

INFORME EPIDEMIOLÓGICO ENFERMEDADES RARAS CASTILLA Y LEÓN 2023



Abril 2024

**CONSEJERÍA DE SANIDAD.
DIRECCIÓN GENERAL DE
SALUD PÚBLICA.
JUNTA DE CASTILLA Y LEÓN.**



**Junta de
Castilla y León**

GRUPO DE TRABAJO DEL RERCyL

UNIDAD CENTRAL DEL REGISTRO DE ENFERMEDADES RARAS DE CASTILLA Y LEÓN

Almudena Horcas de Frutos. Técnico Facultativo. Servicio de Información de Salud Pública.

Aurora Plaza Bermejo. Técnico Funcional Aplicaciones. Servicio de informática.

Ana Ordax Díez. Técnico. Servicio de Información de Salud Pública.

M^a Inmaculada Garrachón Pastor. Responsable Desarrollo y M. Servicio de informática.

Rufino Álamo Sanz. Jefe de Servicio de Información de Salud Pública.

UNIDADES PERIFÉRICAS DEL REGISTRO DE ENFERMEDADES RARAS DE CASTILLA Y LEÓN

M^a de las Mercedes Duarte Martín y Sonia Méndez García. Servicio Territorial de Sanidad de Ávila.

Carmen Pedraz Pingarrón y M^a Soledad Martínez Sáez. Servicio Territorial de Sanidad de Burgos.

M^a Victoria Casares del Río, Raquel Lorenzana de la Varga, Aránzazu de la Fuente Sánchez. Servicio Territorial de Sanidad de León.

Ana Cristina García Vicente y Teodoro Sánchez Mucientes. Servicio Territorial de Sanidad de Palencia.

Enrique Cabrera Torres y Leandro Prieto Castillo. Servicio Territorial de Sanidad de Salamanca.

Luisa María González Soto. Servicio Territorial de Sanidad de Segovia.

Isabel Antonina Bayona Marzo. Servicio Territorial de Sanidad de Soria.

M^a Socorro Fernández Arribas y Mario Cardaba Arranz. Servicio Territorial de Sanidad de Valladolid.

M^a del Carmen Blanco Alberca y María Natividad Geijo Berjón. Servicio Territorial de Sanidad de Zamora.

Valladolid, abril de 2024
Consejería de Sanidad,
Paseo Zorrilla, 1-47007 Valladolid

ÍNDICE

INTRODUCCIÓN	6
METODOLOGÍA	8
1. Definición de caso.....	8
2. Período de análisis.....	10
3. Indicadores.....	10
4. Base de datos	10
5. Análisis descriptivo	10
ENFERMEDADES RARAS ANALIZADAS	11
1. ARTROGRIPOSIS MÚLTIPLE CONGÉNITA.....	11
2. ARTROGRIPOSIS MÚLTIPLE CONGÉNITA DISTAL	14
3. ATAXIA DE FRIEDREICH	15
4. ATROFIA MUSCULAR ESPINAL PROXIMAL	18
5. CIRROSIS BILIAR PRIMARIA	21
6. COMPLEJO ESCLEROSIS TUBEROSA.....	24
7. DISPLASIA RENAL.....	27
8. DISTROFIA MIOTÓNICA DE STEINERT	30
9. ENFERMEDAD DE FABRY	33
10. ENFERMEDAD DE GAUCHER.....	36
11. ENFERMEDAD DE HUNTINGTON.....	39
12. ENFERMEDAD DE NIEMANN PICK.....	42
13. ENFERMEDAD DE RENDU-OSLER	43
14. ENFERMEDAD DE WILSON	46
15. ESCLEROSIS LATERAL AMIOTRÓFICA	49
16. FENILCETONURIA.....	52
17. FIBROSIS QUÍSTICA	54
18. HEMOFILIA A	57
19. HIPOTIROIDISMO CONGÉNITO	60
20. OSTEOGÉNESIS IMPERFECTA	63
21. RETINOSIS PIGMENTARIA	66
22. SÍNDROME DE ANGELMAN.....	69

23.	SÍNDROME DE BECKWITH WIEDEMANN	70
24.	SÍNDROME DE GOODPASTURE	71
25.	SÍNDROME DE MARFAN	74
26.	SÍNDROME DE PRADER WILLI	77
27.	SÍNDROME DE WILLIAMS	80
28.	SÍNDROME DEL X FRÁGIL	82
29.	TETRALOGÍA DE FALLOT	85
30.	ATAXIA TELANGIECTASIA	88
31.	COLOBOMA DEL IRIS	89
32.	DELECCIÓN PARCIAL BRAZO CORTO CROMOSOMA 16.....	90
33.	ENFERMEDAD DE KAWASAKI	91
34.	ENFERMEDAD DE KRABBE.....	93
35.	ENFERMEDAD ORINA OLOR JARABE DE ARCE.....	94
36.	HEMOFILIA B	95
37.	HEMOGLOBINURIA PAROXÍSTICA NOCTURNA	98
38.	HEMOGLOBINURIA PAROXÍSTICA POR FRÍO	101
39.	MIASTENIA GRAVIS.....	102
40.	MONOSOMÍA 3P.....	105
41.	CARIOTIPO 47, XXX	106
42.	CARIOTIPO 47, XYY	107
43.	SÍNDROME DE ALPORT	108
44.	SÍNDROME DE EDWARDS.....	110
45.	SÍNDROME DE PATAU	111
46.	SÍNDROME DE ROBINOW	112
47.	SÍNDROME DE TURNER	113
48.	SÍNDROME DE WOLF-HIRSCHHORN.....	116
49.	SÍNDROME DE “CRI DU CHAT”	117
50.	SÍNDROME MICRODELECCIÓN 15Q 11.2	118
51.	SÍNDROME MICRODELECCIÓN 1Q 44.....	119
	ANÁLISIS GLOBAL DEL INFORME.....	120
	ANEXO POBLACIONES	127
	BIBLIOGRAFÍA	128

INTRODUCCIÓN

En la Unión Europea se define enfermedad rara (ER) o poco frecuente, como aquella que, con peligro de muerte o invalidez crónica, tiene una prevalencia menor de 5 casos por cada 10.000 habitantes¹.

Los registros de enfermedades raras (RER) son herramientas epidemiológicas basadas en métodos observacionales. Utilizan la recogida sistemática de datos sobre el comienzo y desarrollo de la enfermedad, con el objetivo de conocer sus principales características epidemiológicas y de este modo favorecer la investigación etiológica y clínica, y estudiar sus principales indicadores epidemiológicos. Al mismo tiempo, los RER contribuyen a la planificación de los recursos que los servicios de salud y los servicios sociales deben proveer para la atención de familias y pacientes.

En Castilla y León, el 18 de abril de 2013 se publica la ORDEN SAN/233/2013, de 4 de abril, que crea el fichero automatizado de datos de carácter personal denominado «Registro poblacional de enfermedades raras de Castilla y León- ENRA»², modificada por la ORDEN SAN/746/2013, de 9 de septiembre³.

La ORDEN SAN/113/2014, de 18 de febrero crea y regula el Registro Poblacional de Enfermedades Raras de la Comunidad Autónoma de Castilla y León (RERCyL)⁴ (modificada por la Orden SAN/746/2013, de 9 de septiembre)⁵. El RERCyL constituye un sistema especial de información epidemiológica para la recogida de datos y la clasificación de los casos de las enfermedades raras en Castilla y León, siendo la Dirección General de Salud Pública de la Consejería de Sanidad, mediante su Servicio competente en materia de sistemas sanitarios de información, el órgano responsable de la dirección y coordinación de dicha registro.

El Real Decreto 1091/2015, de 4 de diciembre, publicado en el Boletín Oficial del Estado el 24 de diciembre del 2015, crea y regula el Registro Estatal de Enfermedades Raras (ReeR)⁶. La periodicidad con la que se remite la información al ReeR es anual, con los datos de los casos desde el año 2010 hasta dos años antes del envío, de aquellas enfermedades que han sido seleccionadas cada año para enviar.

La recogida de información de las enfermedades raras, presenta gran dificultad, lo que genera una compleja labor de registro para proporcionar información fiable, individualizada, clara y actualizada. Sin embargo, tal como declara el consorcio internacional sobre enfermedades raras (EERR) Orphanet:

*“Ninguna enfermedad es tan rara
como para no merecer nuestra atención”
Orphanet*

Bajo este espíritu, el RERCyL ha realizado una importante labor durante el año 2023 en la actualización de las enfermedades recogidas sistemáticamente y en la incorporación de 4 nuevas entidades en el presente Informe.

En el actual informe se incluye un estudio epidemiológico descriptivo sobre el estado de las enfermedades raras incluidas en el ReeR y de aquellas que han sido seleccionadas para su validación durante el año 2023 como objetivo autonómico del RERCyL.

Las razones de inclusión de las enfermedades que aquí se presentan son exclusivamente epidemiológicas y se basan en un cruce de varios criterios (interés de la enfermedad en el contexto de Castilla y León, número de pacientes afectados, existencia de tratamiento específico, estudios internos del RERCyL para validación automatizada de casos, casos aportados por la Unidad de Diagnóstico Pediátrico de EERR-DIERCyL y otros). En un futuro, el objetivo final es mostrar la información de todas las enfermedades raras, pero el elevado trabajo que supone cada enfermedad obliga a establecer estos criterios para seleccionar este conjunto de enfermedades a analizar.

Los datos presentados muestran la prevalencia de las enfermedades analizadas a 31 de diciembre de 2021, presentando así este Informe un periodo de tiempo analizado análogo al del ReeR.

Hay que considerar que los casos dudosos o probables (aquellos que no se han podido confirmar por falta de información clínica) no están incluidos. También hay que tener en cuenta que las fuentes de información pueden no incluir el 100% de los casos existentes en la comunidad de las enfermedades estudiadas.

Así, todas las enfermedades raras tendrán como valor máximo el límite para considerar una entidad como enfermedad rara, que es menos de 5 casos por 10.000 habitantes, incluido en la definición inicial.

En los datos de prevalencia, se realiza la comparación con los datos aportados por Orphanet⁷ que es considerado el principal recurso a nivel de nivel europeo en el ámbito de las enfermedades raras.

Los objetivos de este informe son:

- Proporcionar información epidemiológica sobre las enfermedades raras en Castilla y León.
- Facilitar la información necesaria para orientar la planificación y gestión sanitaria y la evaluación de las actividades preventivas y asistenciales en el ámbito de las enfermedades raras.
- Proveer los indicadores básicos sobre enfermedades raras que permitan la comparación entre las comunidades autónomas y España.

METODOLOGÍA

1. Definición de caso

Enfermedad rara diagnosticada en una persona, de cualquier sexo y edad, que cumpla con los criterios establecidos a continuación.

Para aquellas personas con más de un diagnóstico de ER, se contabilizan tantos casos con enfermedades raras distintas se hayan identificado.

1.1. Criterios relativos a la persona:

- Tener su residencia habitual en Castilla y León en el momento de la presentación de los datos (31 de diciembre de 2021). Para establecer este criterio se considera la residencia que figura en la Tarjeta Sanitaria de Castilla y León y además se revisa mediante variables internas del RERCyL creadas a tal efecto.
- Estar vivo o que su fecha de fallecimiento sea posterior al 31 de diciembre de 2021*.
*Para este último supuesto se comprueba su fecha de fallecimiento para incluir la información de los casos con deceso posterior al 31 de diciembre de 2021. Es decir, se recuperan los casos fallecidos que estaban vivos en la fecha de prevalencia analizada.

1.2 Criterios relativos a la enfermedad:

- Haber sido diagnosticada de alguna de las enfermedades raras vigiladas en Castilla y León en el año que se muestran en la tabla 1:

Tabla 1. **Enfermedades Raras vigiladas en Castilla y León *. RERCyL. Año 2023.**

Nº	Enfermedad	ReeR	RERCyL
1	Artrogriposis múltiple congénita		
2	Artrogriposis múltiple congénita distal		
3	Ataxia de Friedreich		
4	Atrofia muscular espinal proximal		
5	Cirrosis biliar primaria		
6	Complejo esclerosis tuberosa		
7	Displasia renal		
8	Distrofia miotónica de Steinert		
9	Enfermedad de Fabry		
10	Enfermedad de Gaucher		
11	Enfermedad de Huntington		
12	Enfermedad de Niemann-Pick		
13	Enfermedad de Rendu- Osler		
14	Enfermedad de Wilson		
15	Esclerosis Lateral Amiotrófica		
16	Fenilcetonuria		
17	Fibrosis Quística		

18	Hemofilia A		
19	Hipotiroidismo congénito		
20	Osteogénesis imperfecta		
21	Retinosis pigmentaria y retinosis pigmentaria sindrómicas		
22	Síndrome de Angelman		
23	Síndrome de Beckwith Wiedemann		
24	Síndrome de Goodpasteur		
25	Síndrome de Marfan		
26	Síndrome de Prader Willi		
27	Síndrome de Williams		
28	Síndrome de X frágil		
29	Tetralogía de Fallot		
30	Ataxia telangiectasia		
31	Coloboma del iris		
32	Delección parcial brazo corto cromosoma 16		
33	Enfermedad de Kawasaki		
34	Enfermedad de Krabbe		
35	Enfermedad de la orina con olor jarabe de arce		
36	Hemofilia B		
37	Hemoglobinuria paroxística nocturna		
38	Hemoglobinuria paroxística por frío		
39	Miastenia Gravis		
40	Monosomía 3P		
41	Cariotipo 47, XXX		
42	Cariotipo 47, XYY		
43	Síndrome de Alport		
44	Síndrome de Edwards		
45	Síndrome de Patau		
46	Síndrome de Robinow		
47	Síndrome de Turner		
48	Síndrome de Wolf- Hirschhorn		
49	Síndrome de "Cri du chat"		
50	Síndrome microdelección 15Q 11.2		
51	Síndrome microdelección 1Q 44		

*51 ER en azul vigiladas RERCyL, incluyendo 29 ER en verde las vigiladas ReeR.

1.3 Criterios relativos a la validación:

- Las fuentes de captación del registro comprendieron: el Conjunto Mínimo Básico de Datos (CMBD), Registro de enfermedad renal crónica y trasplante de Castilla y León, Registro de cribado Neonatal/ Metabolopatías (ENCO), Datos de Historia clínica electrónica de atención primaria (MedoraCyL), Bases de datos de Medicamentos Huérfanos, Registro de mortalidad, Registros llevados a cabo por investigadores en EERR (DIERCyL: Unidad de diagnóstico de enfermedades raras pediátrica de Castilla y León) y casos aportados por el ReeR.

- Presentar un estado validado, es decir, como ya se ha referido, validación del diagnóstico por parte de un técnico del RERCyL mediante consulta de historia clínica (método más frecuente en Castilla y León), por notificación de un clínico, por envío del caso desde un registro validado o por cumplir los criterios específicos para cada enfermedad en la ficha de validación. En consonancia con los criterios del ReeR, se excluyen los casos dudosos y probables, considerando únicamente como casos aquellos con diagnóstico certero.

2. Período de análisis

El período comprende del 1 de enero de 2010 al 31 de diciembre de 2021.

3. Indicadores

Se presentan los siguientes indicadores:

- Número de casos registrados vivos a 31 de diciembre de 2021 y fallecidos por cualquier causa durante el periodo de 2010 a 2021.
- Prevalencia puntual registrada a 31 de diciembre de 2021 por enfermedad rara por 10.000 habitantes.

4. Base de datos

Los datos se extraen del Sistema de Información del RERCyL (denominado ENRA-Enfermedades Raras). Sobre esta base de datos se realiza el análisis de los datos aplicando los criterios de inclusión y exclusión. Se han incluido los casos con fecha de captación menor de 01/01/2022 y aquellos casos captados posteriormente a esa fecha pero que la fecha de diagnóstico estaba cumplimentada y era anterior a 31/12/2021.

5. Análisis descriptivo

Se describe la distribución del número de casos vivos y fallecidos por cada una de las ER objeto de vigilancia según sexo, grupo de edad y provincia de residencia.

Se describen la distribución por subtipo de enfermedad, las fuentes de captación y de diagnóstico, esta última en caso de que se encuentre cumplimentada, como otras características de interés.

La distribución de los casos fallecidos entre el 1 de enero de 2010 y el 31 de diciembre de 2021 se realiza considerando su fecha de defunción, por tanto, aquellos registros en los que no se indica dicha fecha se asumen como vivos en este informe.

Se calcula la prevalencia puntual por cada 10.000 habitantes por enfermedad, sexo, grupo de edad y provincia de residencia. Para este cálculo se ha tenido en cuenta el número absoluto de casos registrados vivos a 31 de diciembre de 2021 y se han utilizado como denominadores las estimaciones de datos de población a 1 de enero del año siguiente del Instituto Nacional de Estadística (INE)⁸ (Anexo).

Se muestran los datos de prevalencia obtenidos junto con los datos aportados por Orphanet.

ENFERMEDADES RARAS ANALIZADAS

A continuación, se muestra el análisis epidemiológico para cada entidad clínica. En aquellas enfermedades en las que el número de casos sea inferior a diez, se mostrará un análisis de los mismos presentado como descripción de casos (edad, provincia de residencia y sexo) así como la prevalencia de la enfermedad en cuestión, y una descripción de los fallecidos para el periodo de estudio. En el resto, el análisis incluirá: los casos y tasas por sexo y general en Castilla y León; los casos por sexo y provincia y sus tasas asociadas y los casos por sexo y grupo de edad y sus tasas correspondientes, así como una descripción de los fallecidos para el periodo de estudio.

1. ARTROGRIPOSIS MÚLTIPLE CONGÉNITA

CÓDIGO CIE-10: Q68.8, Q74.3, Q79.8, Q87.0, Q87.2, Q87.89, Q89.7

CÓDIGO ORPHA: 994, 1037, 1143, 1149, 1150, 1300, 2460, 2697, 2990, 53696, 294060, 294963, 294965, 319332, 488586, 498693

CÓDIGO SNOMED CT: 66783006, 80773006, 205402004, 205819008, 401138005, 702447002, 715316005, 715565004, 718222000, 719845008, 720513002, 720514008, 764812008, 1251451005, 1264194006, NA

ENVÍO REER: SI

La Artrogriposis múltiple congénita (AMC) es un grupo de trastornos caracterizados por contracturas congénitas de las extremidades. Se manifiesta al nacimiento como una limitación del movimiento de las articulaciones de varias extremidades que, generalmente, no es progresiva y puede incluir debilidad muscular y fibrosis. La AMC siempre se asocia con una disminución del movimiento fetal intrauterino que deriva, de manera secundaria, en contracturas. Los Síndromes de pterigium son un grupo de trastornos con Artrogriposis, de base genética poco frecuente y caracterizado por la presencia de contracturas articulares y múltiples pliegues de tejidos blandos (pterigion), así como una apariencia facial característica y una variedad de otras anomalías congénitas. El Síndrome de contractura congénita letal es un grupo poco frecuente de síndromes de Artrogriposis caracterizado por acinesia fetal, múltiples contracturas congénitas, degeneración de las células del cuerno anterior, atrofia del músculo esquelético y otros rasgos, en función del subtipo (todos los tipos son letales en el periodo fetal o neonatal). (Fuente: Orphanet)

1.1 CASOS Y TASA POR 10.000 HABITANTES.

Tabla 2. N.º de casos y tasa de prevalencia por sexos de Artrogriposis Múltiple Congénita.

Año 2021. Castilla y León.

Sexo	Casos	Tasa por 10 ⁴ habitantes
Hombre	13	0,11
Mujer	13	0,11
Total	26	0,11

Prevalencia en Castilla y León: 0,11 casos por 10.000 habitantes. Según Orphanet la prevalencia de esta entidad es desconocida.

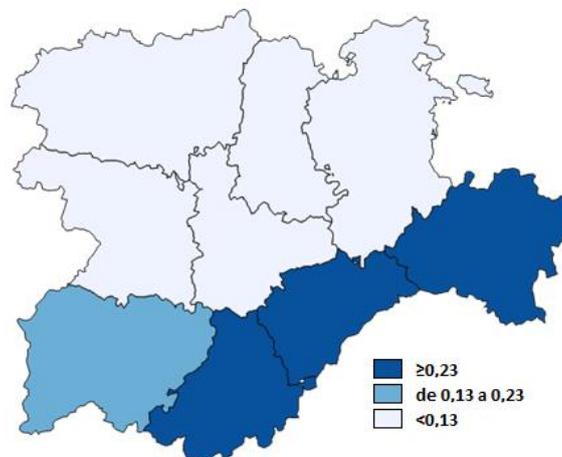
1.2 CASOS TOTALES POR SEXO Y PROVINCIA.

Tabla 3. N.º de casos y tasa de prevalencia por sexos y provincia. Artrogriposis Múltiple Congénita. Año 2021. Castilla y León.

<i>Provincia</i>	<i>Hombres</i>	<i>Mujeres</i>	<i>Total</i>	<i>Tasa por 10⁴ habitantes</i>
ÁVILA	1	3	4	0,25
BURGOS	3	1	4	0,11
LEÓN	1	0	1	0,02
PALENCIA	1	0	1	0,06
SALAMANCA	3	4	7	0,21
SEGOVIA	1	3	4	0,26
SORIA	3	0	3	0,34
VALLADOLID	0	1	1	0,02
ZAMORA	0	1	1	0,06
CASTILLA Y LEÓN	13	13	26	0,11

1.3 MAPA DE TASAS POR PROVINCIA.

Mapa 1. Tasa de prevalencia por provincias. Artrogriposis Múltiple Congénita. Año 2021. Castilla y León.



1.4 CASOS TOTALES POR GRUPO DE EDAD.

Tabla 4. N.º de casos y tasa de prevalencia por sexos y grupo de edad. Artrogriposis Múltiple Congénita. Año 2021. Castilla y León.

<i>Grupo de edad</i>	<i>Hombres</i>	<i>Mujeres</i>	<i>Total</i>	<i>Tasa por 10⁴ habitantes</i>
0-14	3	4	7	0,26
15-29	4	2	6	0,19
30-44	1	4	5	0,12

45-59	4	3	7	0,12
60-74	1	0	1	0,02
≥ 75	0	0	0	0,00
TOTAL	13	13	26	0,11

1.5 FALLECIDOS

Tabla 5. N.º de casos fallecidos por sexo y grupo de edad de fallecimiento. Artrogriposis múltiple congénita. Año 2010- 2021. Castilla y León.

<i>Grupo de edad</i>	<i>Hombres</i>	<i>Mujeres</i>	<i>Total</i>
0 a 14	0	0	0
15 a 29	0	0	0
30 a 44	0	0	0
45 a 59	0	0	0
60 a 74	0	0	0
≥ 75	1	0	1
TOTAL	1	0	1

Tabla 6. N.º de casos fallecidos por provincia de residencia. Artrogriposis múltiple congénita. Año 2010- 2021. Castilla y León.

<i>Provincia</i>	<i>Hombres</i>	<i>Mujeres</i>	<i>Total</i>
AVILA	0	0	0
BURGOS	0	0	0
LEON	0	0	0
PALENCIA	0	0	0
SALAMANCA	0	0	0
SEGOVIA	0	0	0
SORIA	0	0	0
VALLADOLID	1	0	1
ZAMORA	0	0	0
CASTILLA Y LEÓN	1	0	1

1.6 OTRAS CARACTERÍSTICAS DE INTERÉS

Tabla 7. Distribución por tipo de enfermedad. Artrogriposis Múltiple Congénita. Año 2021. Castilla y León.

<i>SUBTIPO</i>	<i>NÚMERO DE CASOS</i>
<i>Artrogriposis múltiple congénita (Grupo)</i>	21
<i>Síndrome de pterigium múltiple (Grupo)</i>	1
<i>Síndrome de pterigium poplíteo (Grupo)</i>	4
<i>Síndrome de Contractura congénita letal (Grupo)</i>	0

Con relación a las fuentes de captación, un 88,5% de los casos fueron captados por CMBD. En los que consta cumplimentada la base diagnóstica (46,2%) un 66,7% de los casos fueron diagnosticados por la clínica y un 33,3% por clínica más otras pruebas.

2. ARTROGRIPOSIS MÚLTIPLE CONGÉNITA DISTAL

CÓDIGO CIE-10: Q68.8, Q74.8, Q87.0

CÓDIGO ORPHA: 115, 376, 1144, 1146, 1147, 1154, 2053, 2840, 3200, 3377, 65720, 65743, 97120, 251515, 329457

CÓDIGO SNOMED CT: 8757006, 24269006, 52616002, 205821003, 715216008, 715217004, 715314008, 715575001, 720515009, 771269000, 773396009, 783140003, 786039009, 897570002, 1208482007, 1255322002

ENVÍO REER: SI

Grupo de síndromes de artrogriposis poco frecuentes que se caracterizan por contracturas congénitas de dos o más zonas del cuerpo (principalmente manos y pies) pero generalmente sin afectación de las articulaciones proximales y en ausencia de enfermedad neurológica o muscular primaria que afecte la función de las extremidades. Las características diagnósticas incluyen camptodactilia o pseudocamptodactilia, ausencia o hipoplasia de pliegues de flexión, dedos dominantes, desviación cubital de la muñeca, talipes equinovaro, deformidades calcaneovalgus, astrágalo vertical y / o metatarso varo. *(Fuente: Orphanet)*

2.1 DESCRIPCIÓN DE LOS CASOS

En nuestra comunidad contamos con **7 casos** de esta entidad con las siguientes características:

Nº de casos	Edad (años)	Sexo	Provincia de residencia
7	4; 5; 9; 25; 37; 56; 79	Hombres (4); Mujeres (3)	Burgos (1); León (1); Palencia (2); Valladolid (3)

Prevalencia en Castilla y León: 0,03 casos por 10.000 habitantes. La prevalencia de esta entidad en Orphanet es desconocida.

2.2 DESCRIPCIÓN DE LOS FALLECIDOS

No hay ningún caso registrado fallecido para esta entidad para el periodo de estudio 2010-2021.

3. ATAXIA DE FRIEDREICH

CÓDIGO CIE-10: G11.1

CÓDIGOS CIE COMPLEMENTARIOS REVISADOS: G11.2; G11.3; G11.8

CÓDIGO ORPHA: 95

CÓDIGO SNOMED CT: 10394003

ENVÍO REER: SÍ.

La ataxia de Friedreich (FRDA) es un trastorno neurodegenerativo hereditario de tipo autosómico recesivo. Se caracteriza clásicamente por una ataxia progresiva de la marcha, disartria, disfagia, disfunción óculo-motora, pérdida de los reflejos tendinosos profundos, signos de afectación del tracto piramidal, escoliosis, y en algunos casos, miocardiopatía, diabetes mellitus, pérdida visual y audición defectuosa. Está causada por una expansión GAA inestable situada en el intrón 1 del gen FXN (9q21.11) que codifica la frataxina. Los test genéticos moleculares identifican las mutaciones en el gen FXN, confirmando el diagnóstico. El diagnóstico prenatal es posible en familias con mutación conocida. No existe cura para la FRDA y su manejo es multidisciplinar. (Fuente: Orphanet)

3.1 CASOS Y TASA POR 10.000 HABITANTES

Tabla 8. N.º de casos y tasa de prevalencia por sexos. Ataxia de Friedreich. Año 2021. Castilla y León.

<i>Sexo</i>	Casos	Tasa por 10⁴ habitantes
<i>Hombre</i>	21	0,18
<i>Mujer</i>	19	0,16
Total	40	0,17

Prevalencia en Castilla y León: 0,17 casos por 10.000 habitantes. La prevalencia obtenida en Castilla y León se encuentra dentro del rango propuesto por Orphanet.

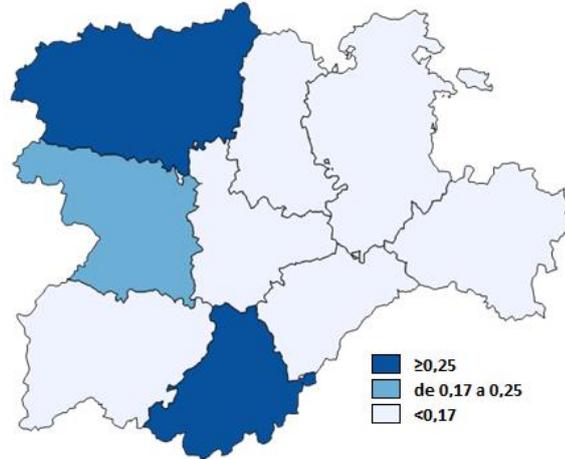
3.2 CASOS TOTALES POR SEXO Y PROVINCIA.

