

(*):ORPHA erakundea gaixotasun-talde bati dagokio; bertan, erakunde alabak ere sartu dira / La entidad ORPHA corresponde a un grupo de enfermedades; se han incluido las entidades hijas

4. ESKER ONAK

Osakidetzak emandako laguntza eta egindako lana eskertu nahi dugu, hala Asistentzia Sanitarioko arduradunena nola, bereziki, unibertsitate-ospitaleetako Gaixotasun Arraroetako nodoena eta hango profesional guztiena, Euskal Autonomia Erkidegoko Gaixotasun Arraroen 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, en especial, por los nodos de EERR de los hospitales universitarios y al conjunto de sus profesionales, sin cuya implicación sería imposible el funcionamiento del RER-CAE.

5. BIBLIOGRAFIA / BIBLIOGRAFÍA

- Eustat: Biztanleen Udal Estatistika / Eustat: Estadística Municipal de Habitantes [2020ko maiatzaren 20an kontsultatuta / Consultado el 20 de mayo de 2020]. Erabilgarria / Disponible en: https://eu.eustat.eus/estadisticas/tema_159/opt_0/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)
- Orphanet: an online rare disease and orphan drug data base. © INSERM 1999. [2020ko ekainaren 1ean kontsultatuta / Consultado el 1 de junio de 2020]. Eskuragarri hemen/Disponible en: <https://www.orpha.net/>
- Orphadata: free Access data from Orphanet. © INSERM 1999. [2020ko ekainaren 1ean kontsultatuta / Consultado el 1 de junio de 2020]. Eskuragarri hemen /Disponible en: <https://www.orphadata.org/>