Tabla 9. N.º de casos y tasa de prevalencia por sexos y provincia. Ataxia de Friedreich. Año 2021. Castilla y León.

<i>Provincia</i>	<i>Hombres</i>	<i>Mujeres</i>	<i>Total</i>	Tasa por 10⁴ habitantes
ÁVILA	1	3	4	0,25
BURGOS	2	1	3	0,08
LEÓN	7	8	15	0,33
PALENCIA	2	0	2	0,13
SALAMANCA	2	2	4	0,12
SEGOVIA	1	1	2	0,13
SORIA	1	0	1	0,11
VALLADOLID	3	3	6	0,12
ZAMORA	2	1	3	0,18
CASTILLA Y LEÓN	21	19	40	0,17

3.3 MAPA DE TASAS POR PROVINCIA.

Mapa 2. Tasa de prevalencia. Ataxia de Friedreich. Año 2021. Castilla y León.



3.4 CASOS TOTALES POR GRUPO DE EDAD Y SEXO.

Tabla 10. N.º de casos y tasa de prevalencia por sexos y grupo de edad. Ataxia de Friedreich. Año 2021. Castilla y León.

<i>Grupo de edad</i>	<i>Hombres</i>	<i>Mujeres</i>	<i>Total</i>	<i>Tasa por 10⁴ habitantes</i>
0-14	2	1	3	0,11
15-29	0	1	1	0,03
30-44	3	6	9	0,21
45-59	8	4	12	0,21
60-74	7	6	13	0,28
≥ 75	1	1	2	0,06
TOTAL	21	19	40	0,17

3.5 FALLECIDOS

Tabla 11. N.º de casos fallecidos por sexo y grupo de edad de fallecimiento. Enfermedad de Friedreich. Año 2010- 2021. Castilla y León.

<i>Grupo de edad</i>	<i>Hombres</i>	<i>Mujeres</i>	<i>Total</i>
0 a 14	0	0	0
15 a 29	0	1	1
30 a 44	0	1	1
45 a 59	6	3	9
60 a 74	2	8	10
≥ 75	3	1	4
TOTAL	11	14	25

Tabla 12. N.º de casos fallecidos por provincia de residencia. Ataxia de Friedreich. Año 2010- 2021. Castilla y León.

<i>Provincia</i>	<i>Hombres</i>	<i>Mujeres</i>	<i>Total</i>
AVILA	0	1	1
BURGOS	1	1	2
LEON	7	8	15
PALENCIA	0	0	0
SALAMANCA	2	2	4
SEGOVIA	0	0	0
SORIA	1	0	1
VALLADOLID	0	2	2
ZAMORA	0	0	0
CASTILLA Y LEÓN	11	14	25

3.6 OTRAS CARACTERÍSTICAS DE INTERÉS

Entre las fuentes de captación, un 40% de los casos fueron captados por la HCAP-Medora y un 37,5% por la combinación de HCAP y CMBD.

4. ATROFIA MUSCULAR ESPINAL PROXIMAL

CÓDIGO CIE-10: G12.0; G12.1

CÓDIGOS CIE COMPLEMENTARIOS REVISADOS: G12; G12.2; G12.22, G12.9

CÓDIGO ORPHA: 83330; 83418; 83419; 83420

CÓDIGO SNOMED CT: 64383006; 128212001; 54280009; 85505000

ENVÍO REER: SÍ.

Las atrofas musculares espinales proximales son un grupo de trastornos musculares caracterizados por una debilidad muscular progresiva resultado de una degeneración y pérdida de las neuronas motoras inferiores en la médula espinal y en los núcleos del tronco encefálico. Tiene una herencia autosómica recesiva. Los distintos subtipos de esta AME son (con sus sinónimos) ((Fuente: Orphanet):

- Atrofia muscular espinal proximal tipo I o Atrofia muscular espinal infantil o E. Werdnig-Hoffmann.
- Atrofia muscular espinal proximal tipo II
- Atrofia muscular espinal proximal tipo III o Enfermedad de Kugelberg-Welander.
- Atrofia muscular espinal proximal tipo IV o Atrofia muscular espinal del adulto.

4.1 CASOS Y TASA POR 10.000 HABITANTES.

Tabla 13. N.º de casos y tasa de prevalencia por sexos. Atrofia Muscular Espinal Proximal. Año 2021. Castilla y León.

<i>Sexo</i>	<i>Casos</i>	<i>Tasa por 10⁴ habitantes</i>
<i>Hombre</i>	19	0,16
<i>Mujer</i>	18	0,15
<i>Total</i>	37	0,16

Prevalencia en Castilla y León: 0,16 casos por 10.000 habitantes. La prevalencia propuesta por Orphanet incluye un rango dentro de la cual se encuentra la obtenida en Castilla y León.

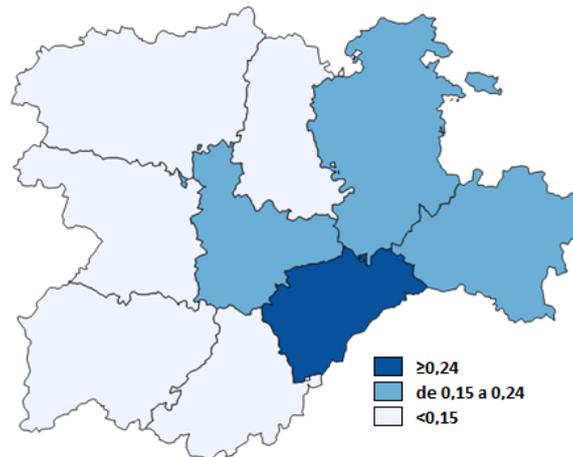
4.2 CASOS TOTALES POR SEXO Y PROVINCIA.

Tabla 14. N.º de casos y tasa de prevalencia por sexos y provincia. Atrofia Muscular Espinal Proximal. Año 2021. Castilla y León.

<i>Provincia</i>	<i>Hombres</i>	<i>Mujeres</i>	<i>Total</i>	<i>Tasa por 10⁴ habitantes</i>
ÁVILA	1	0	1	0,06
BURGOS	2	4	6	0,17
LEÓN	3	3	6	0,13
PALENCIA	0	2	2	0,13
SALAMANCA	2	2	4	0,12
SEGOVIA	3	2	5	0,33
SORIA	2	0	2	0,23
VALLADOLID	6	4	10	0,19
ZAMORA	0	1	1	0,06
CASTILLA Y LEÓN	19	18	37	0,16

4.3 MAPA DE TASAS POR PROVINCIA.

Mapa 3. Tasa de prevalencia por provincias. Atrofia Muscular Espinal Proximal. Año 2021. Castilla y León.



4.4 CASOS TOTALES POR GRUPO DE EDAD Y SEXO.

Tabla 15. N.º de casos y tasa de prevalencia por sexos y grupo de edad. Atrofia Muscular Espinal Proximal. Año 2021. Castilla y León.

<i>Grupo de edad</i>	<i>Hombres</i>	<i>Mujeres</i>	<i>Total</i>	<i>Tasa por 10⁴ habitantes</i>
0-14	2	5	7	0,26
15-29	6	6	12	0,38
30-44	3	0	3	0,07
45-59	4	5	9	0,16
60-74	3	2	5	0,11
≥ 75	1	0	1	0,03
TOTAL	19	18	37	0,16

4.5 FALLECIDOS

Tabla 16. N.º de casos fallecidos por sexo y grupo de edad de fallecimiento. Atrofia Muscular Espinal Proximal. Año 2010-2021. Castilla y León.

<i>Grupo de edad</i>	<i>Hombres</i>	<i>Mujeres</i>	<i>Total</i>
0 a 14	2	0	2
15 a 29	1	0	1
30 a 44	0	2	2
45 a 59	1	0	1
60 a 74	0	0	0
≥ 75	1	0	1
TOTAL	5	2	7

Tabla 17. N.º de casos fallecidos por provincia de residencia. Atrofia Muscular Espinal Proximal. Año 2010-2021. Castilla y León.

<i>Provincia</i>	<i>Hombres</i>	<i>Mujeres</i>	<i>Total</i>
AVILA	0	0	0
BURGOS	0	1	1
LEON	1	0	1
PALENCIA	1	0	1
SALAMANCA	1	1	2
SEGOVIA	0	0	0
SORIA	0	0	0
VALLADOLID	1	0	1
ZAMORA	1	0	1
CASTILLA Y LEÓN	5	2	7

4.6 OTRAS CARACTERÍSTICAS DE INTERÉS

Tabla 18. Distribución por tipo de enfermedad. Atrofia Muscular Espinal Proximal. Año 2021. Castilla y León.

<i>SUBTIPO</i>	<i>NÚMERO DE CASOS</i>
ATROFIA MUSCULAR ESPINAL PROXIMAL	2
AME TIPO I	7
AME TIPO II	15
AME TIPO III	13
AME TIPO IV	0

Con relación a las fuentes de captación, un 56,8% de los casos fueron captados por el CMBD.

5. CIRROSIS BILIAR PRIMARIA

CÓDIGO CIE-10: K74.3
CÓDIGO ORPHA: 186
CÓDIGO SNOMED CT: 10394003
ENVÍO REER: SÍ.

La cirrosis biliar primaria o colangitis biliar primaria es una enfermedad hepática colestásica autoinmune poco frecuente caracterizada por daño de los pequeños conductos biliares intrahepáticos de origen autoinmune que conduce a colestasis, fibrosis y posible cirrosis. Actualmente la etiología es desconocida, se piensa que se debe a una combinación de factores ambientales (como toxinas, sustancias químicas, tabaquismo y agentes infecciosos), predisposición genética y pérdida de tolerancia inmunitaria. Afecta predominantemente a mujeres. (Fuente: Orphanet)

5.1 CASOS Y TASA POR 10.000 HABITANTES

Tabla 19. N.º de casos y tasa de prevalencia por sexos. Cirrosis Biliar Primaria. Año 2021. Castilla y León.

<i>Sexo</i>	Casos	Tasa por 10⁴ habitantes
<i>Hombre</i>	85	0,73
<i>Mujer</i>	659	5,47
Total	744	3,13

Prevalencia en Castilla y León: 3,13 casos por 10.000 habitantes. La prevalencia obtenida en Castilla y León se encuentra dentro del rango propuesto por Orphanet. La prevalencia obtenida en mujeres es de 5,47 por cada 10.000 habitantes, superior a la propuesta para esta enfermedad para ambos sexos, pero se trata de una entidad que afecta predominante a mujeres.

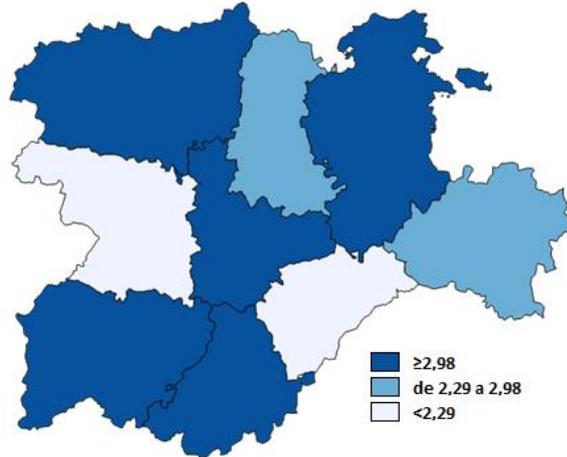
5.2 CASOS TOTALES POR SEXO Y PROVINCIA.

Tabla 20. N.º de casos y tasa de prevalencia por sexos y provincia. Cirrosis Biliar Primaria. Año 2021. Castilla y León.

<i>Provincia</i>	<i>Hombres</i>	<i>Mujeres</i>	<i>Total</i>	<i>Tasa por 10⁴ habitantes</i>
ÁVILA	10	46	56	3,52
BURGOS	14	107	121	3,41
LEÓN	18	123	141	3,14
PALENCIA	2	45	47	2,97
SALAMANCA	12	90	102	3,13
SEGOVIA	4	31	35	2,28
SORIA	3	22	25	2,83
VALLADOLID	19	171	190	3,67
ZAMORA	3	24	27	1,61
CASTILLA Y LEÓN	85	659	744	3,13

5.3 MAPA DE TASAS POR PROVINCIA.

Mapa 4. Tasa de prevalencia. Cirrosis Biliar Primaria. Año 2021. Castilla y León.



5.4 CASOS TOTALES POR GRUPO DE EDAD Y SEXO.

Tabla 21. N.º de casos y tasa de prevalencia por sexos y grupo de edad. Cirrosis Biliar Primaria. Año 2021. Castilla y León.

<i>Grupo de edad</i>	<i>Hombres</i>	<i>Mujeres</i>	<i>Total</i>	<i>Tasa por 10⁴ habitantes</i>
0-14	0	0	0	0,00
15-29	0	1	1	0,03
30-44	6	30	36	0,86
45-59	12	185	197	3,48
60-74	39	238	277	5,89
≥ 75	28	205	233	6,96
TOTAL	85	659	744	3,13

5.5 FALLECIDOS

Tabla 22. N.º de casos fallecidos por sexo y grupo de edad de fallecimiento. Cirrosis Biliar Primaria. Año 2010-2021. Castilla y León.

<i>Grupo de edad</i>	<i>Hombres</i>	<i>Mujeres</i>	<i>Total</i>
0 a 14	0	0	0
15 a 29	0	0	0
30 a 44	0	1	1
45 a 59	3	10	13
60 a 74	8	45	53
≥ 75	29	125	154
TOTAL	40	181	221

Tabla 23. N.º de casos fallecidos por provincia de residencia. Cirrosis Biliar Primaria. Año 2010-2021. Castilla y León.

<i>Provincia</i>	<i>Hombres</i>	<i>Mujeres</i>	<i>Total</i>
AVILA	1	14	15
BURGOS	4	16	20
LEON	11	47	58
PALENCIA	4	14	18
SALAMANCA	10	39	49
SEGOVIA	2	2	4
SORIA	0	4	4
VALLADOLID	7	31	38
ZAMORA	1	14	15
CASTILLA Y LEÓN	40	181	221

5.6 OTRAS CARACTERÍSTICAS DE INTERÉS

Entre las fuentes de captación, un 50,1% de los casos fueron captados por la HCAP-Medora y un 31% por CMBD más HCAP.

6. COMPLEJO ESCLEROSIS TUBEROSA

CÓDIGO CIE-10: Q85.1

CÓDIGO ORPHA: 805

CÓDIGO SNOMED CT: 7199000

ENVÍO REER: SÍ.

La esclerosis tuberosa (ET) es un trastorno neurocutáneo caracterizado por hamartomas multisistémicos y asociado con manifestaciones neuropsiquiátricas. La alteración genética se debe a mutaciones en los genes TSC1 (9q34) y TSC2 (16p13.3). La herencia es autosómica dominante y se recomienda el asesoramiento genético. Dos tercios de los individuos afectados tienen ET como resultado de una variante patogénica de novo. (*Fuente: Orphanet*).

6.1 CASOS Y TASA POR 10.000 HABITANTES.

Tabla 24. N.º de casos y tasa de prevalencia por sexos. Complejo Esclerosis Tuberosa. Año 2021. Castilla y León.

Sexo	Casos	Tasa por 10 ⁴ habitantes
Hombre	61	0,52
Mujer	53	0,44
Total	114	0,48

Prevalencia en Castilla y León: 0,48 casos por 10.000 habitantes. La prevalencia obtenida se encuentra del rango propuesto por Orphanet.

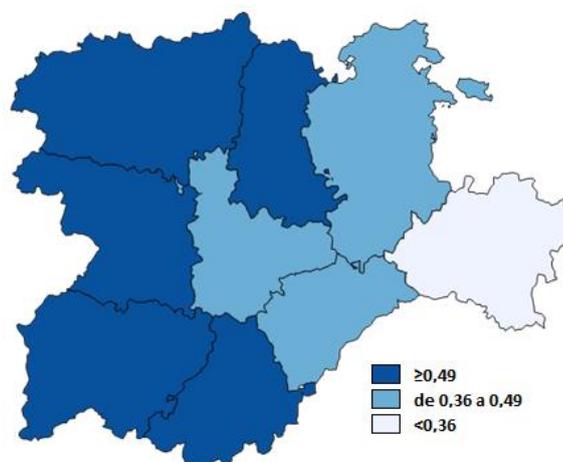
6.2 CASOS TOTALES POR SEXO Y PROVINCIA.

Tabla 25. N.º de casos y tasa de prevalencia por sexos y provincia. Complejo Esclerosis Tuberosa. Año 2021. Castilla y León.

Provincia	Hombres	Mujeres	Total	Tasa por 10 ⁴ habitantes
ÁVILA	5	4	9	0,57
BURGOS	7	7	14	0,39
LEÓN	15	13	28	0,62
PALENCIA	5	3	8	0,51
SALAMANCA	10	8	18	0,55
SEGOVIA	3	3	6	0,39
SORIA	1	1	2	0,23
VALLADOLID	11	9	20	0,39
ZAMORA	4	5	9	0,54
CASTILLA Y LEÓN	61	53	114	0,48

6.3 MAPA DE TASAS POR PROVINCIA.

Mapa 5. Tasa de prevalencia por provincias. Complejo Esclerosis Tuberosa. Año 2021. Castilla y León.



6.4 CASOS TOTALES POR GRUPO DE EDAD.

Tabla 26. N.º de casos y tasa de prevalencia por sexos y grupo de edad de Complejo Esclerosis Tuberosa. Año 2021. Castilla y León.

Grupo de edad	Hombres	Mujeres	Total	Tasa por 10 ⁴ habitantes
0-14	8	10	18	0,66
15-29	12	8	20	0,64
30-44	21	13	34	0,81
45-59	14	18	32	0,57
60-74	5	3	8	0,17
≥ 75	1	1	2	0,06
TOTAL	61	53	114	0,48

6.5 FALLECIDOS

Tabla 27. N.º de casos fallecidos por sexo y grupo de edad de fallecimiento. Complejo Esclerosis Tuberosa. Año 2010-2021. Castilla y León.

Grupo de edad	Hombres	Mujeres	Total
0 a 14	0	0	0
15 a 29	1	0	1
30 a 44	0	1	1
45 a 59	0	3	3
60 a 74	0	2	2
≥ 75	3	0	3
TOTAL	4	6	10

Tabla 28. N.º de casos fallecidos por provincia de residencia. Complejo Esclerosis Tuberosa. Año 2010-2021. Castilla y León.

<i>Provincia</i>	<i>Hombres</i>	<i>Mujeres</i>	<i>Total</i>
AVILA	1	0	1
BURGOS	0	1	1
LEON	1	1	2
PALENCIA	0	2	2
SALAMANCA	0	2	2
SEGOVIA	1	0	1
SORIA	0	0	0
VALLADOLID	1	0	1
ZAMORA	0	0	0
CASTILLA Y LEÓN	4	6	10

6.6 OTRAS CARACTERÍSTICAS DE INTERÉS

Entre las fuentes de captación, un 43,9% de los casos fueron captados por la HCAP-Medora, seguido por el 32,5% por HCAP-Medora más CMBD.

7. DISPLASIA RENAL

CÓDIGO CIE-10: Q61.4

CÓDIGO ORPHA: 1851; 93108

CÓDIGO SNOMED CT: 737562008; 204949001

ENVÍO REER: SÍ.

La displasia renal se describe clásicamente como un trastorno del desarrollo por el cual los riñones no se diferencian adecuadamente, lo que da como resultado la presencia de elementos malformados del tejido renal. Es la causa más común de enfermedad renal crónica e insuficiencia renal en el neonato. Aunque se han identificado varios genes en asociación con la displasia renal (herencia autosómica dominante para el riñón displásico multiquístico unilateral) los mecanismos moleculares subyacentes a menudo son de naturaleza compleja y heterogénea, y siguen siendo poco conocidos. *(Fuente: Orphanet)*

7.1 CASOS Y TASA POR 10.000 HABITANTES.

Tabla 29. N.º de casos y tasa de prevalencia por sexos de Displasia Renal. Año 2021. Castilla y León.

Sexo	Casos	Tasa por 10 ⁴ habitantes
Hombre	38	0,32
Mujer	24	0,20
Total	62	0,26

Prevalencia en Castilla y León: 0,26 casos por 10.000 habitantes. La prevalencia según Orphanet es desconocida, pero nuestros datos son similares a los presentados por otras CCAA de población similar.

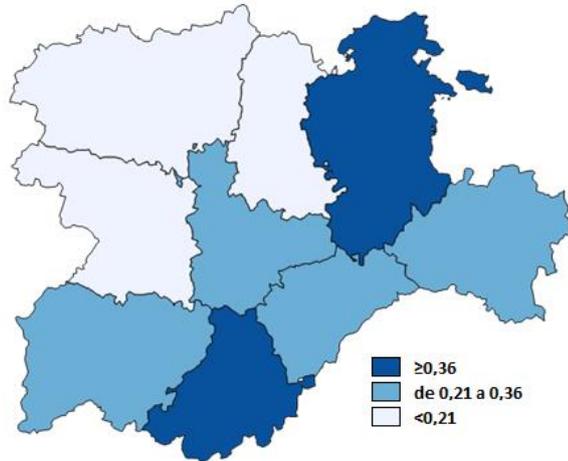
7.2 CASOS TOTALES POR SEXO Y PROVINCIA.

Tabla 30. N.º de casos y tasa de prevalencia por sexos y provincia Displasia Renal. Año 2021. Castilla y León.

Provincia	Hombres	Mujeres	Total	Tasa por 10 ⁴ habitantes
ÁVILA	6	2	8	0,50
BURGOS	6	10	16	0,45
LEÓN	2	3	5	0,11
PALENCIA	1	0	1	0,06
SALAMANCA	8	2	10	0,31
SEGOVIA	3	1	4	0,26
SORIA	2	1	3	0,34
VALLADOLID	8	5	13	0,25
ZAMORA	2	0	2	0,12
CASTILLA Y LEÓN	38	24	62	0,26

7.3 MAPA DE TASAS POR PROVINCIA.

Mapa 6. Tasa de prevalencia por provincias. Displasia Renal. Año 2021. Castilla y León.



7.4 CASOS TOTALES POR GRUPO DE EDAD.

Tabla 31. N.º de casos y tasa de prevalencia por sexos y grupo de edad de Displasia Renal. Año 2021. Castilla y León.

<i>Grupo de edad</i>	<i>Hombres</i>	<i>Mujeres</i>	<i>Total</i>	<i>Tasa por 10⁴ habitantes</i>
0-14	24	17	41	1,51
15-29	8	4	12	0,38
30-44	2	2	4	0,10
45-59	0	0	0	0,00
60-74	0	1	1	0,02
≥ 75	4	0	4	0,12
TOTAL	38	24	62	0,26

7.5 FALLECIDOS

Tabla 32. N.º de casos fallecidos por sexo y grupo de edad de fallecimiento. Displasia Renal. Año 2010-2021. Castilla y León.

<i>Grupo de edad</i>	<i>Hombres</i>	<i>Mujeres</i>	<i>Total</i>
0 a 14	0	1	1
15 a 29	0	0	0
30 a 44	0	0	0
45 a 59	0	0	0
60 a 74	1	0	1
≥ 75	3	0	3
TOTAL	4	1	5

Tabla 33. N.º de casos fallecidos por provincia de residencia. Displasia Renal. Año 2010-2021. Castilla y León.

<i>Provincia</i>	<i>Hombres</i>	<i>Mujeres</i>	<i>Total</i>
AVILA	1	0	1
BURGOS	0	0	0
LEON	0	0	0
PALENCIA	1	0	1
SALAMANCA	1	0	1
SEGOVIA	0	1	1
SORIA	0	0	0
VALLADOLID	1	0	1
ZAMORA	0	0	0
CASTILLA Y LEÓN	4	1	5

7.6 OTRAS CARACTERÍSTICAS DE INTERÉS

Tabla 34. Distribución por tipo de enfermedad. Displasia Renal. Año 2021. Castilla y León.

<i>SUBTIPO</i>	<i>NÚMERO DE CASOS</i>
<i>Displasia renal multiquística</i>	50
<i>Displasia Renal</i>	12

Un 75,8% de los casos fueron captados por el CMBD. En los casos en los que se encuentra cumplimentada la base diagnóstica (88,7%), el 87,3% la prueba de imagen fue una de las pruebas diagnósticas.

8. DISTROFIA MIOTÓNICA DE STEINERT

CÓDIGO CIE-10: G71.11

CÓDIGOS CIE COMPLEMENTARIOS REVISADOS: G71.1; G71.12

CÓDIGO ORPHA: 273

CÓDIGO SNOMED CT: 77956009

ENVÍO REER: SÍ

La enfermedad de Steinert, también conocida como distrofia miotónica de tipo 1, es una enfermedad muscular caracterizada por miotonía y daño multiorgánico que combina diversos grados de debilidad muscular, arritmias y/o trastornos de conducción cardíaca, cataratas, daños endocrinos, trastornos del sueño y calvicie. Es la más frecuente de las distrofias musculares de aparición en la edad adulta. La enfermedad está asociada con anomalías en el locus 19q13-2 (repetición anormalmente elevada del triplete CTG). La transmisión es autosómica dominante. La detección de la anomalía 19q13-2 utilizando técnicas de genética molecular confirma el diagnóstico. El asesoramiento genético es a menudo delicado para esta enfermedad, debido a la amplia variabilidad en la expresión clínica, tanto dentro como entre distintas familias. El curso de la enfermedad consiste generalmente en un deterioro lento y progresivo, pero en ocasiones se ha observado un progreso rápido. La esperanza de vida se reduce por el aumento de la mortalidad asociada a las complicaciones pulmonares y cardíacas. (*Fuente: Orphanet*)

8.1 CASOS Y TASA POR 10.000 HABITANTES.

Tabla 35. N.º de casos y tasa de prevalencia por sexos de Distrofia miotónica de Steinert.
Año 2021. Castilla y León.

<i>Sexo</i>	Casos	Tasa por 10 ⁴ habitantes
<i>Hombre</i>	106	0,91
<i>Mujer</i>	132	1,10
Total	238	1,00

Prevalencia en Castilla y León: 1,00 casos por 10.000 habitantes. La prevalencia obtenida se encuentra del rango propuesto por Orphanet.

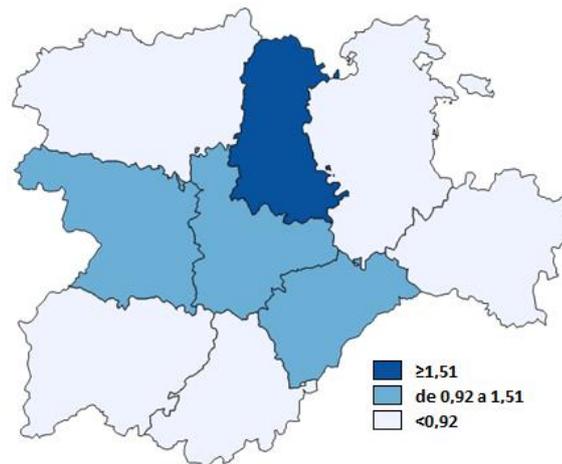
8.2 CASOS TOTALES POR SEXO Y PROVINCIA.

Tabla 36. N.º de casos y tasa de prevalencia por sexos y provincia. Distrofia miotónica de Steinert. Año 2021. Castilla y León.

Provincia	Hombres	Mujeres	Total	Tasa por 10 ⁴ habitantes
ÁVILA	9	5	14	0,88
BURGOS	12	16	28	0,79
LEÓN	16	16	32	0,71
PALENCIA	14	19	33	2,09
SALAMANCA	9	13	22	0,67
SEGOVIA	6	11	17	1,11
SORIA	1	2	3	0,34
VALLADOLID	31	41	72	1,39
ZAMORA	8	9	17	1,01
CASTILLA Y LEÓN	106	132	238	1,00

8.3 MAPA DE TASAS POR PROVINCIA.

Mapa 7. Tasa de prevalencia por provincias. Distrofia miotónica de Steinert. Año 2021. Castilla y León.



8.4 CASOS TOTALES POR GRUPO DE EDAD.

Tabla 37. N.º de casos y tasa de prevalencia por sexos y grupo de edad. Distrofia miotónica de Steinert. Año 2021. Castilla y León.

Grupo de edad	Hombres	Mujeres	Total	Tasa por 10 ⁴ habitantes
0-14	2	3	5	0,18
15-29	6	8	14	0,45
30-44	17	34	51	1,21
45-59	55	59	114	2,02
60-74	20	26	46	0,98
≥ 75	6	2	8	0,24
TOTAL	106	132	238	1,00

8.5 FALLECIDOS

Tabla 38. N.º de casos fallecidos por sexo y grupo de edad de fallecimiento. Distrofia miotónica de Steinert. Año 2010-2021. Castilla y León.

<i>Grupo de edad</i>	<i>Hombres</i>	<i>Mujeres</i>	<i>Total</i>
<i>0 a 14</i>	1	0	1
<i>15 a 29</i>	0	0	0
<i>30 a 44</i>	6	5	11
<i>45 a 59</i>	37	17	54
<i>60 a 74</i>	38	36	74
<i>≥ 75</i>	3	7	10
TOTAL	85	65	150

Tabla 39. N.º de casos fallecidos por provincia de residencia. Distrofia miotónica de Steinert. Año 2010-2021. Castilla y León.

<i>Provincia</i>	<i>Hombres</i>	<i>Mujeres</i>	<i>Total</i>
<i>AVILA</i>	3	8	11
<i>BURGOS</i>	15	10	25
<i>LEON</i>	16	6	22
<i>PALENCIA</i>	10	6	16
<i>SALAMANCA</i>	11	9	20
<i>SEGOVIA</i>	2	9	11
<i>SORIA</i>	3	3	6
<i>VALLADOLID</i>	20	9	29
<i>ZAMORA</i>	5	5	10
CASTILLA Y LEÓN	85	65	150

8.6 OTRAS CARACTERÍSTICAS DE INTERÉS

Un 72,3% de los casos fueron captados por el CMBD. En cuanto a la base diagnóstica, de los que se encuentra cumplimentada (79,4%), en un 55% las pruebas genéticas fueron una de las pruebas diagnósticas.

9. ENFERMEDAD DE FABRY

CÓDIGO CIE-10: E75.21

CÓDIGOS CIE COMPLEMENTARIOS REVISADOS: E75.2

CÓDIGO ORPHA: 324

CÓDIGO SNOMED CT: 16652001

ENVÍO REER: SÍ

La enfermedad de Fabry (EF) es una patología progresiva, hereditaria y multisistémica de almacenamiento lisosómico, caracterizada por manifestaciones neurológicas, cutáneas, renales, cardiovasculares, cocleovestibulares y cerebrovasculares específicas. El cuadro clínico cubre un amplio espectro que va desde casos leves en mujeres heterocigotas, a graves en varones hemicigotos afectados por la forma clásica, sin actividad residual de la alfa-galactosidasa A. Estos pacientes pueden tener todos los signos característicos de la enfermedad: neurológicos (dolor), cutáneos (angioquerotema), renales (proteinuria y fallo renal), cardiovasculares (cardiomiopatía y arritmia), cocleovestibulares y cerebrovasculares (ataques isquémicos transitorios y apoplejías). El dolor es un síntoma común al inicio de la EF (dolor crónico caracterizado por quemazón, hormigueo y parestesia y crisis episódicas ocasionales caracterizadas por un dolor agudo con sensación de ardor). (*Fuente: Orphanet*)

9.1 CASOS Y TASA POR 10.000 HABITANTES.

Tabla 40. N.º de casos y tasa de prevalencia por sexos de Enfermedad de Fabry. Año 2021. Castilla y León.

Sexo	Casos	Tasa por 10⁴ habitantes
<i>Hombre</i>	7	0,06
<i>Mujer</i>	12	0,10
Total	19	0,08

Prevalencia en Castilla y León: 0,08 casos por 10.000 habitantes. La prevalencia propuesta por Orphanet es superior a la registrada, pero similar a la registrada en otras CCAA.

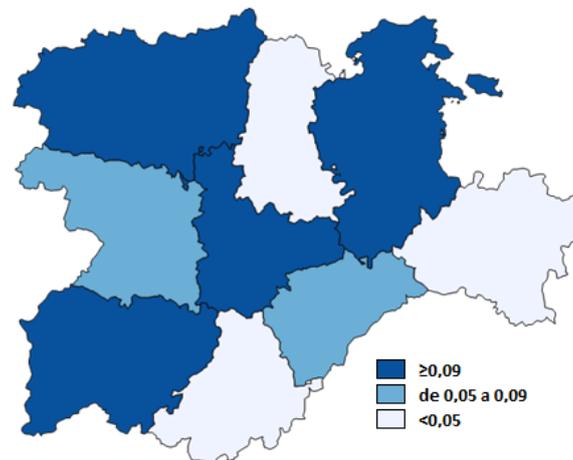
9.2 CASOS TOTALES POR SEXO Y PROVINCIA.

Tabla 41. N.º de casos y tasa de prevalencia por sexos y provincia. Enfermedad de Fabry. Año 2021. Castilla y León.

Provincia	Hombres	Mujeres	Total	Tasa por 10 ⁴ habitantes
ÁVILA	0	0	0	0,00
BURGOS	1	4	5	0,14
LEÓN	2	2	4	0,09
PALENCIA	0	0	0	0,00
SALAMANCA	2	1	3	0,09
SEGOVIA	0	1	1	0,07
SORIA	0	0	0	0,00
VALLADOLID	2	3	5	0,10
ZAMORA	0	1	1	0,06
CASTILLA Y LEÓN	7	12	19	0,08

9.3 MAPA DE TASAS POR PROVINCIA.

Mapa 8. Tasa de prevalencia por provincias. Enfermedad de Fabry. Año 2021. Castilla y León.



9.4 CASOS TOTALES POR GRUPO DE EDAD.

Tabla 42. N.º de casos y tasa de prevalencia por sexos y grupo de edad. Enfermedad de Fabry. Año 2021. Castilla y León.

Grupo de edad	Hombres	Mujeres	Total	Tasa por 10 ⁴ habitantes
0-14	0	4	4	0,15
15-29	0	1	1	0,03
30-44	1	2	3	0,07
45-59	4	2	6	0,11
60-74	1	1	2	0,04
≥ 75	1	2	3	0,09
TOTAL	7	12	19	0,08

9.5 FALLECIDOS

Tabla 43. N.º de casos fallecidos por sexo y grupo de edad de fallecimiento. Enfermedad de Fabry. Año 2010-2021. Castilla y León.

<i>Grupo de edad</i>	<i>Hombres</i>	<i>Mujeres</i>	<i>Total</i>
0 a 14	0	0	0
15 a 29	0	0	0
30 a 44	0	0	0
45 a 59	1	0	1
60 a 74	0	1	1
≥ 75	0	0	0
TOTAL	1	1	2

Tabla 44. N.º de casos fallecidos por provincia de residencia. Enfermedad de Fabry. Año 2010-2021. Castilla y León.

<i>Provincia</i>	<i>Hombres</i>	<i>Mujeres</i>	<i>Total</i>
AVILA	0	0	0
BURGOS	0	0	0
LEON	1	0	1
PALENCIA	0	0	0
SALAMANCA	0	1	1
SEGOVIA	0	0	0
SORIA	0	0	0
VALLADOLID	0	0	0
ZAMORA	0	0	0
CASTILLA Y LEÓN	1	1	2

9.6 OTRAS CARACTERÍSTICAS DE INTERÉS

Un 68,4% de los casos fueron captados por la HCAP-Medora. Con relación a la base diagnóstica, de los que la tienen cumplimentada (68,4%), en un 61,5% las pruebas genéticas fueron una de las pruebas diagnósticas.

10. ENFERMEDAD DE GAUCHER

CÓDIGO CIE 10: E75.22

CÓDIGOS CIE COMPLEMENTARIOS REVISADOS: E75.2

CÓDIGO ORPHA: 355

CÓDIGO SNOMED CT: 190794006

ENVÍO REER: SÍ

La enfermedad de Gaucher (EG) es una enfermedad de depósito lisosomal que comprende 3 tipos principales (tipos 1, 2 y 3), una forma fetal y una variante con afectación cardiovascular. Las manifestaciones clínicas de esta enfermedad son muy variables. La EG tipo 1 (90% de los casos) es la forma crónica y no neurológica asociada con organomegalia (bazo, hígado), anomalías óseas (dolor, osteonecrosis, fracturas patológicas) y citopenia. El tipo 2, la forma neurológica aguda, está caracterizada por un inicio temprano, una disfunción del tronco encefálico que progresa rápidamente, asociada con organomegalia y que conduce a la muerte antes de los 2 años. El tipo 3, la forma neurológica subaguda, afecta a niños o adolescentes y está caracterizada por encefalopatía progresiva (apraxia oculomotora, epilepsia y ataxia) con las manifestaciones sistémicas observadas en el tipo 1. La forma fetal se manifiesta con una disminución o ausencia de movimientos fetales o anasarca. La enfermedad similar a Gaucher se presenta con calcificación progresiva de la aorta y de las válvulas aórtica y/o mitral como característica principal. (Fuente: Orphanet)

10.1 CASOS Y TASA POR 10.000 HABITANTES.

Tabla 45. N.º de casos y tasa de prevalencia por sexos de Enfermedad de Gaucher. Año 2021. Castilla y León.

Sexo	Casos	Tasa por 10 ⁴ habitantes
Hombre	5	0,04
Mujer	8	0,07
Total	13	0,05

Prevalencia en Castilla y León: 0,05 casos por 10.000 habitantes. La prevalencia registrada en la comunidad es inferior a la propuesta por Orphanet, pero similar a la registrada por otras CCAA.

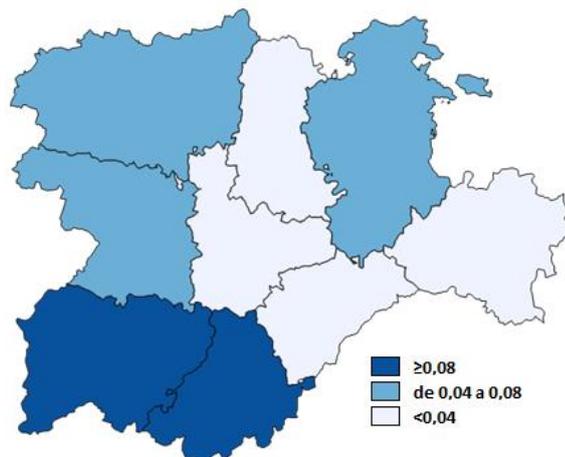
10.2 CASOS TOTALES POR SEXO Y PROVINCIA.

Tabla 46. N.º de casos y tasa de prevalencia por sexos y provincia. Enfermedad de Gaucher. Año 2021. Castilla y León.

<i>Provincia</i>	<i>Hombres</i>	<i>Mujeres</i>	<i>Total</i>	<i>Tasa por 10⁴ habitantes</i>
ÁVILA	0	2	2	0,13
BURGOS	1	1	2	0,06
LEÓN	1	1	2	0,04
PALENCIA	0	0	0	0,00
SALAMANCA	3	1	4	0,12
SEGOVIA	0	0	0	0,00
SORIA	0	0	0	0,00
VALLADOLID	0	2	2	0,04
ZAMORA	0	1	1	0,06
CASTILLA Y LEÓN	5	8	13	0,05

10.3 MAPA DE TASAS POR PROVINCIA.

Mapa 9. Tasa de prevalencia por provincias. Enfermedad de Gaucher. Año 2021. Castilla y León.



10.4 CASOS TOTALES POR GRUPO DE EDAD.

Tabla 47. N.º de casos y tasa de prevalencia por sexos y grupo de edad. Enfermedad de Gaucher. Año 2021. Castilla y León.

<i>Grupo de edad</i>	<i>Hombres</i>	<i>Mujeres</i>	<i>Total</i>	<i>Tasa por 10⁴ habitantes</i>
0-14	0	0	0	0,00
15-29	0	1	1	0,03
30-44	0	1	1	0,02
45-59	2	3	5	0,09
60-74	0	1	1	0,02
≥ 75	3	2	5	0,15
TOTAL	5	8	13	0,05

10.5 FALLECIDOS

Tabla 48. N.º de casos fallecidos por sexo y grupo de edad de fallecimiento. Enfermedad de Gaucher. Año 2010-2021. Castilla y León.

<i>Grupo de edad</i>	<i>Hombres</i>	<i>Mujeres</i>	<i>Total</i>
0 a 14	0	0	0
15 a 29	0	0	0
30 a 44	0	0	0
45 a 59	0	0	0
60 a 74	0	0	0
≥ 75	1	1	2
TOTAL	1	1	2

Tabla 49. N.º de casos fallecidos por provincia de residencia. Enfermedad de Gaucher. Año 2010-2021. Castilla y León.

<i>Provincia</i>	<i>Hombres</i>	<i>Mujeres</i>	<i>Total</i>
AVILA	0	0	0
BURGOS	0	1	1
LEON	0	0	0
PALENCIA	0	0	0
SALAMANCA	0	0	0
SEGOVIA	0	0	0
SORIA	0	0	0
VALLADOLID	1	0	1
ZAMORA	0	0	0
CASTILLA Y LEÓN	1	1	2

10.6 OTRAS CARACTERÍSTICAS DE INTERÉS

Un 30,8% de los casos fueron captados por el CMBD más AP-Medora.

11. ENFERMEDAD DE HUNTINGTON

CÓDIGO CIE-10: G10

CÓDIGO ORPHA: 399; 248111

CÓDIGO SNOMED CT: 58756001

ENVÍO REER: SÍ

La enfermedad de Huntington (EH) es un trastorno neurodegenerativo del sistema nervioso central caracterizado por movimientos coreicos involuntarios, trastornos conductuales, psiquiátricos, y demencia. La edad media de aparición de los síntomas es entre los 30-50 años. La EH está causada por una expansión de repeticiones del triplete CAG en el brazo corto del cromosoma 4 (4p16.3) en el gen huntingtina, HTT. Cuanto mayor es la expansión de repeticiones CAG, antes aparece la enfermedad. (*Fuente: Orphanet*)

11.1 CASOS Y TASA POR 10.000 HABITANTES.

Tabla 50. N.º de casos y tasa de prevalencia por sexos de Enfermedad de Huntington. Año 2021. Castilla y León.

Sexo	Casos	Tasa por 10 ⁴ habitantes
Hombre	64	0,55
Mujer	90	0,75
Total	154	0,65

Prevalencia en Castilla y León: 0,65 casos por 10.000 habitantes. La prevalencia registrada se encuentra dentro de la propuesta por Orphanet.

11.2 CASOS TOTALES POR SEXO Y PROVINCIA.

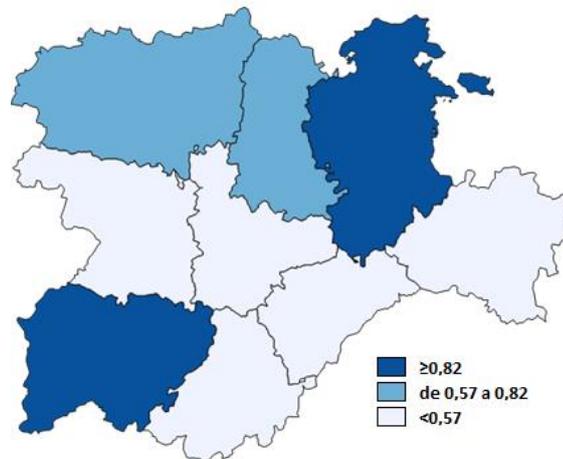
Tabla 51. N.º de casos y tasa de prevalencia por sexos y provincia. Enfermedad de Huntington. Año 2021. Castilla y León.

Provincia	Hombres	Mujeres	Total	Tasa por 10 ⁴ habitantes
ÁVILA	3	5	8	0,50
BURGOS	17	21	38	1,07
LEÓN	12	14	26	0,58
PALENCIA	6	5	11	0,70
SALAMANCA	10	21	31	0,95
SEGOVIA	1	4	5	0,33
SORIA	4	0	4	0,45
VALLADOLID	7	15	22	0,42
ZAMORA	4	5	9	0,54
CASTILLA Y LEÓN	64	90	154	0,65

11.3 MAPA DE TASAS POR PROVINCIA.

Mapa 10. Tasa de prevalencia por provincias. Enfermedad de Huntington. Año 2021.

Castilla y León.



11.4 CASOS TOTALES POR GRUPO DE EDAD.

Tabla 52. N.º de casos y tasa de prevalencia por sexos y grupo de edad. Enfermedad de Huntington. Año 2021. Castilla y León.

<i>Grupo de edad</i>	<i>Hombres</i>	<i>Mujeres</i>	<i>Total</i>	<i>Tasa por 10⁴ habitantes</i>
0-14	0	1	1	0,04
15-29	0	0	0	0,00
30-44	5	11	16	0,38
45-59	25	26	51	0,90
60-74	26	36	62	1,32
≥ 75	8	16	24	0,72
TOTAL	64	90	154	0,65

11.5 FALLECIDOS

Tabla 53. N.º de casos fallecidos por sexo y grupo de edad de fallecimiento. Enfermedad de Huntington. Año 2010-2021 Castilla y León.

<i>Grupo de edad</i>	<i>Hombres</i>	<i>Mujeres</i>	<i>Total</i>
0 a 14	0	0	0
15 a 29	0	0	0
30 a 44	2	4	6
45 a 59	12	12	24
60 a 74	32	18	50
≥ 75	20	29	49
TOTAL	66	63	129

Tabla 54. N.º de casos fallecidos por provincia de residencia. Enfermedad de Huntington. Año 2010-2021. Castilla y León.

<i>Provincia</i>	<i>Hombres</i>	<i>Mujeres</i>	<i>Total</i>
AVILA	7	3	10
BURGOS	15	13	28
LEON	8	13	21
PALENCIA	2	8	10
SALAMANCA	11	10	21
SEGOVIA	2	2	4
SORIA	6	5	11
VALLADOLID	12	4	16
ZAMORA	3	5	8
CASTILLA Y LEÓN	66	63	129

11.6 OTRAS CARACTERÍSTICAS DE INTERÉS

Tabla 55. Distribución por tipo de enfermedad. Enfermedad de Huntington. Año 2021. Castilla y León.

<i>SUBTIPO</i>	<i>NÚMERO DE CASOS</i>
ENFERMEDAD DE HUNTINGTON	135
ENFERMEDAD DE HUNTINGTON JUVENIL	19

Un 51,9% de los casos fueron captados por la HCAP-Medora. Con relación a la base diagnóstica, de los casos registrados (69,5%), en un 72% las pruebas genéticas fueron una de las pruebas diagnósticas.

12. ENFERMEDAD DE NIEMANN PICK

CÓDIGOS CIE-10: E75.24; E75.240; E75.241; E75.242; E75.243; E75.248; E75.249

CÓDIGOS CIE-10 COMPLEMENTARIOS: E75, E75.2; E75.24

CÓDIGO ORPHA: 77292; 77293; 646; NA

ENVÍO REER: SÍ

Es un grupo de enfermedades hereditarias en las que unas sustancias grasas llamadas lípidos se acumulan en las células del bazo, el hígado y el cerebro. Existen tres formas comunes de la enfermedad de Niemann-Pick (ENP): A, B Y C. Cada tipo afecta diferentes órganos. Puede o no comprometer el sistema nervioso central y la respiración. Cada tipo puede causar diferentes síntomas y ocurrir en diferentes momentos a lo largo de la vida. (*Fuente: Medline*)

12.1 DESCRIPCIÓN DE LOS CASOS

En nuestra comunidad contamos con 5 casos de esta entidad con las siguientes características:

N.º de casos	Edad (años)	Sexo	Provincia de residencia
5	9; 12; 48; 62; 65	Mujeres (1); Hombres (4)	León (1); Salamanca (1); Segovia (2); Zamora (1)

Prevalencia en Castilla y León: 0,02 casos por 10.000 habitantes. La prevalencia obtenida se encuentra dentro de la propuesta por Orphanet para esta entidad.

Tabla 56. Distribución por tipo de enfermedad. Enfermedad de Niemann Pick. Año 2021. Castilla y León.

SUBTIPO	NÚMERO DE CASOS
Enfermedad de Niemann Pick tipo B	2
Enfermedad de Niemann-Pick no especificada	3

12.2 DESCRIPCIÓN DE LOS FALLECIDOS

No hay registrado ningún caso fallecido registrado fallecido para esta entidad para el periodo de estudio 2010-2021.

13. ENFERMEDAD DE RENDU-OSLER

CÓDIGO CIE-10: I78.0
 CÓDIGO ORPHA: 774
 CÓDIGO SNOMED CT: 21877004
 ENVÍO REER: SÍ

La telangiectasia hemorrágica hereditaria (THH) o síndrome de Rendu Osler se caracteriza por presentar un trastorno de la angiogénesis que conduce a dilataciones arteriovenosas con telangetasias mucocutaneas hemorrágicas y malformaciones arteriovenosas viscerales, afectando a órganos como cerebro, pulmón o hígado. Las telangiectasias en la mucosa nasal y gastrointestinal generalmente resultan en sangrados crónicos y recurrentes y en anemia ferropénica. (Fuente: Orphanet)

13.1 CASOS Y TASA POR 10.000 HABITANTES.

Tabla 57. N.º de casos y tasa de prevalencia por sexos de Enfermedad de Rendu-Osler. Año 2021. Castilla y León.

Sexo	Casos	Tasa por 10 ⁴ habitantes
Hombre	50	0,43
Mujer	62	0,51
Total	112	0,47

Prevalencia en Castilla y León: 0,47 casos por 10.000 habitantes. La prevalencia registrada es inferior a la propuesta por Orphanet.

13.2 CASOS TOTALES POR SEXO Y PROVINCIA.

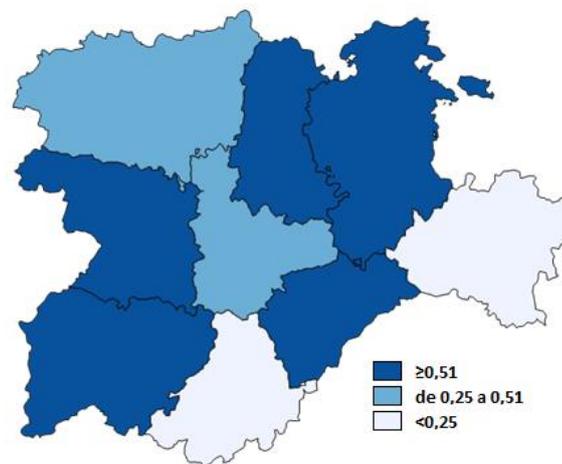
Tabla 58. N.º de casos y tasa de prevalencia por sexos y provincia. Enfermedad de Rendu-Osler. Año 2021. Castilla y León.

Provincia	Hombres	Mujeres	Total	Tasa por 10 ⁴ habitantes
ÁVILA	1	2	3	0,19
BURGOS	11	10	21	0,59
LEÓN	5	10	15	0,33
PALENCIA	5	7	12	0,76
SALAMANCA	10	10	20	0,61
SEGOVIA	5	6	11	0,72
SORIA	0	0	0	0,00
VALLADOLID	12	8	20	0,39
ZAMORA	1	9	10	0,60
CASTILLA Y LEÓN	50	62	112	0,47

13.3 MAPA DE TASAS POR PROVINCIA.

Mapa 11. Tasa de prevalencia por provincias. Enfermedad de Rendu-Osler. Año 2021.

Castilla y León.



13.4 CASOS TOTALES POR GRUPO DE EDAD.

Tabla 59. N.º de casos y tasa de prevalencia por sexos y grupo de edad. Enfermedad de Rendu-Osler. Año 2021. Castilla y León.

<i>Grupo de edad</i>	<i>Hombres</i>	<i>Mujeres</i>	<i>Total</i>	<i>Tasa por 10⁴ habitantes</i>
0-14	2	3	5	0,18
15-29	4	5	9	0,29
30-44	5	8	13	0,31
45-59	15	20	35	0,62
60-74	17	20	37	0,79
≥ 75	7	6	13	0,39
TOTAL	50	62	112	0,47

13.5 FALLECIDOS

Tabla 60. N.º de casos fallecidos por sexo y grupo de edad de fallecimiento. Enfermedad de Rendu-Osler. Año 2010-2021. Castilla y León.

<i>Grupo de edad</i>	<i>Hombres</i>	<i>Mujeres</i>	<i>Total</i>
0 a 14	0	0	0
15 a 29	0	0	0
30 a 44	0	0	0
45 a 59	3	1	4
60 a 74	10	5	15
≥ 75	18	16	34
TOTAL	31	22	53

**Tabla 61. N.º de casos fallecidos por provincia de residencia. Enfermedad de Rendu-Osler.
Año 2010-2021. Castilla y León.**

<i>Provincia</i>	<i>Hombres</i>	<i>Mujeres</i>	<i>Total</i>
AVILA	6	2	8
BURGOS	3	4	7
LEON	5	3	8
PALENCIA	5	2	7
SALAMANCA	3	2	5
SEGOVIA	2	1	3
SORIA	1	1	2
VALLADOLID	6	6	12
ZAMORA	0	1	1
CASTILLA Y LEÓN	31	22	53

13.6 OTRAS CARACTERÍSTICAS DE INTERÉS

Un 39,3% de los casos fueron captados por el HCAP-Medora y un 38,4% HC-AP-Medora más CMBD. En función de la base diagnóstica, de los casos registrados (75,9%), un 51,8% fueron diagnosticados solo por la clínica y un 23,5% entre otras por clínica y prueba genética.

14. ENFERMEDAD DE WILSON

CÓDIGO CIE-10: E83.01

CÓDIGOS CIE COMPLEMENTARIOS: E83.0; E83.00

CÓDIGO ORPHA: 905

CÓDIGO SNOMED CT: 88518009

ENVÍO REER: SÍ

La enfermedad de Wilson es un trastorno caracterizado por la acumulación tóxica de cobre, principalmente en el hígado y en el sistema nervioso central. Los pacientes sintomáticos pueden presentar cuadros hepáticos, neurológicos o psiquiátricos. La enfermedad presenta una herencia autosómica recesiva siendo el resultado de mutaciones en el gen ATP7B del cromosoma 13. *(Fuente: Orphanet)*

14.1 CASOS Y TASA POR 10.000 HABITANTES.

Tabla 62. N.º de casos y tasa de prevalencia por sexos de Enfermedad de Wilson. Año 2021. Castilla y León.

Sexo	Casos	Tasa por 10 ⁴ habitantes
Hombre	20	0,17
Mujer	14	0,12
Total	34	0,14

Prevalencia en Castilla y León: 0,14 casos por 10.000 habitantes. La prevalencia se encuentra dentro de la propuesta por Orphanet.

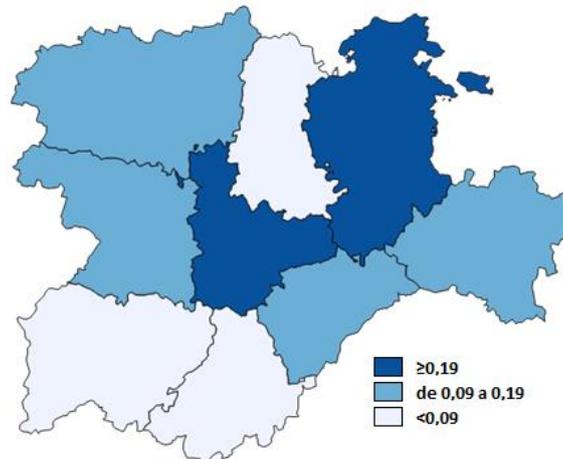
14.2 CASOS TOTALES POR SEXO Y PROVINCIA.

Tabla 63. N.º de casos y tasa de prevalencia por sexos y provincia. Enfermedad de Wilson. Año 2021. Castilla y León.

Provincia	Hombres	Mujeres	Total	Tasa por 10 ⁴ habitantes
ÁVILA	0	1	1	0,06
BURGOS	6	4	10	0,28
LEÓN	3	2	5	0,11
PALENCIA	0	0	0	0,00
SALAMANCA	0	2	2	0,06
SEGOVIA	1	1	2	0,13
SORIA	1	0	1	0,11
VALLADOLID	7	4	11	0,21
ZAMORA	2	0	2	0,12
CASTILLA Y LEÓN	20	14	34	0,14

14.3 MAPA DE TASAS POR PROVINCIA.

Mapa 12. Tasa de prevalencia por provincias. Enfermedad de Wilson. Año 2021. Castilla y León.



14.4 CASOS TOTALES POR GRUPO DE EDAD.

Tabla 64. N.º de casos y tasa de prevalencia por sexos y grupo de edad. Enfermedad de Wilson. Año 2021. Castilla y León.

Grupo de edad	Hombres	Mujeres	Total	Tasa por 10 ⁴ habitantes
0-14	0	0	0	0,00
15-29	3	2	5	0,16
30-44	6	5	11	0,26
45-59	4	4	8	0,14
60-74	6	2	8	0,17
≥ 75	1	1	2	0,06
TOTAL	20	14	34	0,14

14.5 FALLECIDOS

Tabla 65. N.º de casos fallecidos por sexo y grupo de edad de fallecimiento. Enfermedad de Wilson. Año 2010-2021. Castilla y León.

Grupo de edad	Hombres	Mujeres	Total
0 a 14	0	0	0
15 a 29	0	0	0
30 a 44	1	1	2
45 a 59	2	1	3
60 a 74	0	2	2
≥ 75	2	1	3
TOTAL	5	5	10

Tabla 66. N.º de casos fallecidos por provincia de residencia. Enfermedad de Wilson. Año 2010-2021. Castilla y León.

<i>Provincia</i>	<i>Hombres</i>	<i>Mujeres</i>	<i>Total</i>
AVILA	0	0	0
BURGOS	0	2	2
LEON	2	2	4
PALENCIA	0	0	0
SALAMANCA	1	0	1
SEGOVIA	2	0	2
SORIA	0	0	0
VALLADOLID	0	1	1
ZAMORA	0	0	0
CASTILLA Y LEÓN	5	5	10

14.6 OTRAS CARACTERÍSTICAS DE INTERÉS

Un 32,3% de los casos fueron captados por HCAP y un 29,4% por HCPA-Medora más CMBD.

15. ESCLEROSIS LATERAL AMIOTRÓFICA

CÓDIGO CIE-10: G12.21

CÓDIGOS CIE COMPLEMENTARIOS: G12.2; G12.22

CÓDIGO ORPHA: 803

CÓDIGO SNOMED CT: 86044005

ENVÍO REER: SÍ

La esclerosis lateral amiotrófica (ELA) es una enfermedad neurodegenerativa caracterizada por parálisis muscular progresiva a consecuencia de una degeneración de las neuronas motoras en la corteza motora primaria, tracto corticoespinal, tronco encefálico y médula espinal. La mayoría de los casos son esporádicos y sólo un 5-10% de los casos son familiares (herencia autosómica dominante). La edad media de aparición para ELA es alrededor de los 60 años. En general, existe un ligero predominio masculino. (*Fuente: Orphanet*)

15.1 CASOS Y TASA POR 10.000 HABITANTES.

Tabla 67. N.º de casos y tasa de prevalencia por sexos. Esclerosis Lateral Amiotrófica. Año 2021. Castilla y León.

<i>Sexo</i>	<i>Casos</i>	<i>Tasa por 10⁴ habitantes</i>
<i>Hombre</i>	105	0,90
<i>Mujer</i>	66	0,55
Total	171	0,72

Prevalencia en Castilla y León: 0,72 casos por 10.000 habitantes. La prevalencia registrada se encuentra dentro de la propuesta por Orphanet.

15.2 CASOS TOTALES POR SEXO Y PROVINCIA.

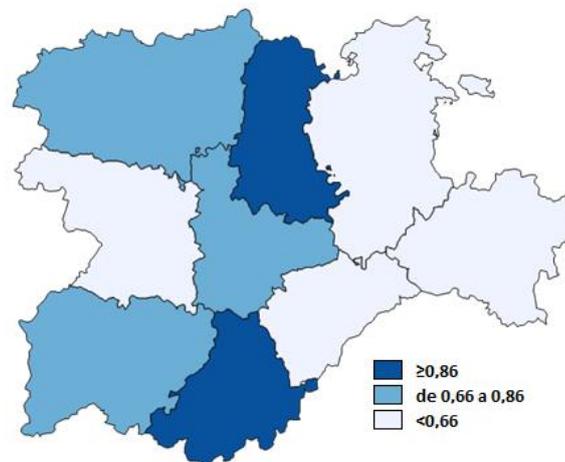
Tabla 68. N.º de casos y tasa de prevalencia por sexos y provincia. Esclerosis Lateral Amiotrófica. Año 2021. Castilla y León.

<i>Provincia</i>	<i>Hombres</i>	<i>Mujeres</i>	<i>Total</i>	<i>Tasa por 10⁴ habitantes</i>
ÁVILA	5	12	17	1,07
BURGOS	15	6	21	0,59
LEÓN	23	8	31	0,69
PALENCIA	10	5	15	0,95
SALAMANCA	13	14	27	0,83
SEGOVIA	4	4	8	0,52
SORIA	4	0	4	0,45
VALLADOLID	24	13	37	0,71
ZAMORA	7	4	11	0,66
CASTILLA Y LEÓN	105	66	171	0,72

15.3 MAPA DE TASAS POR PROVINCIA.

Mapa 13. Tasa de prevalencia por provincias. Esclerosis Lateral Amiotrófica. Año 2021.

Castilla y León.



15.4 CASOS TOTALES POR GRUPO DE EDAD.

Tabla 69. N.º de casos y tasa de prevalencia por sexos y grupo de edad. Esclerosis Lateral Amiotrófica. Año 2021. Castilla y León.

<i>Grupo de edad</i>	<i>Hombres</i>	<i>Mujeres</i>	<i>Total</i>	<i>Tasa por 10⁴ habitantes</i>
0-14	0	0	0	0,00
15-29	0	0	0	0,00
30-44	2	7	9	0,21
45-59	14	18	32	0,57
60-74	57	22	79	1,68
≥ 75	32	19	51	1,52
TOTAL	105	66	171	0,72

15.5 FALLECIDOS

Tabla 70. N.º de casos fallecidos por sexo y grupo de edad de fallecimiento. Esclerosis Lateral Amiotrófica. Año 2010-2021. Castilla y León.

<i>Grupo de edad</i>	<i>Hombres</i>	<i>Mujeres</i>	<i>Total</i>
0 a 14	0	0	0
15 a 29	0	0	0
30 a 44	9	4	13
45 a 59	65	45	110
60 a 74	150	135	285
≥ 75	143	124	267
TOTAL	367	308	675

**Tabla 71. N.º de casos fallecidos por provincia de residencia. Esclerosis Lateral Amiotrófica.
Año 2010-2021. Castilla y León.**

<i>Provincia</i>	<i>Hombres</i>	<i>Mujeres</i>	<i>Total</i>
AVILA	19	16	35
BURGOS	71	32	103
LEON	73	55	128
PALENCIA	26	16	42
SALAMANCA	52	51	103
SEGOVIA	20	11	31
SORIA	17	24	41
VALLADOLID	71	73	144
ZAMORA	18	30	48
CASTILLA Y LEÓN	367	308	675

15.6 OTRAS CARACTERÍSTICAS DE INTERÉS

Un 53,8% de los casos fueron captados por el HCAP-Medora más CMBD y un 34,5% por HCAP. En cuanto a la base diagnóstica, de los casos cumplimentados (64,3%), un 97,3% fueron diagnosticados por clínica o clínica junto con otras pruebas diagnósticas.

16.FENILCETONURIA

CÓDIGO CIE-10: E70.0; E70.1

CÓDIGOS CIE 10 COMPLEMENTARIOS: E71; E71.1; E71.111; E71.2

CÓDIGO ORPHA: 79254; 79253; 293284

CÓDIGO SNOMED CT: 7573000; 33621000122106

ENVÍO REER: SÍ

La fenilcetonuria (PKU) es el error congénito más frecuente del metabolismo de aminoácidos y se caracteriza por una discapacidad mental entre leve y grave en los pacientes no tratados. Los síntomas aparecen durante los primeros meses de vida, y pueden ser entre muy leves y graves, e incluyen retraso gradual del desarrollo, retraso del crecimiento, microcefalia, convulsiones, temblores, eccema, vómitos y olor a humedad. También se ha descrito una forma e incluso una forma todavía más leve conocida como hiperfenilalaninemia leve. (*Fuente: Orphanet*)

16.1 CASOS Y TASA POR 10.000 HABITANTES

Tabla 72. N.º de casos y tasa de prevalencia por sexos. Fenilcetonuria. Año 2021. Castilla y León.

Sexo	Casos	Tasa por 10 ⁴ habitantes
Hombre	34	0,29
Mujer	42	0,35
Total	76	0,32

Prevalencia en Castilla y León: 0,32 casos por 10.000 habitantes. La prevalencia registrada se encuentra dentro de la propuesta por Orphanet.

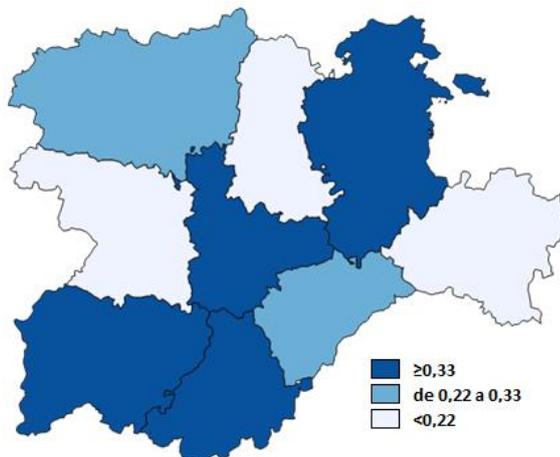
16.2 CASOS TOTALES POR SEXO Y PROVINCIA.

Tabla 73. N.º de casos y tasa de prevalencia por sexos y provincia. Fenilcetonuria. Año 2021. Castilla y León.

Provincia	Hombres	Mujeres	Total	Tasa por 10 ⁴ habitantes
ÁVILA	3	4	7	0,44
BURGOS	2	12	14	0,39
LEÓN	3	9	12	0,27
PALENCIA	3	0	3	0,19
SALAMANCA	5	6	11	0,34
SEGOVIA	1	4	5	0,32
SORIA	1	0	1	0,11
VALLADOLID	15	6	21	0,41
ZAMORA	1	1	2	0,12
CASTILLA Y LEÓN	34	42	76	0,32

16.3 MAPA DE TASAS POR PROVINCIA.

Mapa 14. Tasa de prevalencia por provincias. Fenilcetonuria. Año 2021. Castilla y León.



16.4 CASOS TOTALES POR GRUPO DE EDAD.

Tabla 74. N.º de casos y tasa de prevalencia por sexos y grupo de edad. Fenilcetonuria. Año 2021. Castilla y León.

Grupo de edad	Hombres	Mujeres	Total	Tasa por 10 ⁴ habitantes
0-14	21	20	41	1,51
15-29	9	10	19	0,60
30-44	2	9	11	0,26
45-59	2	3	5	0,09
60-74	0	0	0	0,00
≥ 75	0	0	0	0,00
TOTAL	34	42	76	0,32

16.5 FALLECIDOS

No hay fallecidos registrados para el periodo estudiado.

16.6 OTRAS CARACTERÍSTICAS DE INTERÉS

Tabla 75. Distribución por tipo de enfermedad. Fenilcetonuria. Año 2021. Castilla y León.

SUBTIPO	NÚMERO DE CASOS
Fenilcetonuria clásica	50
Fenilcetonuria leve	25
Hiperfenilalaninemia/fenilcetonuria sensible a la tetrahidrobiopterina	1

Un 48,7% de los casos fueron captados por la HCAP-Medora. Con relación a la base diagnóstica, de los casos en los que está registrada (86,8%), un 39,4% fueron diagnosticados entre otras por clínica más pruebas bioquímicas.

17. FIBROSIS QUÍSTICA

CÓDIGO CIE-10: E84; E84.0; E84.1; E84.11; E84.19; E84.8; E84.9

CÓDIGO ORPHA: 586

CÓDIGO SNOMED CT: 190905008; 86555001; 86092005; 707536003; NA; 190905008

ENVÍO REER: SÍ

La fibrosis quística (FQ) es un trastorno genético caracterizado por la producción de sudor con un alto contenido en sales y de secreciones mucosas con una viscosidad anormal. La FQ es una enfermedad autosómica recesiva causada por mutaciones en el gen CFTR (cromosoma 7). Este gen produce la proteína CFTR que juega un rol en la regulación del flujo hidroelectrolítico transmembrana. (Fuente: Orphanet)

17.1 CASOS Y TASA POR 10.000 HABITANTES.

Tabla 76. N.º de casos y tasa de prevalencia por sexos. Fibrosis quística. Año 2021. Castilla y León.

Sexo	Casos	Tasa por 10 ⁴ habitantes
Hombre	113	0,97
Mujer	98	0,81
Total	211	0,89

Prevalencia en Castilla y León: 0,89 casos por 10.000 habitantes. La prevalencia registrada es inferior a la propuesta por Orphanet, pero similar a la registrada en otras CCAA.

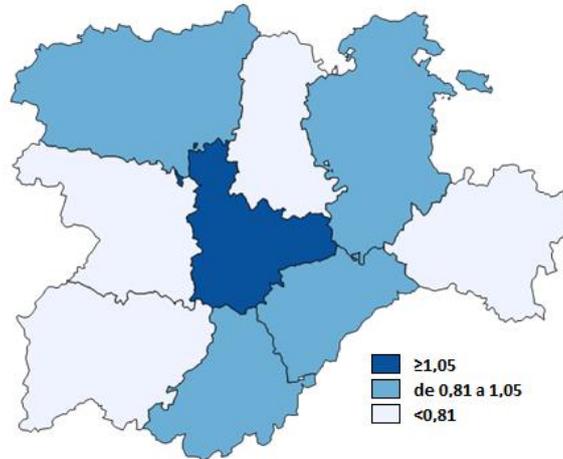
17.2 CASOS TOTALES POR SEXO Y PROVINCIA.

Tabla 77. N.º de casos y tasa de prevalencia por sexos y provincia. Fibrosis quística. Año 2021. Castilla y León.

Provincia	Hombres	Mujeres	Total	Tasa por 10 ⁴ habitantes
ÁVILA	7	8	15	0,94
BURGOS	16	15	31	0,87
LEÓN	17	20	37	0,82
PALENCIA	6	3	9	0,57
SALAMANCA	12	9	21	0,64
SEGOVIA	8	8	16	1,04
SORIA	2	3	5	0,57
VALLADOLID	37	30	67	1,29
ZAMORA	8	2	10	0,60
CASTILLA Y LEÓN	113	98	211	0,89

17.3 MAPA DE TASAS POR PROVINCIA.

Mapa 15. Tasa de prevalencia por provincias. Fibrosis quística. Año 2021. Castilla y León.



17.4 CASOS TOTALES POR GRUPO DE EDAD.

Tabla 78. N.º de casos y tasa de prevalencia por sexos y grupo de edad. Fibrosis quística. Año 2021. Castilla y León.

<i>Grupo de edad</i>	<i>Hombres</i>	<i>Mujeres</i>	<i>Total</i>	<i>Tasa por 10⁴ habitantes</i>
0-14	45	27	72	2,66
15-29	32	19	51	1,62
30-44	24	20	44	1,05
45-59	8	16	24	0,42
60-74	4	12	16	0,34
≥ 75	0	4	4	0,12
TOTAL	113	98	211	0,89

17.5 FALLECIDOS

Tabla 79. N.º de casos fallecidos por sexo y grupo de edad de fallecimiento. Fibrosis quística. Año 2010-2021. Castilla y León.

<i>Grupo de edad</i>	<i>Hombres</i>	<i>Mujeres</i>	<i>Total</i>
0 a 14	0	1	1
15 a 29	3	3	6
30 a 44	3	2	5
45 a 59	0	2	2
60 a 74	0	0	0
≥ 75	0	2	2
TOTAL	6	10	16

Tabla 80. N.º de casos fallecidos por provincia de residencia. Fibrosis quística. Año 2010-2021. Castilla y León.

<i>Provincia</i>	<i>Hombres</i>	<i>Mujeres</i>	<i>Total</i>
AVILA	0	0	0
BURGOS	0	1	1
LEON	1	1	2
PALENCIA	1	1	2
SALAMANCA	2	1	3
SEGOVIA	0	0	0
SORIA	0	2	2
VALLADOLID	1	4	5
ZAMORA	1	0	1
CASTILLA Y LEÓN	6	10	16

17.6 OTRAS CARACTERÍSTICAS DE INTERÉS

Tabla 81. Distribución por tipo de enfermedad. Fibrosis quística. Año 2021. Castilla y León.

<i>SUBTIPO</i>	<i>NÚMERO DE CASOS</i>
<i>Fibrosis quística</i>	99
<i>Fibrosis quística con manifestaciones pulmonares</i>	48
<i>Fibrosis quística con otras manifestaciones</i>	1
<i>Fibrosis quística con otras manifestaciones intestinales</i>	1
<i>Fibrosis quística, sin otra especificación</i>	60
<i>Ileo meconial en fibrosis quística</i>	2

Un 34,1% de los casos fueron captados por HCAP-Medora, un 24,6% por el CMBD más AP-Medora y solamente un 10,4% por el Registro de Metaboloopatías de CyL (exclusivamente por el registro solo 6 casos). En cuanto a la base diagnóstica, de los casos en los que se encuentra cumplimentada (42,2%), un 73% de los casos consta como pruebas diagnósticas las pruebas genéticas.

18. HEMOFILIA A

CÓDIGO CIE-10: D66

CÓDIGO ORPHA: 98878, 169802, 169805, 169808, 177926

CÓDIGO SNOMED CT: 28293008, 16872008, 33344008, 26029002

ENVÍO REER: SÍ

La hemofilia A es la forma más frecuente de hemofilia caracterizada por hemorragias espontáneas o prolongadas, debidas a la deficiencia del factor VIII. La hemofilia afecta principalmente a los varones, pero se ha descrito una forma sintomática de hemofilia A en mujeres portadoras con, generalmente, un cuadro clínico leve. La gravedad de las manifestaciones clínicas depende de la magnitud de la deficiencia del factor VIII. A pesar de desconocerse la prevalencia de este trastorno en mujeres, se presentan los casos confirmados de este diagnóstico en Castilla y León en el sexo femenino. *(Fuente: Orphanet)*

18.1 CASOS Y TASA POR 10.000 HABITANTES.

Tabla 82. N.º de casos y tasa de prevalencia por sexos. Hemofilia A. Año 2021. Castilla y León.

Sexo	Casos	Tasa por 10 ⁴ habitantes
Hombre	227	1,94
Mujer	23	0,19
Total	250	1,05

Prevalencia en Castilla y León: 1,05 casos por 10.000 habitantes. La prevalencia general obtenida es superior a la propuesta por Orphanet. Sería de valorar que se han incluido como “caso” a las mujeres portadoras con síntomas.

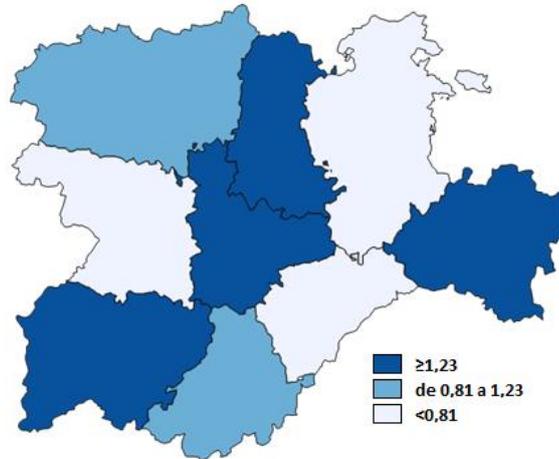
18.2 CASOS TOTALES POR SEXO Y PROVINCIA.

Tabla 83. N.º de casos y tasa de prevalencia por sexos y provincia. Hemofilia A. Año 2021. Castilla y León.

Provincia	Hombres	Mujeres	Total	Tasa por 10 ⁴ habitantes
ÁVILA	14	2	16	1,01
BURGOS	12	2	14	0,39
LEÓN	51	1	52	1,16
PALENCIA	25	1	26	1,65
SALAMANCA	39	4	43	1,32
SEGOVIA	8	3	11	0,72
SORIA	11	2	13	1,47
VALLADOLID	60	7	67	1,29
ZAMORA	7	1	8	0,48
CASTILLA Y LEÓN	227	23	250	1,05

18.3 MAPA DE TASAS POR PROVINCIA.

Mapa 16. Tasa de prevalencia por provincias. Hemofilia A. Año 2021. Castilla y León.



18.4 CASOS TOTALES POR GRUPO DE EDAD.

Tabla 84. N.º de casos y tasa de prevalencia por sexos y grupo de edad. Hemofilia A. Año 2021. Castilla y León.

<i>Grupo de edad</i>	<i>Hombres</i>	<i>Mujeres</i>	<i>Total</i>	<i>Tasa por 10⁴ habitantes</i>
0-14	26	1	27	1,00
15-29	42	0	42	1,34
30-44	55	8	63	1,50
45-59	43	5	48	0,85
60-74	40	7	47	1,00
≥ 75	21	2	23	0,69
TOTAL	227	23	250	1,05

18.5 FALLECIDOS

Tabla 85. N.º de casos fallecidos por sexo y grupo de edad de fallecimiento. Hemofilia A. Año 2010-2021. Castilla y León.

<i>Grupo de edad</i>	<i>Hombres</i>	<i>Mujeres</i>	<i>Total</i>
0 a 14	0	0	0
15 a 29	1	0	1
30 a 44	0	0	0
45 a 59	1	0	1
60 a 74	2	0	2
≥ 75	22	4	26
TOTAL	26	4	30

Tabla 86. N.º de casos fallecidos por provincia de residencia. Hemofilia A. Año 2010-2021. Castilla y León.

Provincia	Hombres	Mujeres	Total
AVILA	1	2	3
BURGOS	1	0	1
LEON	6	1	7
PALENCIA	0	0	0
SALAMANCA	3	1	4
SEGOVIA	7	0	7
SORIA	2	0	2
VALLADOLID	6	0	6
ZAMORA	0	0	0
CASTILLA Y LEÓN	26	4	30

18.6 OTRAS CARACTERÍSTICAS DE INTERÉS

Entre las fuentes de captación, un 30% de los casos fueron captados por la HCAP-Medora y un 26,4% por CMBD más HCAP.

19. HIPOTIROIDISMO CONGÉNITO

CÓDIGO CIE-10: E00.0, E00.1, E00.2, E00.9, E03.0, E03.1

CÓDIGO ORPHA: 442, 1226, 2349, 90673, 90674, 95711, 95712, 95713, 95714, 95716, 95717, 95719, 95720, 99832, 171706

CÓDIGO SNOMED CT: 89261000, 190268003, 215677009, 217710005, 237515009, 237565000, 237566004, 278503003, 367524008, 440092001, 715734006, 716338001, 717334008, 718183003, 718194004, 718690009, 719098007, 722375007, 722938007, 725462002, 763890006, 771510006, 1230272009, NA

ENVÍO REER: SI

El hipotiroidismo congénito (HC) se define como el déficit de hormonas tiroideas presente desde el nacimiento. Los síntomas más específicos suelen desarrollarse unos meses más tarde. Los rasgos clínicos más comunes incluyen: disminución de la actividad y aumento del sueño, dificultad para alimentarse y estreñimiento, ictericia prolongada, facies mixedematosa, fontanelas grandes, macroglosia, abdomen distendido con hernia umbilical e hipotonía. Si no se trata conduce a un retraso en el desarrollo y el crecimiento psicomotor. Se considera la causa más frecuente de retraso mental prevenible y tratable. (Fuente: Orphanet)

19.1 CASOS Y TASA POR 10.000 HABITANTES.

Tabla 87. N.º de casos y tasa de prevalencia por sexos de Hipotiroidismo congénito. Año 2021. Castilla y León.

Sexo	Casos	Tasa por 10 ⁴ habitantes
Hombre	101	0,86
Mujer	143	1,19
Total	244	1,03

Prevalencia en Castilla y León: 1,03 casos por 10.000 habitantes. La prevalencia obtenida se encuentra dentro del rango propuesto por Orphanet.

19.2 CASOS TOTALES POR SEXO Y PROVINCIA.

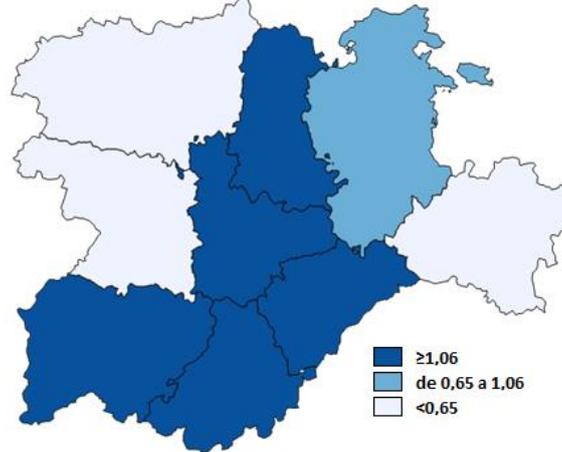
Tabla 88. N.º de casos y tasa de prevalencia por sexos y provincia. Hipotiroidismo congénito. Año 2021. Castilla y León.

Provincia	Hombres	Mujeres	Total	Tasa por 10 ⁴ habitantes
ÁVILA	7	10	17	1,07
BURGOS	15	22	37	1,04
LEÓN	10	18	28	0,62
PALENCIA	10	10	20	1,27
SALAMANCA	17	20	37	1,13
SEGOVIA	4	16	20	1,30
SORIA	2	3	5	0,57
VALLADOLID	34	42	76	1,47

ZAMORA	2	2	4	0,24
CASTILLA Y LEÓN	101	143	244	1,03

19.3 MAPA DE TASAS POR PROVINCIA.

Mapa 17. Tasa de prevalencia por provincias. Hipotiroidismo congénito. Año 2021. Castilla y León.



19.4 CASOS TOTALES POR GRUPO DE EDAD.

Tabla 89. N.º de casos y tasa de prevalencia por sexos y grupo de edad. Hipotiroidismo congénito. Año 2021. Castilla y León.

<i>Grupo de edad</i>	<i>Hombres</i>	<i>Mujeres</i>	<i>Total</i>	<i>Tasa por 10⁴ habitantes</i>
0-14	56	67	123	4,54
15-29	19	35	54	1,72
30-44	10	10	20	0,48
45-59	8	14	22	0,39
60-74	5	12	17	0,36
≥ 75	3	5	8	0,24
TOTAL	101	143	244	1,03

19.5 FALLECIDOS

Tabla 90. N.º de casos fallecidos por sexo y grupo de edad de fallecimiento. Hipotiroidismo congénito. Año 2010-2021. Castilla y León.

<i>Grupo de edad</i>	<i>Hombres</i>	<i>Mujeres</i>	<i>Total</i>
0 a 14	1	2	3
15 a 29	0	0	0
30 a 44	0	0	0
45 a 59	1	3	4
60 a 74	1	4	5
≥ 75	1	3	4
TOTAL	4	12	16

Tabla 91. N.º de casos fallecidos por provincia de residencia. Hipotiroidismo congénito. Año 2010-2021. Castilla y León.

<i>Provincia</i>	<i>Hombres</i>	<i>Mujeres</i>	<i>Total</i>
AVILA	1	1	2
BURGOS	1	1	2
LEON	1	1	2
PALENCIA	0	1	1
SALAMANCA	0	1	1
SEGOVIA	0	0	0
SORIA	0	1	1
VALLADOLID	1	4	5
ZAMORA	0	2	2
CASTILLA Y LEÓN	4	12	16

19.6 OTRAS CARACTERÍSTICAS DE INTERÉS

Entre las fuentes de captación, un 44,3% de los casos fueron captados por HC-AP-Medora y un 12,6% de los casos una de las fuentes de captación fue el registro de ENCO-Metabolopatías.

20. OSTEOGÉNESIS IMPERFECTA

CÓDIGO CIE-10: Q78.0

CÓDIGO ORPHA: 666; 216796, 216804, 216812, 216820, 216828

CÓDIGO SNOMED CT: 78314001, 385482004, 205496008, 385483009, 205497004

ENVÍO REER: SÍ

La osteogénesis imperfecta (OI) comprende un grupo heterogéneo de trastornos genéticos caracterizados por un aumento de la fragilidad ósea, baja masa ósea y susceptibilidad a fracturas óseas de gravedad variable. La edad al momento del diagnóstico depende de la gravedad de la enfermedad. La característica clínica más relevante de todos los tipos es la fragilidad ósea, que se manifiesta con fracturas múltiples esporádicas. (Fuente: Orphanet)

20.1 CASOS Y TASA POR 10.000 HABITANTES.

Tabla 92. N.º de casos y tasa de prevalencia por sexos de Osteogénesis imperfecta. Año 2021. Castilla y León.

Sexo	Casos	Tasa por 10 ⁴ habitantes
Hombre	42	0,36
Mujer	43	0,36
Total	85	0,36

Prevalencia en Castilla y León: 0,36 casos por 10.000 habitantes. La prevalencia obtenida es inferior a la propuesta por Orphanet, pero similar a la registrada en otras CCAA.

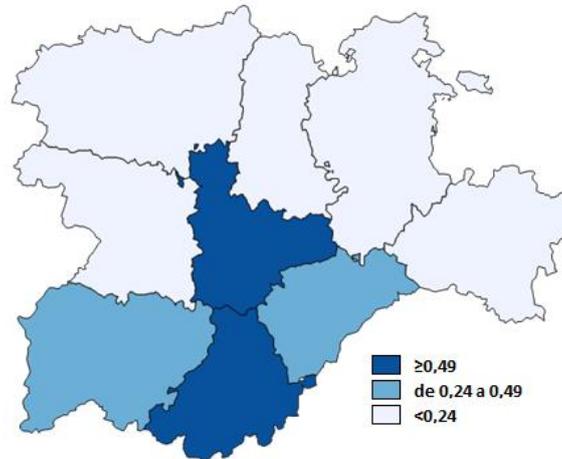
20.2 CASOS TOTALES POR SEXO Y PROVINCIA.

Tabla 93. N.º de casos y tasa de prevalencia por sexos y provincia. Osteogénesis imperfecta. Año 2021. Castilla y León.

Provincia	Hombres	Mujeres	Total	Tasa por 10 ⁴ habitantes
ÁVILA	5	3	8	0,50
BURGOS	2	5	7	0,20
LEÓN	5	4	9	0,20
PALENCIA	1	0	1	0,06
SALAMANCA	7	6	13	0,40
SEGOVIA	1	4	5	0,33
SORIA	0	0	0	0,00
VALLADOLID	17	21	38	0,73
ZAMORA	4	0	4	0,24
CASTILLA Y LEÓN	42	43	85	0,36

20.3 MAPA DE TASAS POR PROVINCIA.

Mapa 18. Tasa de prevalencia por provincias. Osteogénesis imperfecta. Año 2021. Castilla y León.



20.4 CASOS TOTALES POR GRUPO DE EDAD.

Tabla 94. N.º de casos y tasa de prevalencia por sexos y grupo de edad. Osteogénesis imperfecta. Año 2021. Castilla y León.

Grupo de edad	Hombres	Mujeres	Total	Tasa por 10 ⁴ habitantes
0-14	10	4	14	0,52
15-29	11	7	18	0,57
30-44	5	11	16	0,38
45-59	10	11	21	0,37
60-74	5	8	13	0,28
≥ 75	1	2	3	0,09
TOTAL	42	43	85	0,36

20.5 FALLECIDOS

Tabla 95. N.º de casos fallecidos por sexo y grupo de edad de fallecimiento. Osteogénesis imperfecta. Año 2010-2021. Castilla y León.

Grupo de edad	Hombres	Mujeres	Total
0 a 14	0	0	0
15 a 29	0	0	0
30 a 44	0	0	0
45 a 59	1	0	1
60 a 74	2	3	5
≥ 75	2	0	2
TOTAL	5	3	8

Tabla 96. N.º de casos fallecidos por provincia de residencia. Osteogénesis imperfecta. Año 2010-2021. Castilla y León.

<i>Provincia</i>	<i>Hombres</i>	<i>Mujeres</i>	<i>Total</i>
AVILA	2	0	2
BURGOS	1	0	1
LEON	0	2	2
PALENCIA	0	0	0
SALAMANCA	0	0	0
SEGOVIA	0	1	1
SORIA	0	0	0
VALLADOLID	2	0	2
ZAMORA	0	0	0
CASTILLA Y LEÓN	5	3	8

20.6 OTRAS CARACTERÍSTICAS DE INTERÉS

Tabla 97. Distribución por tipo de enfermedad. Osteogénesis imperfecta. Año 2021. Castilla y León.

<i>SUBTIPO</i>	<i>NÚMERO DE CASOS</i>
OSTEOGENESIS IMPERFECTA	74
OSTEOGENESIS IMPERFECTA TIPO 1	11

Se encuentra que en un 42,4% de los casos fueron captados por el HCAP-Medora. De los que tienen registrado base diagnóstica (83,5%), un 57,7% fueron diagnosticados entre otras con clínica más pruebas de imagen.

21. RETINOSIS PIGMENTARIA

CÓDIGO CIE-10: H35.52

CÓDIGOS CIE COMPLEMENTARIOS REVISADOS: H35.50

CÓDIGO ORPHA: 791; 886; 85332

CÓDIGO SNOMED CT: 28835009, 57838006, 719808002

ENVÍO REER: SÍ

La retinosis pigmentaria (RP) consiste en una distrofia de la retina externa producida por la muerte progresiva de fotorreceptores por apoptosis, que afecta fundamental e inicialmente a bastones, aunque cuando la enfermedad avanza acaba por afectar también a los conos. Es la más frecuente de las enfermedades hereditarias de la retina, afectando alrededor de 27 de cada 100.000 personas de la población general. Se trata de una enfermedad con una enorme heterogeneidad genética, lo que significa que una sola enfermedad se debe a distintas mutaciones en numerosos genes. Los primeros síntomas visuales que experimentan los pacientes con RP son la ceguera nocturna y la pérdida de campo visual (CV) periférico, que se asocia a la presencia de pigmentación en espículas en el fondo de ojo (FO). La visión central suele mantenerse preservada hasta fases avanzadas de la enfermedad. Sin embargo, el grado de progresión y la herencia varían de unas formas a otras. Su modo de herencia puede ser AD, que generalmente se corresponde con las RP menos severas, AR, recesivo XL o tratarse de casos dominantes con mutaciones de novo o de penetrancia incompleta. Tiene formas atípicas, localizadas o segmentarias y sindrómicas. Se estima que el 15 y el 20% de las RP están asociadas a síndromes, donde las más frecuentes son el síndrome de Usher y el síndrome de Bardet-Biedl, ambas de herencia AR. (Fuente: Orphanet)

21.1 CASOS Y TASA POR 10.000 HABITANTES.

Tabla 98. N.º de casos y tasa de prevalencia por sexos de Retinosis Pigmentaria. Año 2021. Castilla y León.

Sexo	Casos	Tasa por 10 ⁴ habitantes
Hombre	299	2,56
Mujer	342	2,84
Total	641	2,70

Prevalencia en Castilla y León: 2,70 casos por 10.000 habitantes. La prevalencia registrada se encuentra dentro del rango propuesto por Orphanet.

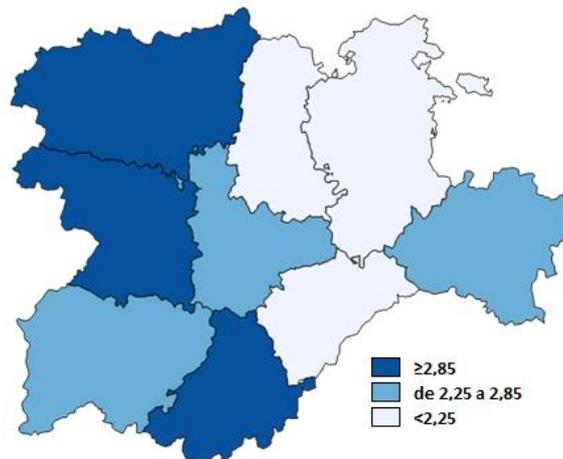
21.2 CASOS TOTALES POR SEXO Y PROVINCIA.

Tabla 99. N.º de casos y tasa de prevalencia por sexos y provincia. Retinosis Pigmentaria. Año 2021. Castilla y León.

Provincia	Hombres	Mujeres	Total	Tasa por 10 ⁴ habitantes
ÁVILA	23	32	55	3,46
BURGOS	42	37	79	2,23
LEÓN	64	89	153	3,41
PALENCIA	12	14	26	1,65
SALAMANCA	34	40	74	2,27
SEGOVIA	12	17	29	1,89
SORIA	12	13	25	2,83
VALLADOLID	70	73	143	2,76
ZAMORA	30	27	57	3,40
CASTILLA Y LEÓN	299	342	641	2,70

21.3 MAPA DE TASAS POR PROVINCIA.

Mapa 19. Tasa de prevalencia por provincias. Retinosis Pigmentaria. Año 2021. Castilla y León.



21.4 CASOS TOTALES POR GRUPO DE EDAD.

Tabla 100. N.º de casos y tasa de prevalencia por sexos y grupo de edad. Retinosis Pigmentaria. Año 2021. Castilla y León.

Grupo de edad	Hombres	Mujeres	Total	Tasa por 10 ⁴ habitantes
0-14	6	6	12	0,44
15-29	20	12	32	1,02
30-44	39	44	83	1,97
45-59	86	96	182	3,22
60-74	100	102	202	4,30
≥ 75	48	82	130	3,89
TOTAL	299	342	641	2,70

21.5 FALLECIDOS

Tabla 101. N.º de casos fallecidos por sexo y grupo de edad de fallecimiento. Retinosis Pigmentaria. Año 2010-2021. Castilla y León.

<i>Grupo de edad</i>	<i>Hombres</i>	<i>Mujeres</i>	<i>Total</i>
0 a 14	0	0	0
15 a 29	0	0	0
30 a 44	1	0	1
45 a 59	6	5	11
60 a 74	12	13	25
≥ 75	43	35	78
TOTAL	62	53	115

Tabla 102. N.º de casos fallecidos por provincia de residencia. Retinosis Pigmentaria. Año 2010-2021. Castilla y León.

<i>Provincia</i>	<i>Hombres</i>	<i>Mujeres</i>	<i>Total</i>
AVILA	3	6	9
BURGOS	14	6	20
LEON	6	7	13
PALENCIA	4	3	7
SALAMANCA	9	8	17
SEGOVIA	1	1	2
SORIA	2	2	4
VALLADOLID	19	11	30
ZAMORA	4	9	13
CASTILLA Y LEÓN	62	53	115

21.6 OTRAS CARACTERÍSTICAS DE INTERÉS

Tabla 103. Distribución por tipo de enfermedad. Retinosis Pigmentaria. Año 2021. Castilla y León.

<i>SUBTIPO</i>	<i>NÚMERO DE CASOS</i>
<i>Retinosis pigmentaria</i>	618
<i>Síndrome de Usher</i>	23

En relación con las fuentes de captación, en un 71,1% de los casos fueron captados por HCAP-Medora.

22. SÍNDROME DE ANGELMAN

CÓDIGO CIE-10: Q93.51

CÓDIGOS CIE COMPLEMENTARIOS REVISADOS: Q93.5

CÓDIGO ORPHA: 72

ENVÍO REER: SÍ

El síndrome de Angelman (SA) es un trastorno neurogenético caracterizado por una discapacidad intelectual profunda y rasgos dismórficos faciales distintivos. Los pacientes con SA son aparentemente normales al nacimiento. En los primeros 6 meses de vida pueden darse dificultades en la alimentación e hipotonía, seguidos de un retraso psicomotor entre los 6 meses y los 2 años de edad. Generalmente a partir del primer año, se desarrollan las características típicas del SA: discapacidad intelectual profunda, ausencia de habla, estallidos de risa con aleteo de manos, microcefalia, macrostomía, hipoplasia maxilar, prognatia y problemas neurológicos con marcha de tipo marioneta, ataxia y crisis epilépticas con anomalías específicas en el electroencefalograma (EEG) (actividad delta con elementos trifásicos con mayor expresión en las regiones frontales). *(Fuente: Orphanet)*

22.1 DESCRIPCIÓN DE LOS CASOS

En nuestra comunidad contamos con **10 casos** de esta entidad.

N.º de casos	Edades (años)	Sexo	Provincia de residencia
10	5; 7; 9; 11 (2); 14; 20;21; 28; 33	Mujer (5); Hombres (5)	Burgos (4); León (2); Salamanca (1); Segovia (1); Valladolid (2)

Prevalencia en Castilla y León: 0,04 casos por 10.000 habitantes. La prevalencia propuesta por Orphanet es superior a la registrada en Castilla y León.

22.2 DESCRIPCIÓN DE LOS FALLECIDOS

No hay registrado ningún caso fallecido para esta entidad.

23. SÍNDROME DE BECKWITH WIEDEMANN

CÓDIGO CIE-10: Q87.3

CÓDIGO ORPHA: 116, 231120, 231127, 231130, 231117, 238613, 96193, 96076

CÓDIGO SNOMED CT: 81780002, 36501000122105, 36511000122108, 36521000122102, 36531000122104, 36541000122107, 36551000122109, 36561000122106

ENVÍO REER: SÍ

El síndrome de Beckwith-Wiedemann (SBW) es un trastorno genético caracterizado por sobrecrecimiento, predisposición tumoral y malformaciones congénitas. Los pacientes tienden a crecer a una tasa mayor durante la 2ª mitad del embarazo y en los primeros años de vida; la altura en adultos suele estar dentro del rango normal. El crecimiento anormal puede también manifestarse como una hemihiperplasia y/o macroglosia (ocasionando dificultades en alimentación y habla. *(Fuente: Orphanet)*

23.1 DESCRIPCIÓN DE LOS CASOS

En nuestra comunidad contamos con **4 casos** de esta entidad.

N.º de casos	Edades (años)	Sexo	Provincia de residencia
4	5; 17; 21; 44	Hombres (4)	Burgos (1); León (1); Palencia (1); Salamanca (1)

Prevalencia en Castilla y León: 0,02 casos por 10.000 habitantes. La prevalencia propuesta por Orphanet es superior a la registrada en Castilla y León.

23.2 DESCRIPCIÓN DE LOS FALLECIDOS

Características de los casos fallecidos para esta entidad, para el periodo de 2010-2021:

N.º de casos	Edades (años)	Sexo	Provincia de residencia
2	13;47	Hombres (2)	Ávila (1); León (1)

24. SÍNDROME DE GOODPASTURE

CÓDIGO CIE-10: M31.0

CÓDIGO ORPHA: 375

CÓDIGO SNOMED CT: 50281000/236506009

ENVÍO REER: SÍ

Es una afección autoinmune poco frecuente de progresión rápida y generalmente fulminante caracterizada por la presencia de anticuerpos anti-GBM que afectan a los capilares glomerulares y/o pulmonares. Puede manifestarse como glomerulonefritis aislada (nefritis anti-GBM) o como síndrome pulmonar-renal con hemorragia pulmonar grave (síndrome de Goodpasture). También se conoce como enfermedad por anticuerpos antimembrana basal glomerular. (*Fuente: Orphanet*)

24.1 CASOS Y TASA POR 10.000 HABITANTES.

Tabla 104. N.º de casos y tasa de prevalencia por sexos. Síndrome de Goodpasture. Año 2021. Castilla y León.

Sexo	Casos	Tasa por 10 ⁴ habitantes
<i>Hombre</i>	9	0,08
<i>Mujer</i>	4	0,03
Total	13	0,05

Prevalencia en Castilla y León: 0,05 casos por 10.000 habitantes. Según Orphanet la prevalencia de esta entidad es desconocida.

24.2 CASOS TOTALES POR SEXO Y PROVINCIA.

Tabla 105. N.º de casos y tasa de prevalencia por sexos y provincia. Síndrome de Goodpasture. Año 2021. Castilla y León.

Provincia	Hombres	Mujeres	Total	Tasa por 10 ⁴ habitantes
ÁVILA	1	0	1	0,06
BURGOS	0	0	0	0,00
LEÓN	2	2	4	0,09
PALENCIA	0	0	0	0,00
SALAMANCA	3	0	3	0,09
SEGOVIA	0	0	0	0,00
SORIA	0	0	0	0,00
VALLADOLID	3	2	5	0,10
ZAMORA	0	0	0	0,00
CASTILLA Y LEÓN	9	4	13	0,05

**Tabla 108. N.º de casos fallecidos por provincia de residencia. Síndrome de Goodpasture.
Año 2010-2021. Castilla y León.**

<i>Provincia</i>	<i>Hombres</i>	<i>Mujeres</i>	<i>Total</i>
AVILA	1	1	2
BURGOS	0	0	0
LEON	2	2	4
PALENCIA	0	0	0
SALAMANCA	1	0	1
SEGOVIA	1	0	1
SORIA	0	0	0
VALLADOLID	0	0	0
ZAMORA	0	0	0
CASTILLA Y LEÓN	5	3	8

24.6 OTRAS CARACTERÍSTICAS DE INTERÉS

Se encuentra que en un 69,2% de los casos fueron captados por HCAP-Medora más CMBD.

25. SÍNDROME DE MARFAN

CÓDIGO CIE-10: Q87.4 (Q87.40, Q87.41, Q87.410, Q87.418, Q87.42, Q87.43)

CÓDIGO ORPHA: 558; 284979; 284963; 284973

CÓDIGO SNOMED CT: 19346006, 763839005, 33721000122100,

33751000122107

ENVÍO REER: SÍ

El síndrome de Marfan (SM) es una enfermedad sistémica del tejido conectivo, caracterizada por una combinación variable de manifestaciones cardiovasculares, músculo-esqueléticas, oftalmológicas y pulmonares. Los síntomas pueden aparecer a cualquier edad y son muy variables de una persona a otra, incluso dentro de una misma familia. La afectación cardiovascular se caracteriza por una dilatación progresiva de la aorta, acompañada de un riesgo elevado de disección aórtica, lo que afecta al pronóstico; la dilatación aórtica puede conducir a una insuficiencia de la válvula aórtica; e insuficiencia mitral, que puede complicarse con arritmias, endocarditis o insuficiencia cardíaca. (Fuente: Orphanet)

25.1 CASOS Y TASA POR 10.000 HABITANTES.

Tabla 109. N.º de casos y tasa de prevalencia por sexos. Síndrome de Marfan. Año 2021.
Castilla y León.

Sexo	Casos	Tasa por 10 ⁴ habitantes
Hombre	59	0,50
Mujer	59	0,49
Total	118	0,50

Prevalencia en Castilla y León: 0,50 casos por 10.000 habitantes. La prevalencia propuesta por Orphanet es superior a la registrada en Castilla y León.

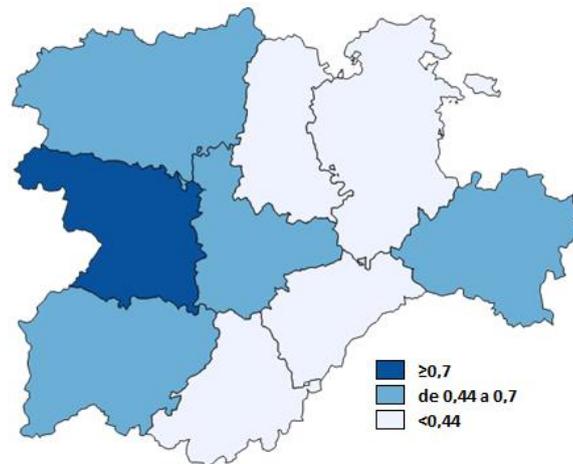
25.2 CASOS TOTALES POR SEXO Y PROVINCIA.

Tabla 110. N.º de casos y tasa de prevalencia por sexos y provincia. Síndrome de Marfan.
Año 2021. Castilla y León.

Provincia	Hombres	Mujeres	Total	Tasa por 10 ⁴ habitantes
ÁVILA	4	3	7	0,44
BURGOS	4	5	9	0,25
LEÓN	17	12	29	0,65
PALENCIA	3	0	3	0,19
SALAMANCA	7	11	18	0,55
SEGOVIA	1	5	6	0,39
SORIA	3	3	6	0,68
VALLADOLID	10	14	24	0,46
ZAMORA	10	6	16	0,95
CASTILLA Y LEÓN	59	59	118	0,50

25.3 MAPA DE TASAS POR PROVINCIA.

Mapa 21. Tasa de prevalencia por provincias. Síndrome de Marfan. Año 2021. Castilla y León.



25.4 CASOS TOTALES POR GRUPO DE EDAD.

Tabla 111. N.º de casos y tasa de prevalencia por sexos y grupo de edad. Síndrome de Marfan. Año 2021. Castilla y León.

Grupo de edad	Hombres	Mujeres	Total	Tasa por 10 ⁴ habitantes
0-14	12	6	18	0,66
15-29	12	10	22	0,70
30-44	9	11	20	0,48
45-59	13	20	33	0,58
60-74	11	9	20	0,43
≥ 75	2	3	5	0,15
TOTAL	59	59	118	0,50

25.5 FALLECIDOS

Tabla 112. N.º de casos fallecidos por sexo y grupo de edad de fallecimiento. Síndrome de Marfan. Año 2010-2021. Castilla y León.

Grupo de edad	Hombres	Mujeres	Total
0 a 14	0	0	0
15 a 29	0	0	0
30 a 44	2	0	2
45 a 59	2	1	3
60 a 74	2	0	2
≥ 75	0	0	0
TOTAL	6	1	7

Tabla 113. N.º de casos fallecidos por provincia de residencia. Síndrome de Marfan. Año 2010-2021. Castilla y León.

<i>Provincia</i>	<i>Hombres</i>	<i>Mujeres</i>	<i>Total</i>
AVILA	0	0	0
BURGOS	0	0	0
LEON	1	1	2
PALENCIA	0	0	0
SALAMANCA	1	0	1
SEGOVIA	1	0	1
SORIA	0	0	0
VALLADOLID	1	0	1
ZAMORA	2	0	2
CASTILLA Y LEÓN	6	1	7

25.6 OTRAS CARACTERÍSTICAS DE INTERÉS

Tabla 114. Distribución por tipo de enfermedad. Síndrome de Marfan. Año 2021. Castilla y León.

<i>SUBTIPO</i>	<i>NÚMERO DE CASOS</i>
<i>Síndrome de Marfan</i>	106
<i>Síndrome de Marfan tipo 1</i>	12

Se obtiene que en un 37,3% de los casos fueron captados por la HCAP-Medora.

26. SÍNDROME DE PRADER WILLI

CÓDIGO CIE-10: Q87.1

CÓDIGO ORPHA: 739, 177910, 177907, 98754, 98793, 177901, 177904

CÓDIGO SNOMED CT: 89392001

ENVÍO REER: SÍ

Es un síndrome genético poco frecuente del neurodesarrollo caracterizado por disfunción hipotálamo-hipofisaria con hipotonía grave y problemas en la alimentación durante el período neonatal seguidos de un período de aumento ponderal excesivo con hiperfagia y riesgo de obesidad grave durante la infancia y la edad adulta, dificultades de aprendizaje, déficit de habilidades sociales y trastornos de la conducta o problemas psiquiátricos graves. (*Fuente: Orphanet*)

26.1 CASOS Y TASA POR 10.000 HABITANTES.

Tabla 115. N.º de casos y tasa de prevalencia por sexos. Síndrome de Prader Willi. Año 2021. Castilla y León.

Sexo	Casos	Tasa por 10 ⁴ habitantes
Hombre	11	0,09
Mujer	15	0,12
Total	26	0,11

Prevalencia en Castilla y León: 0,11 casos por 10.000 habitantes. La prevalencia registrada se encuentra dentro del rango propuesto por Orphanet.

26.2 CASOS TOTALES POR SEXO Y PROVINCIA.

Tabla 116. N.º de casos y tasa de prevalencia por sexos y provincia. Síndrome de Prader Willi. Año 2021. Castilla y León.

Provincia	Hombres	Mujeres	Total	Tasa por 10 ⁴ habitantes
ÁVILA	0	2	2	0,12
BURGOS	0	1	1	0,03
LEÓN	5	4	9	0,20
PALENCIA	0	0	0	0,00
SALAMANCA	1	2	3	0,09
SEGOVIA	0	0	0	0,00
SORIA	1	0	1	0,11
VALLADOLID	4	4	8	0,15
ZAMORA	0	2	2	0,12
CASTILLA Y LEÓN	11	15	26	0,11

**Tabla 119. N.º de casos fallecidos por provincia de residencia. Síndrome de Prader Willi.
Año 2010-2021. Castilla y León.**

<i>Provincia</i>	<i>Hombres</i>	<i>Mujeres</i>	<i>Total</i>
AVILA	0	0	0
BURGOS	1	1	2
LEON	1	0	1
PALENCIA	1	1	2
SALAMANCA	1	0	1
SEGOVIA	0	0	0
SORIA	0	0	0
VALLADOLID	0	1	1
ZAMORA	0	0	0
CASTILLA Y LEÓN	4	3	7

26.6 OTRAS CARACTERÍSTICAS DE INTERÉS

Se encuentra que en un 76,9% de los casos fueron captados por el CMBD y solo un 7,7% por el Registro de Metabolopatías.

27. SÍNDROME DE WILLIAMS

CÓDIGO CIE-10: Q93.82

CÓDIGO ORPHA: 904

CÓDIGO SNOMED CT: 63247009

ENVÍO REER: SÍ

Es un trastorno multisistémico, genético y poco frecuente, del neurodesarrollo caracterizado por una apariencia facial característica, anomalías cardíacas (siendo la estenosis aórtica supravalvular la más común), anomalías cognitivas, del desarrollo y del tejido conectivo (como laxitud articular). La dismorfia facial se caracteriza por frente amplia, estrechamiento bitemporal, plenitud periorbitaria, patrón estrellado del iris y/o en encaje, nariz corta y con la punta elevada, filtrum largo, boca ancha, labios gruesos y leve micrognatia. (*Fuente: Orphanet*)

27.1 CASOS Y TASA POR 10.000 HABITANTES.

Tabla 120. N.º de casos y tasa de prevalencia por sexos de Síndrome de Williams. Año 2021. Castilla y León.

<i>Sexo</i>	Casos	Tasa por 10⁴ habitantes
<i>Hombre</i>	4	0,03
<i>Mujer</i>	9	0,07
Total	13	0,05

Prevalencia en Castilla y León: 0,05 casos por 10.000 habitantes. Según Orphanet la prevalencia es de aproximadamente 1/7.500 y no se ha descrito diferencia entre sexos.

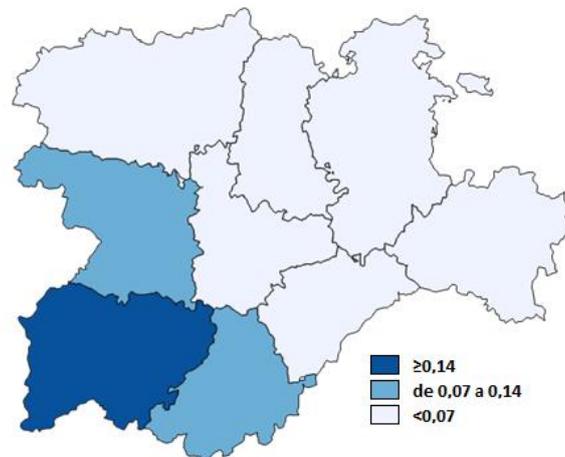
27.2 CASOS TOTALES POR SEXO Y PROVINCIA.

Tabla 121. N.º de casos y tasa de prevalencia por sexos y provincia. Síndrome de Williams. Año 2021. Castilla y León.

<i>Provincia</i>	<i>Hombres</i>	<i>Mujeres</i>	<i>Total</i>	Tasa por 10⁴ habitantes
ÁVILA	0	2	2	0,13
BURGOS	1	0	1	0,03
LEÓN	0	1	1	0,02
PALENCIA	0	0	0	0,00
SALAMANCA	3	4	7	0,21
SEGOVIA	0	0	0	0,00
SORIA	0	0	0	0,00
VALLADOLID	0	0	0	0,00
ZAMORA	0	2	2	0,12
CASTILLA Y LEÓN	4	9	13	0,05

27.3 MAPA DE TASAS POR PROVINCIA.

Mapa 23. Tasa de prevalencia por provincias. Síndrome de Williams. Año 2021. Castilla y León.



27.4 CASOS TOTALES POR GRUPO DE EDAD.

Tabla 122. N.º de casos y tasa de prevalencia por sexos y grupo de edad. Síndrome de Williams. Año 2021. Castilla y León.

Grupo de edad	Hombres	Mujeres	Total	Tasa por 10 ⁴ habitantes
0-14	4	7	11	0,41
15-29	0	1	1	0,03
30-44	0	0	0	0,00
45-59	0	1	1	0,02
60-74	0	0	0	0,00
≥ 75	0	0	0	0,00
TOTAL	4	9	13	0,05

27.5 FALLECIDOS

Ningún fallecido registrado en el RERCyL para el periodo de estudio.

27.6 OTRAS CARACTERÍSTICAS DE INTERÉS

Se encuentra que en un 84,6% de los casos fueron captados por el Registro de investigadores de EERR.

28. SÍNDROME DEL X FRÁGIL

CÓDIGO CIE-10: Q99.2

CÓDIGO ORPHA: 908; 449291

CÓDIGO SNOMED CT: 205720009

ENVÍO REER: SÍ

Es un síndrome genético poco frecuente del neurodesarrollo caracterizado por disfunción hipotálamo-hipofisaria con hipotonía grave y problemas en la alimentación durante el período neonatal seguidos de un período de aumento ponderal excesivo con hiperfagia y riesgo de obesidad grave durante la infancia y la edad adulta, dificultades de aprendizaje, déficit de habilidades sociales y trastornos de la conducta o problemas psiquiátricos graves. La grave hipotonía al nacer va asociada a pobres habilidades orales y sociales que se mantienen durante toda la vida, aunque de forma menos evidente desde el punto de vista clínico. Los pacientes presentan rasgos faciales característicos. *(Fuente: Orphanet)*

28.1 CASOS Y TASA POR 10.000 HABITANTES.

Tabla 123. N.º de casos y tasa de prevalencia por sexos de Síndrome del X frágil. Año 2021. Castilla y León.

Sexo	Casos	Tasa por 10 ⁴ habitantes
Hombre	48	0,41
Mujer	20	0,17
Total	68	0,29

Prevalencia en Castilla y León: 0,29 casos por 10.000 habitantes. La prevalencia propuesta por Orphanet es superior a la registrada en Castilla y León.

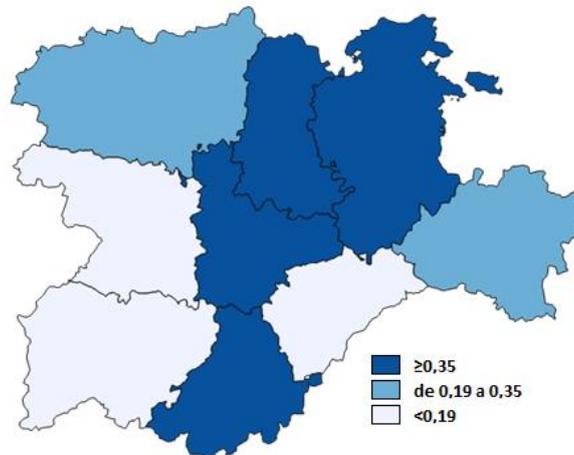
28.2 CASOS TOTALES POR SEXO Y PROVINCIA.

Tabla 124. N.º de casos y tasa de prevalencia por sexos y provincia. Síndrome del X frágil. Año 2021. Castilla y León.

Provincia	Hombres	Mujeres	Total	Tasa por 10 ⁴ habitantes
ÁVILA	6	2	8	0,50
BURGOS	12	6	18	0,51
LEÓN	8	3	11	0,24
PALENCIA	6	0	6	0,38
SALAMANCA	1	0	1	0,03
SEGOVIA	1	0	1	0,07
SORIA	1	2	3	0,34
VALLADOLID	12	6	18	0,35
ZAMORA	1	1	2	0,12
CASTILLA Y LEÓN	48	20	68	0,29

28.3 MAPA DE TASAS POR PROVINCIA.

Mapa 24. Tasa de prevalencia por provincias. Síndrome del X frágil. Año 2021. Castilla y León.



28.4 CASOS TOTALES POR GRUPO DE EDAD.

Tabla 125. N.º de casos y tasa de prevalencia por sexos y grupo de edad. Síndrome del X frágil. Año 2021. Castilla y León.

Grupo de edad	Hombres	Mujeres	Total	Tasa por 10 ⁴ habitantes
0-14	15	4	19	0,70
15-29	15	3	18	0,57
30-44	6	5	11	0,26
45-59	7	7	14	0,25
60-74	2	0	2	0,04
≥ 75	3	1	4	0,12
TOTAL	48	20	68	0,29

28.5 FALLECIDOS

Tabla 126. N.º de casos fallecidos por sexo y grupo de edad de fallecimiento. Síndrome del X frágil. Año 2010-2021. Castilla y León.

Grupo de edad	Hombres	Mujeres	Total
0 a 14	0	0	0
15 a 29	0	0	0
30 a 44	0	0	0
45 a 59	0	0	0
60 a 74	2	0	2
≥ 75	0	1	1
TOTAL	2	1	3

Tabla 127. N.º de casos fallecidos por provincia de residencia. Síndrome del X frágil. Año 2010-2021. Castilla y León.

<i>Provincia</i>	<i>Hombres</i>	<i>Mujeres</i>	<i>Total</i>
AVILA	0	0	0
BURGOS	2	1	3
LEON	0	0	0
PALENCIA	0	0	0
SALAMANCA	0	0	0
SEGOVIA	0	0	0
SORIA	0	0	0
VALLADOLID	0	0	0
ZAMORA	0	0	0
CASTILLA Y LEÓN	2	1	3

28.6 OTRAS CARACTERÍSTICAS DE INTERÉS

Se obtiene que en un 69,1% de los casos fueron captados por la HCAP-Medora.

29.TETRALOGÍA DE FALLOT

CÓDIGO CIE-10: Q21.3

CÓDIGO ORPHA: 3303

CÓDIGO SNOMED CT: 86299006

ENVÍO REER: SI

Es una malformación cardiaca congénita que consiste en la presencia de una comunicación interventricular, una obstrucción del tracto de salida del ventrículo derecho, un acabalgamiento del septo ventricular por la raíz aórtica y una hipertrofia del ventrículo derecho. En la actualidad, los pacientes suelen ser neonatos, con cianosis de intensidad variable en función del grado de obstrucción del flujo sanguíneo a los pulmones. El seguimiento de pacientes nacidos hace 30 años muestra un porcentaje de supervivencia superior al 85%. Los problemas crónicos a los que ahora se enfrentan estos adultos incluyen la regurgitación pulmonar, la reestenosis pulmonar y las arritmias ventriculares. Dado que las estrategias del tratamiento médico y quirúrgico han progresado, se espera que la morbilidad y mortalidad de los nacidos con tetralogía de Fallot en la época actual mejore significativamente. (Fuente: Orphanet)

29.1 CASOS Y TASA POR 10.000 HABITANTES.

Tabla 128. N.º de casos y tasa de prevalencia por sexos de Tetralogía de Fallot. Año 2021. Castilla y León.

Sexo	Casos	Tasa por 10 ⁴ habitantes
Hombre	80	0,68
Mujer	59	0,49
Total	139	0,59

Prevalencia en Castilla y León: 0,59 casos por 10.000 habitantes. Según Orphanet la prevalencia de esta entidad es desconocida.

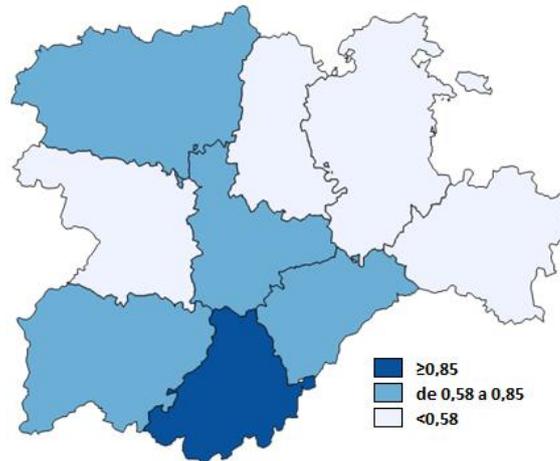
29.2 CASOS TOTALES POR SEXO Y PROVINCIA.

Tabla 129. N.º de casos y tasa de prevalencia por sexos y provincia. Tetralogía de Fallot. Año 2021. Castilla y León.

Provincia	Hombres	Mujeres	Total	Tasa por 10 ⁴ habitantes
ÁVILA	11	7	18	1,13
BURGOS	8	3	11	0,31
LEÓN	18	12	30	0,67
PALENCIA	1	4	5	0,32
SALAMANCA	9	11	20	0,61
SEGOVIA	5	6	11	0,72
SORIA	3	1	4	0,45
VALLADOLID	22	13	35	0,68
ZAMORA	3	2	5	0,30
CASTILLA Y LEÓN	80	59	139	0,59

29.3 MAPA DE TASAS POR PROVINCIA.

Mapa 25. Tasa de prevalencia por provincias. Tetralogía de Fallot. Año 2020. Castilla y León.



29.4 CASOS TOTALES POR GRUPO DE EDAD.

Tabla 130. N.º de casos y tasa de prevalencia por sexos y grupo de edad. Tetralogía de Fallot. Año 2021. Castilla y León.

Grupo de edad	Hombres	Mujeres	Total	Tasa por 10 ⁴ habitantes
0-14	29	18	47	1,73
15-29	16	18	34	1,08
30-44	17	10	27	0,64
45-59	11	11	22	0,39
60-74	6	2	8	0,17
≥ 75	1	0	1	0,03
TOTAL	80	59	139	0,59

29.5 FALLECIDOS

Tabla 131. N.º de casos fallecidos por sexo y grupo de edad de fallecimiento. Tetralogía de Fallot. Año 2010-2021. Castilla y León.

Grupo de edad	Hombres	Mujeres	Total
0 a 14	1	0	1
15 a 29	0	0	0
30 a 44	1	0	1
45 a 59	1	2	3
60 a 74	2	1	3
≥ 75	0	0	0
TOTAL	5	3	8

Tabla 132. N.º de casos fallecidos por provincia de residencia. Tetralogía de Fallot. Año 2010-2021. Castilla y León.

<i>Provincia</i>	<i>Hombres</i>	<i>Mujeres</i>	<i>Total</i>
AVILA	1	0	1
BURGOS	0	0	0
LEON	0	0	0
PALENCIA	0	1	1
SALAMANCA	2	0	2
SEGOVIA	1	0	1
SORIA	0	0	0
VALLADOLID	1	1	2
ZAMORA	0	1	1
CASTILLA Y LEÓN	5	3	8

29.6 OTRAS CARACTERÍSTICAS DE INTERÉS

Con relación a las fuentes de captación, un 53,2% de los casos fueron captados por la HCAP-Medora. De los registros con base diagnóstica cumplimentada (57,6%), un 80% fueron diagnosticados entre otras por clínica más pruebas de imagen.

30. ATAXIA TELANGIECTASIA

CÓDIGO CIE-10: G11.3

CÓDIGO ORPHA: 100

ENVÍO REER: NO

Es un trastorno poco frecuente caracterizado por la asociación de una inmunodeficiencia combinada grave, que afecta principalmente a la respuesta inmune humoral, con una ataxia cerebelosa progresiva. Se caracteriza por signos neurológicos, telangiectasias, una mayor susceptibilidad a infecciones y un riesgo incrementado de desarrollar cáncer. La gravedad de las afectaciones neurológicas, inmunitarias y pulmonares varía ampliamente de una persona a otra. En la mayoría de los casos, la inteligencia es normal; aproximadamente un 30% de los pacientes presenta dificultades de aprendizaje o discapacidad intelectual moderada. Las telangiectasias cutáneo-mucosas aparecen entre los 3 y los 6 años, o incluso durante la adolescencia. (*Fuente: Orphanet*)

30.1 DESCRIPCIÓN DE LOS CASOS

En nuestra comunidad contamos con **4 casos** de esta entidad.

N.º de casos	Edades (años)	Sexo	Provincia de residencia
4	16 (2); 22 (2)	Hombre (1); Mujeres (3)	Burgos (2); Salamanca (2)

Prevalencia en Castilla y León: 0,02 casos por 10.000 habitantes. La prevalencia registrada se encuentra dentro de la propuesta por Orphanet.

30.2 DESCRIPCIÓN DE LOS FALLECIDOS

Características de los casos fallecidos para esta entidad para el periodo 2010-2021:

N.º de casos	Edades (años)	Sexo	Provincia de residencia
1	35	Hombre (1)	Salamanca (1)

31. COLOBOMA DEL IRIS

CÓDIGO CIE-10: Q13.0

CÓDIGO ORPHA: 98944

ENVÍO REER: NO

Es un defecto del desarrollo ocular de origen genético y poco frecuente caracterizado por una hendidura, brecha, depresión o fisura, uni- o bilateral, por lo general localizado en el cuadrante inferonasal del globo ocular. Puede afectar únicamente al epitelio pigmentario o al estroma del iris (incompleto), o a ambos (completo). Se manifiesta con anomalías en la forma del iris (p. ej. pupila en "ojo de cerradura" u ovalada) y/o fotofobia. Puede observarse asociación con coloboma en otras regiones oculares (incluyendo el cuerpo ciliar, la zónula, la coroides, la retina o el nervio óptico) y con síndromes malformativos complejos (tales como el síndrome CHARGE). (Fuente: Orphanet).

31.1 DESCRIPCIÓN DE LOS CASOS

En nuestra comunidad contamos con **8 casos** de esta entidad.

N.º de casos	Edad (años)	Sexo	Provincia de residencia
8	1,2,17,18,19,38,53,78	Hombres (3), Mujeres (5)	Burgos (5); Salamanca (1); Valladolid (1); Zamora (1)

Prevalencia en Castilla y León: 0,03 casos por 10.000 habitantes. Según Orphanet la prevalencia de esta entidad es desconocida.

31.2 DESCRIPCIÓN DE LOS FALLECIDOS

Características de los casos fallecidos para esta entidad para el periodo 2010-2021:

N.º de casos	Edades (años)	Sexo	Provincia de residencia
1	93	Mujer (1)	Zamora (1)

32. DELECCIÓN PARCIAL BRAZO CORTO CROMOSOMA 16

CÓDIGO CIE-10: Q93.59.

CÓDIGOS CIE 10 COMPLEMENTARIOS: Q93.5

CÓDIGO ORPHA: NO ASIGNADO ESPECÍFICO. GENERAL 261956

ENVÍO REER: NO

El caso aquí presentado ilustra las dificultades en la validación y obtención de datos epidemiológicos de las enfermedades raras. El caso concreto se trata de una microdelección 16p12.2 asociada a retraso madurativo global.

No existe código ORPHA para esta alteración en concreto para esta entidad en particular.

32.1 DESCRIPCIÓN DE LOS CASOS

En nuestra comunidad contamos con **1 caso** de esta entidad.

Nº de casos	Edad (años)	Sexo	Provincia de residencia
1	5	Mujer (1)	Salamanca (1)

Prevalencia en Castilla y León: 0,004 casos por 10.000 habitantes. La prevalencia propuesta por Orphanet es menor a un caso por millón, por lo que la prevalencia registrada se encuentra dentro de la prevalencia propuesta.

32.2 DESCRIPCIÓN DE LOS FALLECIDOS

No hay registrado ningún caso fallecido

33. ENFERMEDAD DE KAWASAKI

CÓDIGO CIE-10: M30.3

CÓDIGO ORPHA: 2331

ENVÍO REER: NO

Es una enfermedad inflamatoria poco frecuente caracterizada por vasculitis primaria aguda de vasos medianos sistémica, autolimitada y febril que afecta principalmente a niños. Con frecuencia causa arteritis coronaria aguda que asocia aneurismas de la arteria coronaria (AAC) potencialmente mortales en ausencia de tratamiento. La incidencia anual en niños menores de 5 años en Europa varía entre 1/6.500 - 1/20.500. La enfermedad es la principal causa de cardiopatía adquirida infantil en los países desarrollados. (*Fuente: Orphanet*)

33.1 CASOS Y TASA POR 10.000 HABITANTES.

Tabla 133. N.º de casos y tasa de prevalencia por sexos. Enfermedad de Kawasaki. Año 2021. Castilla y León.

<i>Sexo</i>	<i>Casos</i>	<i>Tasa por 10⁴ habitantes</i>
<i>Hombre</i>	104	0,89
<i>Mujer</i>	69	0,57
<i>Total</i>	173	0,73

Prevalencia en Castilla y León: 0,73 casos por 10.000 habitantes. Según Orphanet la prevalencia de esta entidad es desconocida.

33.2 CASOS TOTALES POR SEXO Y PROVINCIA.

Tabla 134. N.º de casos y tasa de prevalencia por sexos y provincia. Enfermedad de Kawasaki. Año 2021. Castilla y León.

<i>Provincia</i>	<i>Hombres</i>	<i>Mujeres</i>	<i>Total</i>	<i>Tasa por 10⁴ habitantes</i>
ÁVILA	4	6	10	0,63
BURGOS	11	5	16	0,45
LEÓN	11	6	17	0,38
PALENCIA	3	7	10	0,63
SALAMANCA	14	14	28	0,86
SEGOVIA	11	7	18	1,17
SORIA	5	1	6	0,68
VALLADOLID	41	22	63	1,22
ZAMORA	4	1	5	0,30
CASTILLA Y LEÓN	104	69	173	0,73

34. ENFERMEDAD DE KRABBE

CÓDIGO CIE-10: E75.23

CÓDIGOS CIE 10 COMPLEMENTARIOS REVISADOS: E75.24; E75.2; E75.29

CÓDIGO ORPHA: 487

ENVÍO REER: NO

La forma infantil es la forma más común y tiene su inicio a los 2-6 meses de edad dividiéndose en 3 etapas. En las formas infantil tardía/juvenil (1-8 años) y adulta (>8 años), los síntomas de presentación y la progresión son variables. La mayoría de los pacientes con aparición infantil tardía/juvenil se parecen a los pacientes infantiles, mientras que los primeros signos en las formas adultas son a menudo debilidad, trastornos de la marcha, parestesias con ardor, hemiplejía, y/o pérdida visual, con o sin neuropatía periférica. La regresión cognitiva es variable y está a menudo ausente en las formas adultas. (*Fuente: Orphanet*)

34.1 DESCRIPCIÓN DE LOS CASOS

En nuestra comunidad contamos con **2 casos** de esta entidad.

N.º de casos	Edad (años)	Sexo	Provincia de residencia
2	11; 67	Hombres (2)	León (2)

Prevalencia en Castilla y León: 0,008 casos por 10.000 habitantes. La prevalencia propuesta por Orphanet es superior a la registrada.

34.2 DESCRIPCIÓN DE LOS FALLECIDOS

No hay casos registrados fallecidos en el RERCyL

35. ENFERMEDAD ORINA OLOR JARABE DE ARCE

CÓDIGOS CIE-10: E71.0

CÓDIGO ORPHA: 511; 268145; 268162; 268173; 268184

ENVÍO REER: NO

Es un trastorno hereditario raro del metabolismo de los aminoácidos de cadena ramificada caracterizado clásicamente por rechazo alimentario, letargo, vómitos y olor a jarabe de arce en el cerumen (y posteriormente en la orina); se detecta nada más nacer, incluyéndose en el cribado neonatal de Castilla y León recientemente y, si no se trata, va seguido de encefalopatía progresiva e insuficiencia respiratoria central. Existen cuatro subtipos fenotípicos solapantes de la enfermedad: clásica, intermedia, intermitente y sensible a tiamina. A los pocos días de vida el paciente presenta rechazo de las tomas y somnolencia seguidas de una encefalopatía agravada con letargo, apnea intermitente, estereotipias ("posición de esgrima" y "pedaleo") y opistótonos. (*Fuente: Orphanet*)

35.1 DESCRIPCIÓN DE LOS CASOS

En nuestra comunidad contamos con **5 casos** de esta entidad.

N.º de casos	Edades (años)	Sexo	Provincia de residencia
5	15,16,17,47,71	Hombres (2); Mujeres (3)	Ávila (1); Burgos (1) Salamanca (2); Valladolid (1)

Prevalencia en Castilla y León: 0,02 casos por 10.000 habitantes. La prevalencia obtenida se encuentra dentro del rango de prevalencia propuesto por Orphanet.

35.2 DESCRIPCIÓN DE LOS FALLECIDOS

Características de los casos fallecidos para esta entidad para el periodo 2010-2021:

N.º de casos	Edades (años)	Sexo	Provincia de residencia
2	0; 16	Mujer (1) ; Hombre (1)	Ávila (2)

36. HEMOFILIA B

CÓDIGO CIE-10: D67

CÓDIGOS CIE COMPLEMENTARIOS REVISADOS: D66

CÓDIGO ORPHA: 98879

ENVÍO REER: NO

En la Hemofilia B, la gravedad de las manifestaciones clínicas depende de la magnitud de la deficiencia del factor IX. Afecta principalmente a varones, pero se ha descrito una forma sintomática de hemofilia B en mujeres portadoras con, generalmente, un cuadro clínico leve, como es el caso de la paciente incluida en este informe. Los sangrados se localizan habitualmente en las articulaciones (hemartrosis) y en los músculos (hematomas). Las hematurias espontáneas, bastante frecuentes, son un signo característico de la enfermedad. (Fuente: Orphanet)

36.1 CASOS Y TASA POR 10.000 HABITANTES

Tabla 136. N.º de casos y tasa de prevalencia por sexos. Hemofilia B. Año 2021. Castilla y León.

Sexo	Casos	Tasa por 10 ⁴ habitantes
Hombre	34	0,29
Mujer	1	0,01
Total	35	0,15

Prevalencia en Castilla y León: 0,15 casos por 10.000 habitantes. La prevalencia registrada se encuentra dentro del rango de prevalencia propuesto por Orphanet.

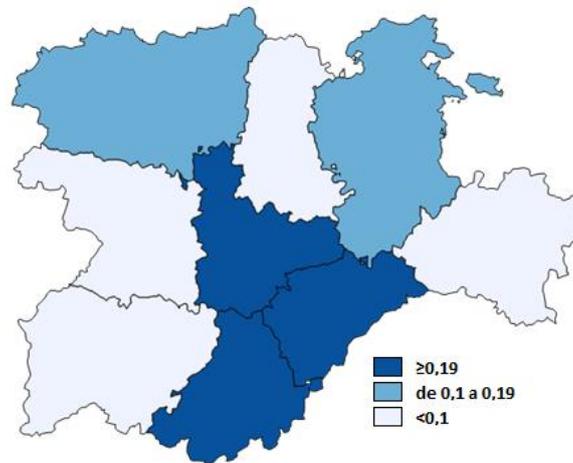
36.2 CASOS TOTALES POR SEXO Y PROVINCIA.

Tabla 137. N.º de casos y tasa de prevalencia por sexos y provincia. Hemofilia B. Año 2021. Castilla y León.

Provincia	Hombres	Mujeres	Total	Tasa por 10 ⁴ habitantes
ÁVILA	3	0	3	0,19
BURGOS	4	0	4	0,11
LEÓN	6	0	6	0,13
PALENCIA	1	0	1	0,06
SALAMANCA	2	0	2	0,06
SEGOVIA	3	0	3	0,20
SORIA	0	0	0	0,00
VALLADOLID	14	1	15	0,29
ZAMORA	1	0	1	0,06
CASTILLA Y LEÓN	34	1	35	0,15

36.3 MAPA DE TASAS POR PROVINCIA.

Mapa 27. Tasa de prevalencia por provincias. Hemofilia B. Año 2021. Castilla y León.



36.4 CASOS TOTALES POR GRUPO DE EDAD.

Tabla 138. N.º de casos y tasa de prevalencia por sexos y grupo de edad. Hemofilia B. Año 2021. Castilla y León.

Grupo de edad	Hombres	Mujeres	Total	Tasa por 10 ⁴ habitantes
0-14	7	0	7	0,26
15-29	11	0	11	0,35
30-44	3	0	3	0,07
45-59	6	1	7	0,12
60-74	6	0	6	0,13
≥ 75	1	0	1	0,03
TOTAL	34	1	35	0,15

36.5 FALLECIDOS

Tabla 139. N.º de casos fallecidos por sexo y grupo de edad de fallecimiento. Hemofilia B. Año 2010-2021. Castilla y León.

Grupo de edad	Hombres	Mujeres	Total
0 a 14	0	0	0
15 a 29	0	0	0
30 a 44	0	0	0
45 a 59	0	0	0
60 a 74	0	0	0
≥ 75	5	0	5
TOTAL	5	0	5

**Tabla 140. N.º de casos fallecidos por provincia de residencia. Hemofilia B. Año 2010-2021.
Castilla y León.**

<i>Provincia</i>	<i>Hombres</i>	<i>Mujeres</i>	<i>Total</i>
AVILA	0	0	0
BURGOS	0	0	0
LEON	0	0	0
PALENCIA	0	0	0
SALAMANCA	2	0	2
SEGOVIA	1	0	1
SORIA	0	0	0
VALLADOLID	1	0	1
ZAMORA	1	0	1
CASTILLA Y LEÓN	5	0	5

36.6 OTRAS CARACTERÍSTICAS DE INTERÉS

Se encuentra que en un 31,4% de los casos fueron captados por el CMBD.

37. HEMOGLOBINURIA PAROXÍSTICA NOCTURNA

CÓDIGO CIE-10: D59.5

CÓDIGOS CIE COMPLEMENTARIOS REVISADOS: D59.6; D59.2

CÓDIGO ORPHA: 447

ENVÍO REER: NO

Afecta preferentemente a adultos jóvenes. Las diferentes manifestaciones clínicas incluyen anemia hemolítica, trombosis e insuficiencia hematopoyética de moderada a grave que puede conducir a pancitopenia. Las manifestaciones habituales son palidez, fatiga y disnea de esfuerzo con la actividad física. La hemoglobinuria produce una orina típicamente oscura durante la noche y la mañana además de insuficiencia renal e ictericia. En junio de 2007, el anticuerpo monoclonal Eculizumab recibió la designación de medicamento huérfano en Europa para el tratamiento de la enfermedad mejorando la supervivencia de los pacientes. (Fuente: Orphanet).

37.1 CASOS Y TASA POR 10.000 HABITANTES.

Tabla 141. N.º de casos y tasa de prevalencia por sexos. Hemoglobinuria Paroxística Nocturna. Año 2021. Castilla y León.

<i>Sexo</i>	Casos	Tasa por 10⁴ habitantes
<i>Hombre</i>	4	0,03
<i>Mujer</i>	12	0,10
Total	16	0,07

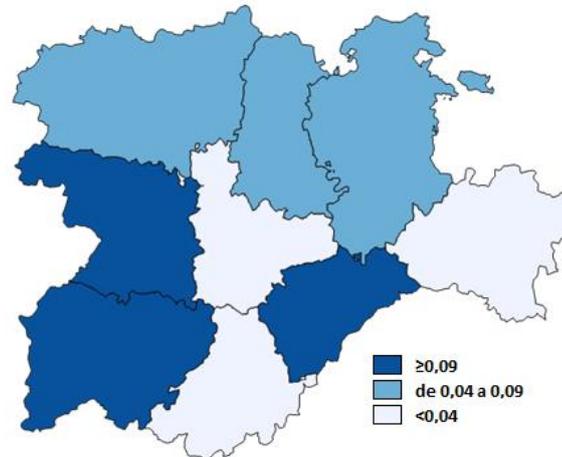
Prevalencia en Castilla y León: 0,07 casos por 10.000 habitantes. La prevalencia registrada es inferior al rango de prevalencia propuesto por Orphanet.

37.2 CASOS TOTALES POR SEXO Y PROVINCIA.

Tabla 142. N.º de casos y tasa de prevalencia por sexos y provincia. Hemoglobinuria Paroxística Nocturna. Año 2021. Castilla y León.

<i>Provincia</i>	<i>Hombres</i>	<i>Mujeres</i>	<i>Total</i>	<i>Tasa por 10⁴ habitantes</i>
ÁVILA	0	0	0	0,00
BURGOS	1	1	2	0,06
LEÓN	0	3	3	0,07
PALENCIA	0	1	1	0,06
SALAMANCA	2	2	4	0,12
SEGOVIA	1	1	2	0,13
SORIA	0	0	0	0,00
VALLADOLID	0	2	2	0,04
ZAMORA	0	2	2	0,12
CASTILLA Y LEÓN	4	12	16	0,07

37.3 MAPA DE TASAS POR PROVINCIA.

Mapa 28. Tasa de prevalencia por provincias. Hemoglobinuria Paroxística Nocturna. Año 2021. Castilla y León.

37.4 CASOS TOTALES POR GRUPO DE EDAD.

Tabla 143. N.º de casos y tasa de prevalencia por sexos y grupo de edad. Hemoglobinuria Paroxística Nocturna. Año 2021. Castilla y León.

Grupo de edad	Hombres	Mujeres	Total	Tasa por 10 ⁴ habitantes
0-14	0	0	0	0,00
15-29	0	1	1	0,03
30-44	0	2	2	0,05
45-59	1	3	4	0,07
60-74	1	3	4	0,09
≥ 75	2	3	5	0,15
TOTAL	4	12	16	0,07

37.5 FALLECIDOS

Tabla 144. N.º de casos fallecidos por sexo y grupo de edad de fallecimiento. Hemoglobinuria Paroxística Nocturna. Año 2010-2021. Castilla y León.

Grupo de edad	Hombres	Mujeres	Total
0 a 14	0	0	0
15 a 29	0	0	0
30 a 44	0	0	0
45 a 59	0	0	0
60 a 74	1	2	3
≥ 75	1	1	2
TOTAL	2	3	5

Tabla 145. N.º de casos fallecidos por provincia de residencia. Hemoglobinuria Paroxística Nocturna. Año 2010-2021. Castilla y León.

<i>Provincia</i>	<i>Hombres</i>	<i>Mujeres</i>	<i>Total</i>
AVILA	0	1	1
BURGOS	1	0	1
LEON	0	1	1
PALENCIA	0	0	0
SALAMANCA	0	1	1
SEGOVIA	0	0	0
SORIA	0	0	0
VALLADOLID	1	0	1
ZAMORA	0	0	0
CASTILLA Y LEÓN	2	3	5

37.6 OTRAS CARACTERÍSTICAS DE INTERÉS

Se encuentra que en un 37,5% de los casos fueron captados por la HCAP-Medora.

38. HEMOGLOBINURIA PAROXÍSTICA POR FRÍO

CÓDIGO CIE 10: D59.6

CÓDIGO ORPHA: 90035

ENVÍO REER: NO

La hemoglobinuria paroxística por frío (PCH) es un tipo muy raro de anemia hemolítica autoinmune (AIHA, consulte este término), causada por la presencia en sangre de autoanticuerpos activados por frío y caracterizada por la presencia repentina de hemoglobinuria, normalmente tras una exposición a temperaturas bajas.

El diagnóstico se basa en la evidencia de anemia relacionada con hemólisis, la presencia de hemoglobina en la orina, un resultado positivo de la prueba de Donath-Landsteiner (DL) y en la evidencia de especificidad anti-P de los autoanticuerpos IgG. (*Fuente Orphanet*)

38.1 DESCRIPCIÓN DE LOS CASOS

En nuestra comunidad contamos con **1 caso** de esta entidad.

N.º de casos	Edad (años)	Sexo	Provincia de residencia
1	7	Hombre (1)	Valladolid (1)

Prevalencia en Castilla y León: 0,004 casos por 10.000 habitantes. El rango de prevalencia propuesto por Orphanet es superior a la prevalencia registrada en Castilla y León.

38.2 DESCRIPCIÓN DE LOS FALLECIDOS

No hay registrado ningún caso fallecido para esta entidad

39. MIASTENIA GRAVIS

CÓDIGO CIE-10: G70.0; G70.00; G70.01

CÓDIGO ORPHA: 589

ENVÍO REER: NO

La miastenia grave (MG) es un trastorno autoinmune raro, clínicamente heterogéneo, de la unión neuromuscular caracterizado por una debilidad fatigable de los músculos voluntarios. Se puede desarrollar a todas las edades, pero hay un pico bimodal en la edad de inicio de la forma adulta, principalmente en mujeres antes de los 40 años de edad, y en hombres después de los 50 años de edad. Los pacientes presentan debilidad fluctuante y afectación de grupos de músculos oculares, bulbares, de las extremidades y del cuello. Las manifestaciones oculares incluyen diplopía fluctuante y ptosis. La implicación bulbar puede manifestarse por dificultad para masticar, disfagia y disartria. Algunos pacientes desarrollan debilidad muscular generalizada, que puede convertirse en grave con debilidad muscular respiratoria. En la forma juvenil, el inicio se produce antes de los 18 años. Algunos recién nacidos manifiestan una forma neonatal transitoria que causa hipotonía y dificultad para alimentarse. *(Fuente: Orphanet)*

39.1 CASOS Y TASA POR 10.000 HABITANTES.

Tabla 146. N.º de casos y tasa de prevalencia por sexos. Miastenia Gravis. Año 2021. Castilla y León.

<i>Sexo</i>	Casos	Tasa por 10⁴ habitantes
<i>Hombre</i>	333	2,85
<i>Mujer</i>	398	3,30
Total	731	3,08

Prevalencia en Castilla y León: 1,09 casos por 10.000 habitantes. La prevalencia registrada es superior a la propuesta por Orphanet.

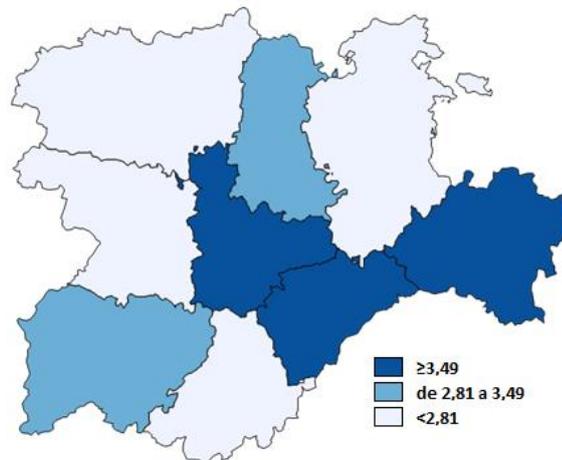
39.2 CASOS TOTALES POR SEXO Y PROVINCIA.

Tabla 147. N.º de casos y tasa de prevalencia por sexos y provincia. Miastenia Gravis. Año 2021. Castilla y León.

<i>Provincia</i>	<i>Hombres</i>	<i>Mujeres</i>	<i>Total</i>	<i>Tasa por 10⁴ habitantes</i>
ÁVILA	17	24	41	2,58
BURGOS	51	40	91	2,56
LEÓN	42	54	96	2,14
PALENCIA	24	22	46	2,91
SALAMANCA	58	54	112	3,43
SEGOVIA	32	32	64	4,16
SORIA	10	26	36	4,08
VALLADOLID	81	121	202	3,90
ZAMORA	18	25	43	2,56
CASTILLA Y LEÓN	333	398	731	3,08

39.3 MAPA DE TASAS POR PROVINCIA.

Mapa 28. Tasa de prevalencia por provincias. Miastenia Gravis. Año 2021. Castilla y León.



39.4 CASOS TOTALES POR GRUPO DE EDAD.

Tabla 148. N.º de casos y tasa de prevalencia por sexos y grupo de edad. Miastenia Gravis. Año 2021. Castilla y León.

Grupo de edad	Hombres	Mujeres	Total	Tasa por 10 ⁴ habitantes
0-14	3	0	3	0,11
15-29	4	10	14	0,45
30-44	24	68	92	2,19
45-59	62	84	146	2,58
60-74	114	84	198	4,21
≥ 75	126	152	278	8,31
TOTAL	333	398	731	3,08

39.5 FALLECIDOS

Tabla 149. N.º de casos fallecidos por sexo y grupo de edad de fallecimiento. Miastenia Gravis. Año 2010-2021. Castilla y León.

Grupo de edad	Hombres	Mujeres	Total
0 a 14	0	0	0
15 a 29	0	0	0
30 a 44	0	1	1
45 a 59	4	6	10
60 a 74	28	17	45
≥ 75	100	82	182
TOTAL	132	106	238

Tabla 150. N.º de casos fallecidos por provincia de residencia. Miastenia Gravis. Año 2010-2021. Castilla y León.

<i>Provincia</i>	<i>Hombres</i>	<i>Mujeres</i>	<i>Total</i>
AVILA	6	9	15
BURGOS	19	16	35
LEON	22	21	43
PALENCIA	10	2	12
SALAMANCA	23	15	38
SEGOVIA	8	10	18
SORIA	4	4	8
VALLADOLID	29	22	51
ZAMORA	11	7	18
CASTILLA Y LEÓN	132	106	238

39.6 OTRAS CARACTERÍSTICAS DE INTERÉS

Tabla 151. Distribución por tipo de enfermedad. Miastenia Gravis. Año 2021. Castilla y León.

<i>SUBTIPO</i>	NÚMERO DE CASOS
<i>Miastenia gravis</i>	312
<i>Miastenia gravis con exacerbacion aguda</i>	56
<i>Miastenia gravis sin exacerbacion aguda</i>	363

Se encuentra que en un 40,5% de los casos fueron captados por HCAP-Medora más CMBD y un 37,6% por HCAP-Medora.

40. MONOSOMÍA 3P

CÓDIGO CIE-10: Q93.59

CÓDIGO ORPHA: 1620

ENVÍO REER: NO

La monosomía distal 3p es una anomalía cromosómica poco frecuente, resultante de una deleción parcial del brazo corto del cromosoma 3. Presenta un fenotipo muy variable caracterizado por retraso del crecimiento pre- y post natal, discapacidad intelectual, retraso del desarrollo y dismorfia craneofacial (microcefalia, trigonocefalia, fisuras palpebrales inclinadas hacia abajo, telecanto, ptosis, micrognatia). Puede asociar polidactilia postaxial, hipotonía, anomalías renales y defectos cardíacos congénitos (por ejemplo, defecto septal atrioventricular). *(Fuente: Orphanet)*

40.1 DESCRIPCIÓN DE LOS CASOS

En nuestra comunidad contamos con **1 caso** de esta entidad.

N.º de casos	Edades (años)	Sexo	Provincia de residencia
1	10	Mujer (1)	Salamanca (1)

Prevalencia en Castilla y León: 0,004 casos por 10.000 habitantes. Según Orphanet la prevalencia de esta entidad es de menos de 1 caso por millón, por lo que la registrada en la comunidad se encuentra dentro de lo descrito.

40.2 DESCRIPCIÓN DE LOS FALLECIDOS

No hay ningún caso fallecido registrado para esta entidad

41. CARIOTIPO 47, XXX

CÓDIGO CIE-10: Q97.0

CÓDIGO ORPHA: 3375

ENVÍO REER: NO

Se trata de la anomalía cromosómica más común en mujeres. Sin embargo, como la mayoría ellas presentan una afectación leve o son asintomáticas, se estima que sólo un 10% de los casos con trisomía X están diagnosticados. Los rasgos físicos más comunes incluyen: estatura alta, pliegues epicánticos, hipotonía y clinodactilia. Otros hallazgos asociados son: convulsiones, anomalías renales y genitourinarias y fallo ovárico prematuro (consulte este término). Las niñas con trisomía X tienen tasas más altas de retraso motor y del habla, y un mayor riesgo de déficit cognitivo y problemas de aprendizaje en la edad escolar. *(Fuente: Orphanet)*

41.1 DESCRIPCIÓN DE LOS CASOS

En nuestra comunidad contamos con **6 casos** de esta entidad.

N.º de casos	Edad (años)	Sexo	Provincia de residencia
6	0,6,9,10,29,46	Mujeres (6)	Ávila (1); León (1); Salamanca (2); Valladolid (2)

Prevalencia en Castilla y León: 0,03 casos por 10.000 habitantes. La prevalencia obtenida en mujeres es de 0,05 por 10.000 habitantes. La prevalencia registrada tanto global como en mujeres es inferior al rango de prevalencia propuesto por Orphanet.

41.2 DESCRIPCIÓN DE LOS FALLECIDOS

No hay ningún caso registrado fallecido para esta entidad.

42. CARIOTIPO 47, XYY

CÓDIGO CIE 10: Q98.5
 CÓDIGO ORPHA: 8
 ENVÍO REER: NO

La aneuploidía de los cromosomas sexuales en la que los varones tienen un cromosoma Y adicional. Se caracteriza clínicamente por talla alta que es patente desde la infancia, macrocefalia, rasgos faciales característicos (leve hipertelorismo ocular, orejas de baja implantación, región malar ligeramente aplanada), retraso en el habla, mayor riesgo de problemas sociales y emocionales, trastorno por déficit de atención e hiperactividad y trastorno del espectro autista. *(Fuente: Orphanet)*

42.1 DESCRIPCIÓN DE LOS CASOS

En nuestra comunidad contamos con **5 casos** de esta entidad.

N.º de casos	Edad (años)	Sexo	Provincia de residencia
5	5, 11, 16, 17, 36	Hombres (5)	Burgos (2); Palencia (1); Soria (1); Valladolid (1)

Prevalencia en Castilla y León: 0,02 casos por 10.000 habitantes. La prevalencia en hombres obtenida es de 0,043 casos por 10.000 habitantes. La prevalencia registrada tanto global como en hombres es inferior al rango de prevalencia propuesto por Orphanet

42.2 DESCRIPCIÓN DE LOS FALLECIDOS

No hay ningún caso fallecido registrado en RERCyL.

43. SÍNDROME DE ALPORT

CÓDIGOS CIE 10: Q87.81

CÓDIGO ORPHA: 63, 88917

ENVÍO REER: NO

Es una enfermedad renal poco frecuente caracterizada por nefropatía glomerular con hematuria que evoluciona a enfermedad renal terminal (ERT) y que asocia, por lo general, pérdida auditiva neurosensorial y, ocasionalmente, anomalías oculares. El Síndrome de Alport puede debutar a cualquier edad entre la infancia y la edad adulta tardía, aunque, por lo general, se manifiesta más temprano. Los subtipos clínicos del SA incluyen el SA ligado al cromosoma X (LX), el autosómico recesivo (AR) y el autosómico dominante (AD), representando, aproximadamente, el 80%, 15% y 5% de todos los casos de SA, respectivamente. (Fuente: Orphanet)

43.1 CASOS Y TASA POR 10.000 HABITANTES

Tabla 152. N.º de casos y tasa de prevalencia por sexos. Síndrome de Alport. Año 2021. Castilla y León.

Sexo	Casos	Tasa por 104 habitantes
Hombre	8	0,07
Mujer	7	0,06
Total	15	0,06

Prevalencia en Castilla y León: 0,06 casos por 10.000 habitantes. Según Orphanet la prevalencia de esta entidad es desconocida.

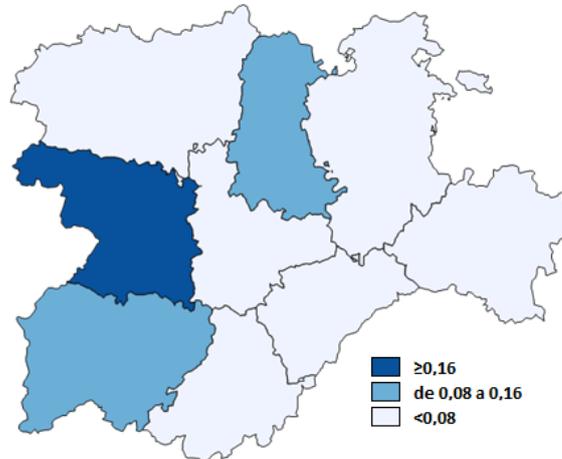
43.2 CASOS TOTALES POR SEXO Y PROVINCIA.

Tabla 153. N.º de casos y tasa de prevalencia por sexos y provincia. Síndrome de Alport. Año 2021. Castilla y León.

Provincia	Hombres	Mujeres	Total	Tasa por 104 habitantes
ÁVILA	0	0	0	0,00
BURGOS	0	0	0	0,00
LEÓN	1	1	2	0,04
PALENCIA	0	2	2	0,13
SALAMANCA	2	3	5	0,15
SEGOVIA	1	0	1	0,07
SORIA	0	0	0	0,00
VALLADOLID	1	0	1	0,02
ZAMORA	3	1	4	0,24
CASTILLA Y LEÓN	8	7	15	0,06

43.3 MAPA DE TASAS POR PROVINCIA

Mapa 29. Tasa de prevalencia por provincias. Síndrome de Alport. Año 2021. Castilla y León.



43.4 CASOS TOTALES POR GRUPO DE EDAD

Tabla 154. N.º de casos y tasa de prevalencia por sexos y grupo de edad. Síndrome de Alport. Año 2021. Castilla y León.

Grupo de edad	Hombres	Mujeres	Total	Tasa por 104 habitantes
0-14	1	1	2	0,07
15-29	1	0	1	0,03
30-44	2	2	4	0,10
45-59	3	3	6	0,11
60-74	1	1	2	0,04
≥ 75	0	0	0	0,00
TOTAL	8	7	15	0,06

43.5 FALLECIDOS

No hay casos fallecidos registrados en el RERCyL en el periodo de estudio.

43.6 OTRAS CARACTERÍSTICAS DE INTERÉS

De los 15 casos registrados hay 5 casos clasificados como Síndrome de Alport asociado al cromosoma X. Un 73,3% de los casos fueron captados por CMBD.

44. SÍNDROME DE EDWARDS

CÓDIGOS CIE-10: Q91; Q91.0; Q91.1; Q91.2; Q91.3

CÓDIGO ORPHA: 3380

ENVÍO REER: NO

La trisomía 18 es una anomalía cromosómica asociada con la presencia de un cromosoma 18 adicional y caracterizada por retraso del crecimiento, dolicocefalia, facies característica, anomalías en las extremidades y malformaciones viscerales. Al nacimiento se presenta hipotonía, hiporreactividad y problemas de alimentación (mala succión), seguidos por una progresión a hipertonía, con niños que presentan una falta aparente de conciencia del entorno. Entre las características comunes se encuentran retraso del crecimiento intrauterino y postnatal, aspecto demacrado con hipotrofia, microcefalia con cráneo estrecho y dolicocefalia, microrretrognatia, hipertelorismo y orejas angulares y anormalmente modeladas. *(Fuente: Orphanet)*

44.1 DESCRIPCIÓN DE LOS CASOS

En nuestra comunidad contamos con **5 casos** de esta entidad.

N.º de casos	Edad (años)	Sexo	Provincia de residencia
5	6, 7, 16, 17 (2)	Hombres (3), Mujeres (2)	Burgos (2), Palencia (1), Segovia (2)

Prevalencia en Castilla y León: 0,02 casos por 10.000 habitantes. La prevalencia registrada se encuentra dentro del rango de prevalencia propuesto por Orphanet.

44.2 DESCRIPCIÓN DE LOS FALLECIDOS

Características de los casos fallecidos para esta entidad para el periodo 2010-2021:

N.º de casos	Edades (años)	Sexo	Provincia de residencia
3	0 (2); 33	Mujeres (1); Hombres (2)	Ávila (1); Soria (1); Valladolid (1)

45. SÍNDROME DE PATAU

CÓDIGOS CIE-10: Q91; Q91.4; Q91.5; Q91.6; Q91.7

CÓDIGO ORPHA: 3378

ENVÍO REER: NO

La trisomía 13 es una anomalía cromosómica causada por un cromosoma 13 adicional caracterizada por malformaciones del cerebro (holoprosencefalia), dismorfismo facial, anomalías oculares, polidactilia postaxial, malformaciones viscerales (cardiopatía) y retraso psicomotor grave. En más de un 95% de fetos con esta anomalía cromosómica se produce la muerte *in utero*. Las manifestaciones neurológicas son graves con hipotonía e hiporreactividad con una falta aparente de conciencia del entorno. En el 70% de los casos se presenta holoprosencefalia. En el 75% de los casos se detecta trisomía 13 libre. En el 20%, asociada con una translocación robertsoniana en la que el cromosoma supernumerario 13 se une a otro cromosoma acrocéntrico (cromosomas 13, 14, 15, 21 o 22). (Fuente: Orphanet)

45.1 DESCRIPCIÓN DE LOS CASOS

En nuestra comunidad contamos con **3 casos** de esta entidad.

N.º de casos	Edad (años)	Sexo	Provincia de residencia
3	13, 22, 42	Mujeres (3)	Ávila (1); León (1); Valladolid (1)

Prevalencia en Castilla y León: 0,01 casos por 10.000 habitantes. La prevalencia registrada se encuentra dentro del rango de prevalencia propuesto por Orphanet.

45.2 DESCRIPCIÓN DE LOS FALLECIDOS

Características de los casos fallecidos para esta entidad para el periodo 2010-2021:

N.º de casos	Edades (años)	Sexo	Provincia de residencia
1	0	Hombres (1)	Salamanca (1)

46. SÍNDROME DE ROBINOW

CÓDIGO CIE-10: Q87.1

CÓDIGO ORPHA: 97360

ENVÍO REER: NO

El síndrome de Robinow (SR) es un síndrome genético raro caracterizado por acortamiento de las extremidades y anomalías en cabeza, cara y genitales externos. Hasta la fecha se han descrito unos 200 casos, principalmente en: EEUU, países árabes, Turquía, República Checa, Eslovaquia, el subcontinente indio, y Brasil. La prevalencia en otras áreas geográficas es desconocida. Afecta por igual a hombres y mujeres. El síndrome tiene un amplio espectro clínico. Los siguientes signos clínicos son generalmente frecuentes en ambas formas: estatura baja, rasgos faciales característicos (hipertelorismo, hipoplasia del tercio medio facial, puente nasal ancho, nariz corta y respingona, y narinas antevertidas), acortamiento mesomélico de las extremidades, así como braquidactilia, clinodactilia, hiperplasia gingival, e hipoplasia genital. *(Fuente: Orphanet)*

46.1 DESCRIPCIÓN DE LOS CASOS

En nuestra comunidad contamos con **1 caso** de esta entidad.

N.º de casos	Edades (años)	Sexo	Provincia de residencia
1	7	Hombre (1)	Ávila (1)

Prevalencia en Castilla y León: 0,004 casos por 10.000 habitantes. Según Orphanet la prevalencia de esta entidad es desconocida.

46.2 DESCRIPCIÓN DE LOS FALLECIDOS

No hay ningún caso registrado fallecido

47. SÍNDROME DE TURNER

CÓDIGO CIE-10: Q96; Q96.0; Q96.1; Q96.2; Q96.3; Q96.4; Q96.8; Q96.9

CÓDIGO ORPHA: 881

ENVÍO REER: NO

El síndrome de Turner es un trastorno cromosómico asociado a una ausencia parcial o completa de un cromosoma X. Los hallazgos clínicos son heterogéneos y las anomalías físicas típicas con frecuencia son leves o están ausentes. En todos los casos se da una estatura baja. Es frecuente una insuficiencia ovárica de inicio variable en función de la anomalía cromosómica. Otras manifestaciones viscerales (anomalías óseas, linfedema, sordera, y afectación gastrointestinal, tiroidea y cardiovascular) son menos comunes, pero deben tenerse en cuenta al momento del diagnóstico y ser objeto de seguimiento en la edad adulta. La monosomía del cromosoma X es responsable de menos de la mitad de los casos de síndrome de Turner y una gran mayoría de casos están causados por la presencia de mosaicismo (con una línea 45, X) y/o un cromosoma X o Y anómalo (delección, isocromosoma X, cromosoma dicéntrico). (Fuente: Orphanet)

47.1 CASOS Y TASA POR 10.000 HABITANTES

Tabla 155. N.º de casos y tasa de prevalencia por sexos. Síndrome de Turner. Año 2021. Castilla y León.

<i>Sexo</i>	<i>Casos</i>	<i>Tasa por 104 habitantes</i>
<i>Hombre</i>	0	0,00
<i>Mujer</i>	152	1,26
<i>Total</i>	152	0,64

Prevalencia en Castilla y León: 0,64 casos por 10.000 habitantes. La prevalencia en mujeres registrada es de 1,26 casos por 10.000 habitantes. Según el rango de prevalencia propuesto por Orphanet, la tasa global de Castilla y León es inferior, pero si tenemos en cuenta solo la prevalencia registrada en mujeres esta se encuentra dentro del rango propuesto.

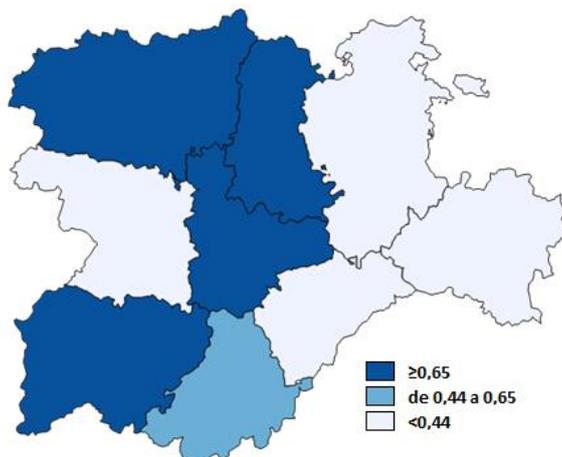
47.2 CASOS TOTALES POR SEXO Y PROVINCIA.

Tabla 156. N.º de casos y tasa de prevalencia por sexos y provincia. Síndrome de Turner. Año 2021. Castilla y León.

Provincia	Hombres	Mujeres	Total	Tasa por 10 ⁴ habitantes
ÁVILA	0	8	8	0,50
BURGOS	0	15	15	0,42
LEÓN	0	35	35	0,78
PALENCIA	0	13	13	0,82
SALAMANCA	0	28	28	0,86
SEGOVIA	0	4	4	0,26
SORIA	0	2	2	0,23
VALLADOLID	0	41	41	0,79
ZAMORA	0	6	6	0,36
CASTILLA Y LEÓN	0	152	152	0,64

47.3 MAPA DE TASAS POR PROVINCIAS.

Mapa 30. Tasa de prevalencia por provincias. Síndrome de Turner. Año 2021. Castilla y León.



47.4 CASOS TOTALES POR GRUPO DE EDAD.

Tabla 157. N.º de casos y tasa de prevalencia por sexos y grupo de edad. Síndrome de Turner. Año 2021. Castilla y León.

Grupo de edad	Hombres	Mujeres	Total	Tasa por 10 ⁴ habitantes
0-14	0	21	21	0,77
15-29	0	42	42	1,34
30-44	0	40	40	0,95
45-59	0	37	37	0,65
60-74	0	12	12	0,26
≥ 75	0	0	0	0,00
TOTAL	0	152	152	0,64

47.5 FALLECIDOS

Tabla 158. N.º de casos fallecidos por sexo y grupo de edad de fallecimiento. Síndrome de Turner. Año 2010-2021. Castilla y León.

<i>Grupo de edad</i>	<i>Hombres</i>	<i>Mujeres</i>	<i>Total</i>
0 a 14	0	0	0
15 a 29	0	1	1
30 a 44	0	0	0
45 a 59	0	2	2
60 a 74	0	4	4
≥ 75	0	2	2
TOTAL	0	9	9

Tabla 159. N.º de casos fallecidos por provincia de residencia. Síndrome de Turner. Año 2010-2021. Castilla y León.

<i>Provincia</i>	<i>Hombres</i>	<i>Mujeres</i>	<i>Total</i>
AVILA	0	0	0
BURGOS	0	1	1
LEON	0	6	6
PALENCIA	0	1	1
SALAMANCA	0	0	0
SEGOVIA	0	0	0
SORIA	0	0	0
VALLADOLID	0	1	1
ZAMORA	0	0	0
CASTILLA Y LEÓN	0	9	9

47.6 OTRAS CARACTERÍSTICAS DE INTERÉS

Tabla 160. Distribución por tipo de enfermedad. Síndrome de Turner. Año 2021. Castilla y León.

SUBTIPO	NÚMERO DE CASOS
<i>Síndrome de Turner, no especificado</i>	124
<i>Mosaico 45,X/otra(s) línea(s) celular(es) con cromosoma sexual anormal</i>	8
<i>Cariotipo 45,X</i>	7
<i>Síndrome de Turner</i>	5
<i>Mosaico 45,X/46,XX o XY</i>	3
<i>Cariotipo 46,X con cromosoma sexual anormal excepto iso (Xq)</i>	2
<i>Cariotipo 46,X iso (Xq)</i>	2
<i>Otras variantes del síndrome de Turner</i>	1

Se encuentra que en un 47,4% de los casos fueron captados por la HCAP-Medora. De los casos con base diagnóstica cumplimentada (58,6%) un 65,2% fueron diagnosticados entre otras por clínica más prueba genética.

48. SÍNDROME DE WOLF-HIRSCHHORN

CÓDIGO CIE-10: Q93.3

CÓDIGO ORPHA: 280

ENVÍO REER: NO

El SWH se da con mayor frecuencia en mujeres que en varones (2:1). Se observa un marcado retraso en el crecimiento intrauterino y una ganancia continua y lenta de peso postnatal. Los pacientes tienen unos rasgos faciales distintivos caracterizados por una apariencia de "casco de guerrero griego", visible más claramente antes de la pubertad; así como microcefalia, frente alta con glabella prominente, hipertelorismo, epicanto, cejas muy arqueadas, filtrum corto, comisuras bucales hacia abajo, micrognatia, pabellones auriculares escasamente formados, y presencia de hoyuelos y/o apéndices preauriculares y, en ocasiones, labio leporino/paladar hendido. También existe cifosis o escoliosis con malformación de cuerpos vertebrales, costillas accesorias o fusionadas, pie zambo y mano hendida. El retraso en el desarrollo es grave. El déficit intelectual es entre moderado y grave, raramente leve. *(Fuente: Orphanet)*

48.1 DESCRIPCIÓN DE LOS CASOS

En nuestra comunidad contamos con **1 caso** de esta entidad.

N.º de casos	Edad (años)	Sexo	Provincia de residencia
1	17	Mujer (1)	Segovia (1)

Prevalencia en Castilla y León: 0,004 casos por 10.000 habitantes. El rango de prevalencia propuesto por Orphanet es superior a la prevalencia registrada.

48.2 DESCRIPCIÓN DE LOS FALLECIDOS

No hay registrado ningún fallecido

49. SÍNDROME DE “CRI DU CHAT”

CÓDIGO CIE-10: Q93.4

CÓDIGO ORPHA: 281

ENVÍO REER: NO

Es un trastorno del desarrollo durante la embriogénesis poco frecuente causado por una deleción total o parcial del brazo corto del cromosoma 5. Clásicamente se caracteriza por llanto agudo y monótonico en maullido (cri du chat, en francés) desde el nacimiento, asociado a un grado variable de discapacidad intelectual, retraso psicomotor, microcefalia y dismorfia facial. Por lo general, los neonatos exhiben bajo peso al nacer y microcefalia, así como crisis cianóticas de asfixia y mala succión. El trastorno muestra una elevada variabilidad fenotípica que evoluciona con el tiempo. La dismorfia craneofacial incluye microcefalia, cara redondeada, puente nasal ancho, hipertelorismo, pliegues epicánticos, estrabismo, fisuras palpebrales inclinadas hacia abajo, orejas de baja implantación, comisuras inclinadas hacia abajo, paladar ojival, microrretrognatia y maloclusión. (*Fuente: Orphanet*)

49.1 DESCRIPCIÓN DE LOS CASOS

En nuestra comunidad contamos con **3 casos** de esta entidad.

N.º de casos	Edad (años)	Sexo	Provincia de residencia
3	4,11,15	Mujeres (3)	Soria (1), Valladolid (2)

Prevalencia en Castilla y León: 0,013 casos por 10.000 habitantes. Según Orphanet la prevalencia de esta entidad es desconocida.

49.2 DESCRIPCIÓN DE LOS FALLECIDOS

No hay casos fallecidos registrados en RERCyL.

50.SÍNDROME MICRODELECCIÓN 15Q 11.2

CÓDIGO CIE-10: Q93.59

CÓDIGOS CIE 10 COMPLEMENTARIOS: Q93.5

CÓDIGO ORPHA: 261183

ENVÍO REER: NO

El Síndrome de microdelección 15q11.2 es una monosomía autosómica parcial poco frecuente, con expresión fenotípica variable y penetrancia reducida, asociada a un aumento en la susceptibilidad a trastornos neuropsiquiátricos o del desarrollo neurológico, que incluyen retraso en el desarrollo psicomotor, retraso en el habla, trastornos del espectro autista, trastorno por déficit de atención e hiperactividad, trastorno obsesivo-compulsivo, epilepsia o convulsiones. También puede incluir leves características dismórficas inespecíficas (tales como orejas displásicas, frente ancha, hipertelorismo), paladar hendido, anomalías neurológicas (tales como ataxia e hipotonía muscular) y de neuroimagen. *(Fuente: Orphanet)*

50.1 DESCRIPCIÓN DE LOS CASOS

En nuestra comunidad contamos con **5 casos** de esta entidad.

N.º de casos	Edad (años)	Sexo	Provincia de residencia
5	4,6,8,12,16	Hombre (4); Mujeres (1)	León (3); Salamanca (2)

Prevalencia en Castilla y León: 0,021 casos por 10.000 habitantes. Según Orphanet la prevalencia de esta entidad es desconocida.

50.2 DESCRIPCIÓN DE LOS CASOS

No hay registrados casos fallecidos

51. SÍNDROME MICRODELECCIÓN 1Q 44

CÓDIGO CIE-10: Q93.59

CÓDIGOS CIE 10 COMPLEMENTARIOS: Q93.5

CÓDIGO ORPHA: 238769

ENVÍO REER: NO

El síndrome de microdelección 1q44 es un síndrome asociado a dismorfia facial y discapacidad intelectual, en particular a retraso del lenguaje, convulsiones e hipotonía. Prevalencia menos de 1 caso por millón de habitantes. Los rasgos faciales más comunes incluyen microcefalia, hipertelorismo y labio superior delgado. En todos los pacientes afectados se observa un cuerpo calloso anormal (agenesia, hipogenesia o ligera reducción de su espesor). Esta microdelección se identificó por hibridación genómica comparativa (HGC) de microarrays (*Fuente: Orphanet*)

51.1 DESCRIPCIÓN DE LOS CASOS

En nuestra comunidad contamos con **1 caso** de esta entidad.

N.º de casos	Edad (años)	Sexo	Provincia de residencia
1	2	Hombre (1)	Valladolid (1)

Prevalencia en Castilla y León: 0,004 casos por 10.000 habitantes. Según Orphanet la prevalencia de esta entidad es desconocida y hay muy pocos casos descritos.

51.2 DESCRIPCIÓN DE LOS CASOS

No hay casos registrados fallecidos

ANÁLISIS GLOBAL DEL INFORME

El presente Informe presenta dos grupos de enfermedades bien diferenciados. En primer lugar, contamos con las enfermedades de declaración al Reer. Son 29 entidades, con cinco enfermedades raras nuevas incluidas este año (Artrogriposis múltiple congénita, Artrogriposis múltiple congénita distal, Cirrosis biliar primaria, Hipotiroidismo congénito y Tetralogía de Fallot, aunque esta última entidad ya ha sido objeto de vigilancia en años anteriores por el RERCyL), para el resto de estas entidades se cuenta ya con un histórico de prevalencias y una cierta experiencia respecto a códigos complementarios para validar en particular y estrategia de validación en general. En segundo lugar, 22 enfermedades objeto de vigilancia en Castilla y León. Sin embargo, aún queda una enorme labor por realizar dado que existen entre 6.000 y 8.000 entidades clasificadas como raras. A pesar de ello, el RERCyL, en cumplimiento de sus objetivos, mantiene su esfuerzo por mejorar y ampliar el conocimiento de este grupo de patologías, a partir de la publicación de datos a nivel de enfermedad.

Así, de las 51 enfermedades analizadas, 16 presentan menos de 5 casos y, de éstas, 6 asocian un único caso. Esto hace patente el enorme esfuerzo para obtener datos de calidad en EERR, puesto que, aunque solo presenten un caso, cada una de las enfermedades lleva asociado un trabajo de investigación de cada una, análisis de una estrategia de validación particular y la validación de casos final.

Se ha de tener en cuenta que, al ser un registro poblacional, únicamente se pueden presentar datos de enfermedades sobre las que tenemos constancia de que el registro tiene una visión próxima a la realidad epidemiológica de nuestra comunidad. Así, a pesar de contar con 13.049 casos validados en el RERCyL, el Informe solo recoge 4.849 (un 37,2%). Además de los criterios de inclusión y de exclusión para la realización de este informe, estos son casos, relacionados con enfermedades que se analizaron en profundidad respecto a todas las fuentes de captación del registro, así como del análisis tanto de sus códigos específicos como códigos complementarios por los que pudieran estar codificadas estas enfermedades. Por tanto, aunque el registro cuente con casos validados correspondientes a otras enfermedades raras, pueden existir casos todavía sin revisar que impiden tener la visión necesaria para ser incluidas en el informe epidemiológico.

Si analizamos los datos globales del Informe, obtenemos la siguiente tabla (nº 161) que compara los datos de cada enfermedad y la tasa de Castilla y León con las tasas propuestas por Orphanet. (Sombreado verde: tasa en Castilla y León por debajo de la tasa propuesta por Orphanet; sombreado naranja: tasa en Castilla y León por encima de la tasa propuesta por Orphanet)

Tabla 161. N.º de casos y tasa de prevalencia por 10.000 habitantes de las EERR. Datos a 31 de diciembre de 2021 y Prevalencia propuesta por Orphanet por cada 10.000 habitantes.

Enfermedad rara	Nº de casos	Tasa por 10.000 CyL	Tasa por 10.000 propuesta por ORPHANET
1 Artrogriposis múltiple congénita	26	0,11	Desconocida
2 Artrogriposis múltiple congénita distal	7	0,03	Desconocida
3 Ataxia de Friedrich	40	0,17	0,1-0,9
4 Atrofia Muscular Espinal Proximal	37	0,16	0,1-0,9
5 Cirrosis o colangitis biliar primaria	744	3,13	1-5
6 Complejo Esclerosis tuberosa	114	0,48	0,4-0,88
7 Displasia Renal	62	0,26	Desconocida
8 Distrofia Miotónica de Steinert	238	1	1-5
9 Enfermedad de Fabry	19	0,08	1-5
10 Enfermedad de Gaucher	13	0,05	0,1-0,9
11 Enfermedad de Huntington	154	0,65	0,1-0,9
12 Enfermedad de Niemann Pick	5	0,02	0,01-0,09
13 Enfermedad de Rendu-Osler	112	0,47	1-5
14 Enfermedad de Wilson	34	0,14	0,1-0,9
15 Esclerosis Lateral Amiotrófica	171	0,72	0,1-0,9
16 Fenilcetonuria	76	0,32	0,1-0,9
17 Fibrosis Quística	211	0,89	1-5
18 Hemofilia A	250	1,05	0,1-0,9
19 Hipotiroidismo congénito	244	1,03	1-5
20 Osteogénesis Imperfecta	85	0,36	1-5
21 Retinosis Pigmentaria	641	2,7	1-5
22 Síndrome de Angelman	10	0,04	0,1-0,9
23 Síndrome de Beckwith Wiedemann	4	0,02	1-5
24 Síndrome de Goodpasture	13	0,05	Desconocida
25 Síndrome de Marfan	118	0,5	1-5
26 Síndrome de Prader Willi	26	0,11	0,1-0,9
27 Síndrome de Williams	13	0,05	≈1,33
28 Síndrome del X frágil	68	0,29	1-5
29 Tetralogía de Fallot	139	0,59	Desconocida
30 Ataxia Telangiectasia	4	0,02	0,01-0,09
31 Coloboma del Iris	8	0,03	Desconocida
32 Delección parcial brazo corto cromosoma 16	1	0,004	<0,01
33 Enfermedad de Kawasaki	173	0,73	Desconocida
34 Enfermedad de Krabbe	2	0,008	0,1-0,9
35 Enfermedad orina olor jarabe de arce	5	0,02	0,01-0,09
36 Hemofilia B	35	0,15	0,1-0,9
37 Hemoglobinuria paroxística nocturna	16	0,07	0,1-0,9
38 Hemoglobinuria paroxística por frío	1	0,004	0,01-0,09
39 Miastenia Gravis	731	3,08	0,1-0,9
40 Monosomía 3p	1	0,004	<0,01
41 Cariotipo 47, XXX	6	0,03	1-5
42 Cariotipo 47, XYY	5	0,02	1-5
43 Síndrome de Alport	15	0,06	Desconocida
44 Síndrome de Edwards	5	0,02	0,01-0,09
45 Síndrome de Patau	3	0,01	0,01-0,09
46 Síndrome de Robinow	1	0,004	Desconocida
47 Síndrome de Turner	152	0,64	1-5
48 Síndrome de Wolf-Hirschhorn	1	0,004	0,1-0,9
49 Síndrome de "Cri du Chat"	3	0,013	Desconocida
50 Síndrome microdelección 15Q 11.2	5	0,021	Desconocida
51 Síndrome microdelección 1Q 44	1	0,004	Desconocida

Tabla 162. N.º de casos y tasa de prevalencia por 10.000 habitantes de las EERR validadas en el RERCyL según sexo. Datos a 31 de diciembre de 2021.

Enfermedad rara	Número			Tasa por 10,000		
	Total	Hombres	Mujeres	Total	Hombres	Mujeres
1 Artrogriposis múltiple congénita	26	13	13	0,11	0,11	0,11
2 Artrogriposis múltiple congénita distal	7	4	3	0,03	0,03	0,02
3 Ataxia de Friedrich	40	21	19	0,17	0,18	0,16
4 Atrofia Muscular Espinal Proximal	37	19	18	0,16	0,16	0,15
5 Cirrosis o colangitis biliar primaria	744	85	659	3,13	0,73	5,47
6 Complejo Esclerosis tuberosa	114	61	53	0,48	0,52	0,44
7 Displasia Renal	62	38	24	0,26	0,32	0,2
8 Distrofia Miotónica de Steinert	238	106	132	0,91	1,1	1,00
9 Enfermedad de Fabry	19	7	12	0,06	0,1	0,08
10 Enfermedad de Gaucher	13	5	8	0,05	0,04	0,07
11 Enfermedad de Huntington	154	64	90	0,65	0,55	0,75
12 Enfermedad de Niemann Pick	5	4	1	0,02	0,03	0,01
13 Enfermedad de Rendu-Osler	112	50	62	0,47	0,43	0,51
14 Enfermedad de Wilson	34	20	14	0,14	0,17	0,12
15 Esclerosis Lateral Amiotrófica	171	105	66	0,72	0,9	0,55
16 Fenilcetonuria	76	34	42	0,32	0,29	0,35
17 Fibrosis Quística	211	113	98	0,89	0,97	0,81
18 Hemofilia A	250	227	23	1,05	1,94	0,19
19 Hipotiroidismo congénito	244	101	143	1,03	0,86	1,19
20 Osteogénesis Imperfecta	85	42	43	0,36	0,36	0,36
21 Retinosis Pigmentaria	641	299	342	2,7	2,56	2,84
22 Síndrome de Angelman	10	5	5	0,04	0,04	0,04
23 Síndrome de Beckwith Wiedemann	4	4	0	0,02	0,03	0,00
24 Síndrome de Goodpasture	13	9	4	0,05	0,08	0,03
25 Síndrome de Marfan	118	59	59	0,5	0,5	0,49
26 Síndrome de Prader Willi	26	11	15	0,11	0,09	0,12
27 Síndrome de Williams	13	4	9	0,05	0,03	0,07
28 Síndrome del X frágil	68	48	20	0,29	0,41	0,17
29 Tetralogía de Fallot	139	80	59	0,59	0,68	0,49
30 Ataxia Telangiectasia	4	1	3	0,02	0,01	0,02
31 Coloboma del Iris	8	3	5	0,03	0,03	0,04
32 Delección parcial brazo corto cromosoma 16	1	0	1	0,004	0,00	0,01
33 Enfermedad de Kawasaki	173	104	69	0,73	0,89	0,57
34 Enfermedad de Krabbe	2	2	0	0,008	0,017	0,00
35 Enfermedad orina olor jarabe de arce	5	2	3	0,02	0,017	0,02
36 Hemofilia B	35	34	1	0,15	0,29	0,01
37 Hemoglobinuria paroxística nocturna	16	4	12	0,07	0,03	0,10
38 Hemoglobinuria paroxística por frío	1	1	0	0,004	0,01	0,00
39 Miastenia Gravis	731	333	398	3,08	2,85	3,30
40 Monosomía 3p	1	0	1	0,004	0,00	0,008
41 Cariotipo 47, XXX	6	0	6	0,030	0,00	0,05
42 Cariotipo 47, XYY	5	5	0	0,02	0,043	0,00
43 Síndrome de Alport	15	8	7	0,06	0,07	0,06
44 Síndrome de Edwards	5	3	2	0,02	0,03	0,02
45 Síndrome de Patau	3	0	3	0,01	0,00	0,02
46 Síndrome de Robinow	1	1	0	0,004	0,01	0,00
47 Síndrome de Turner	152	0	152	0,64	0,00	1,26
48 Síndrome de Wolf-Hirschhorn	1	0	1	0,004	0,00	0,01
49 Síndrome de "Cri du Chat"	3	0	3	0,013	0,00	0,025
50 Síndrome microdelección 15Q 11.2	5	4	1	0,021	0,03	0,01
51 Síndrome microdelección 1Q 44	1	1	0	0,004	0,01	0,00

Tabla 163. Tasa de prevalencia por 10.000 habitantes de las EERR validadas en el RERCyL según provincia de residencia. Datos a 31 de diciembre de 2021.

Enfermedad rara	Av	Bu	Le	Pa	Sa	Sg	So	Va	Za	CyL
1 Artrogriposis múltiple congénita	○ 0,25	○ 0,11	○ 0,02	○ 0,06	○ 0,21	○ 0,26	○ 0,34	○ 0,02	○ 0,06	○ 0,11
2 Artrogriposis múltiple congénita distal	○ 0,00	○ 0,03	○ 0,02	○ 0,13	○ 0,00	○ 0,00	○ 0,00	○ 0,06	○ 0,00	○ 0,03
3 Ataxia de Friedrich	○ 0,25	○ 0,08	○ 0,33	○ 0,13	○ 0,12	○ 0,13	○ 0,11	○ 0,12	○ 0,18	○ 0,17
4 Atrofia Muscular Espinal Proximal	○ 0,06	○ 0,17	○ 0,13	○ 0,13	○ 0,12	○ 0,33	○ 0,23	○ 0,19	○ 0,06	○ 0,16
5 Cirrosis o colangitis biliar primaria	● 3,52	● 3,41	● 3,14	● 2,97	● 3,13	● 2,28	● 2,83	● 3,67	● 1,61	● 3,13
6 Complejo Esclerosis tuberosa	○ 0,57	○ 0,39	○ 0,62	○ 0,51	○ 0,55	○ 0,39	○ 0,23	○ 0,39	○ 0,54	○ 0,48
7 Displasia Renal	○ 0,50	○ 0,45	○ 0,11	○ 0,06	○ 0,31	○ 0,26	○ 0,34	○ 0,25	○ 0,12	○ 0,26
8 Distrofia Miotónica de Steinert	● 0,88	● 0,79	● 0,71	● 2,09	○ 0,67	● 1,11	○ 0,34	● 1,39	● 1,01	● 1,00
9 Enfermedad de Fabry	○ 0,00	○ 0,14	○ 0,09	○ 0,00	○ 0,09	○ 0,07	○ 0,00	○ 0,10	○ 0,06	○ 0,08
10 Enfermedad de Gaucher	○ 0,13	○ 0,06	○ 0,04	○ 0,00	○ 0,12	○ 0,00	○ 0,00	○ 0,04	○ 0,06	○ 0,05
11 Enfermedad de Huntington	○ 0,50	● 1,07	○ 0,58	● 0,70	● 0,95	○ 0,33	○ 0,45	○ 0,42	○ 0,54	○ 0,65
12 Enfermedad de Niemann Pick	○ 0,00	○ 0,00	○ 0,02	○ 0,00	○ 0,03	○ 0,13	○ 0,00	○ 0,00	○ 0,06	○ 0,02
13 Enfermedad de Rendu-Osler	○ 0,19	○ 0,59	○ 0,20	○ 0,76	○ 0,61	○ 0,72	○ 0,00	○ 0,00	○ 0,60	○ 0,47
14 Enfermedad de Wilson	○ 0,06	○ 0,28	○ 0,11	○ 0,00	○ 0,06	○ 0,13	○ 0,11	○ 0,21	○ 0,12	○ 0,14
15 Esclerosis Lateral Amiotrófica	● 1,07	○ 0,59	● 0,69	● 0,95	● 0,83	○ 0,52	○ 0,45	○ 0,71	○ 0,66	○ 0,72
16 Fenilcetonuria	○ 0,44	○ 0,39	○ 0,27	○ 0,19	○ 0,34	○ 0,33	○ 0,11	○ 0,41	○ 0,12	○ 0,32
17 Fibrosis Quística	● 0,94	● 0,87	● 0,82	○ 0,57	○ 0,64	● 1,04	○ 0,57	● 1,29	○ 0,60	○ 0,89
18 Hemofilia A	● 1,01	○ 0,39	● 1,16	● 1,65	● 1,32	○ 0,72	● 1,47	● 1,29	○ 0,48	○ 1,05
19 Hipotiroidismo congénito	● 1,07	○ 1,04	○ 0,62	● 1,27	○ 1,13	○ 1,30	○ 0,57	● 1,47	○ 0,24	○ 1,03
20 Osteogénesis Imperfecta	○ 0,50	○ 0,20	○ 0,20	○ 0,06	○ 0,40	○ 0,33	○ 0,00	○ 0,73	○ 0,24	○ 0,36
21 Retinosis Pigmentaria	● 3,46	● 2,23	● 3,41	● 1,65	● 2,27	● 1,89	● 2,83	● 2,76	● 3,40	● 2,70
22 Síndrome de Angelman	○ 0,00	○ 0,11	○ 0,04	○ 0,00	○ 0,03	○ 0,07	○ 0,00	○ 0,04	○ 0,00	○ 0,04
23 Síndrome de Beckwith Wiedemann	○ 0,00	○ 0,03	○ 0,02	○ 0,06	○ 0,03	○ 0,00	○ 0,00	○ 0,00	○ 0,00	○ 0,02
24 Síndrome de Goodpasture	○ 0,06	○ 0,00	○ 0,09	○ 0,00	○ 0,09	○ 0,00	○ 0,00	○ 0,10	○ 0,00	○ 0,05
25 Síndrome de Marfan	○ 0,44	○ 0,25	○ 0,65	○ 0,19	○ 0,55	○ 0,39	○ 0,68	○ 0,46	● 0,95	○ 0,50
26 Síndrome de Prader Willi	○ 0,13	○ 0,03	○ 0,20	○ 0,00	○ 0,09	○ 0,00	○ 0,11	○ 0,15	○ 0,12	○ 0,11
27 Síndrome de Williams	○ 0,13	○ 0,03	○ 0,02	○ 0,00	○ 0,21	○ 0,00	○ 0,00	○ 0,00	○ 0,12	○ 0,05
28 Síndrome del X frágil	○ 0,50	○ 0,51	○ 0,24	○ 0,38	○ 0,03	○ 0,07	○ 0,34	○ 0,35	○ 0,12	○ 0,29
29 Tetralogía de Fallot	● 1,13	○ 0,31	○ 0,67	○ 0,32	○ 0,61	○ 0,72	○ 0,45	○ 0,68	○ 0,30	○ 0,59
30 Ataxia Telangiectasia	○ 0,00	○ 0,06	○ 0,00	○ 0,00	○ 0,06	○ 0,00	○ 0,00	○ 0,00	○ 0,00	○ 0,02
31 Coloboma del Iris	○ 0,00	○ 0,14	○ 0,00	○ 0,00	○ 0,03	○ 0,00	○ 0,00	○ 0,02	○ 0,06	○ 0,03
32 Delección parcial brazo corto cromosoma 16	○ 0,00	○ 0,00	○ 0,00	○ 0,00	○ 0,03	○ 0,00	○ 0,00	○ 0,00	○ 0,00	○ 0,004
33 Enfermedad de Kawasaki	○ 0,63	○ 0,45	○ 0,38	● 0,63	● 0,86	● 1,17	○ 0,68	● 1,22	○ 0,30	○ 0,73
34 Enfermedad de Krabbe	○ 0,00	○ 0,00	○ 0,04	○ 0,00	○ 0,00	○ 0,00	○ 0,00	○ 0,00	○ 0,00	○ 0,008
35 Enfermedad orina olor jarabe de arce	○ 0,06	○ 0,03	○ 0,00	○ 0,00	○ 0,06	○ 0,00	○ 0,00	○ 0,02	○ 0,00	○ 0,02
36 Hemofilia B	○ 0,19	○ 0,11	○ 0,13	○ 0,06	○ 0,06	○ 0,20	○ 0,00	○ 0,29	○ 0,06	○ 0,15
37 Hemoglobinuria paroxística nocturna	○ 0,00	○ 0,06	○ 0,07	○ 0,06	○ 0,12	○ 0,13	○ 0,00	○ 0,04	○ 0,12	○ 0,07
38 Hemoglobinuria paroxística por frío	○ 0,00	○ 0,00	○ 0,00	○ 0,00	○ 0,00	○ 0,00	○ 0,00	○ 0,02	○ 0,00	○ 0,004
39 Miastenia Gravis	● 2,58	● 2,56	● 2,14	● 2,91	● 3,43	● 4,16	● 4,08	● 3,90	● 2,56	● 3,08
40 Monosomía 3p	○ 0,00	○ 0,00	○ 0,00	○ 0,00	○ 0,03	○ 0,00	○ 0,00	○ 0,00	○ 0,00	○ 0,004
41 Cariotipo 47, XXX	○ 0,06	○ 0,00	○ 0,02	○ 0,00	○ 0,06	○ 0,00	○ 0,00	○ 0,04	○ 0,00	○ 0,03
42 Cariotipo 47, XYY	○ 0,00	○ 0,06	○ 0,00	○ 0,06	○ 0,00	○ 0,00	○ 0,11	○ 0,02	○ 0,00	○ 0,02
43 Síndrome de Alport	○ 0,00	○ 0,00	○ 0,04	○ 0,13	○ 0,15	○ 0,07	○ 0,00	○ 0,02	○ 0,24	○ 0,06
44 Síndrome de Edwards	○ 0,00	○ 0,06	○ 0,00	○ 0,06	○ 0,00	○ 0,13	○ 0,00	○ 0,00	○ 0,00	○ 0,02
45 Síndrome de Patau	○ 0,06	○ 0,00	○ 0,02	○ 0,00	○ 0,00	○ 0,00	○ 0,00	○ 0,02	○ 0,00	○ 0,01
46 Síndrome de Robinow	○ 0,06	○ 0,00	○ 0,00	○ 0,00	○ 0,00	○ 0,00	○ 0,00	○ 0,00	○ 0,00	○ 0,004
47 Síndrome de Turner	○ 0,50	○ 0,42	● 0,78	● 0,82	● 0,86	○ 0,26	○ 0,23	● 0,79	○ 0,36	○ 0,64
48 Síndrome de Wolf-Hirschhorn	○ 0,00	○ 0,00	○ 0,00	○ 0,00	○ 0,00	○ 0,07	○ 0,00	○ 0,00	○ 0,00	○ 0,004
49 Síndrome de "Cri du Chat"	○ 0,00	○ 0,00	○ 0,00	○ 0,00	○ 0,00	○ 0,00	○ 0,11	○ 0,04	○ 0,00	○ 0,01
50 Síndrome microdelección 15Q 11.2	○ 0,00	○ 0,00	○ 0,07	○ 0,00	○ 0,06	○ 0,00	○ 0,00	○ 0,00	○ 0,00	○ 0,021
51 Síndrome microdelección 1Q 44	○ 0,00	○ 0,00	○ 0,00	○ 0,00	○ 0,00	○ 0,00	○ 0,00	○ 0,02	○ 0,00	○ 0,004

Los iconos circulares representan la mayor o menor prevalencia en cada una de las provincias para cada una de las enfermedades (a más oscuro mayor prevalencia).

Tabla 164. Tasa de prevalencia por 10.000 habitantes de las ER validadas en el RERCyL según grupos de edad. Datos a 31 de diciembre de 2021.

Enfermedad rara	0-14	15-29	30-44	45-59	60-74	≥75	Total CyL
1 Artrogriposis múltiple congénita	0,26	0,19	0,12	0,12	0,02	0,00	0,11
2 Artrogriposis múltiple congénita distal	0,11	0,03	0,02	0,02	0,00	0,03	0,03
3 Ataxia de Friedrich	0,11	0,03	0,21	0,21	0,28	0,06	0,17
4 Atrofia Muscular Espinal Proximal	0,26	0,38	0,07	0,16	0,11	0,03	0,16
5 Cirrosis o colangitis biliar primaria	0,00	0,03	0,86	3,48	5,89	6,96	3,13
6 Complejo Esclerosis tuberosa	0,66	0,64	0,81	0,57	0,17	0,06	0,48
7 Displasia Renal	1,51	0,38	0,10	0,00	0,02	0,12	0,26
8 Distrofia Miotónica de Steinert	0,18	0,45	1,21	2,02	0,98	0,24	1,00
9 Enfermedad de Fabry	0,15	0,03	0,07	0,11	0,04	0,09	0,08
10 Enfermedad de Gaucher	0,00	0,03	0,02	0,09	0,02	0,15	0,05
11 Enfermedad de Huntington	0,04	0,00	0,38	0,90	1,32	0,72	0,65
12 Enfermedad de Niemann Pick	0,07	0,00	0,00	0,02	0,04	0,00	0,02
13 Enfermedad de Rendu-Osler	0,18	0,29	0,31	0,62	0,79	0,39	0,47
14 Enfermedad de Wilson	0,00	0,16	0,26	0,14	0,17	0,06	0,14
15 Esclerosis Lateral Amiotrófica	0,00	0,00	0,21	0,57	1,68	1,52	0,72
16 Fenilcetonuria	1,51	0,60	0,26	0,09	0,00	0,00	0,32
17 Fibrosis Quística	2,66	1,62	1,05	0,42	0,34	0,12	0,89
18 Hemofilia A	1,00	1,34	1,50	0,85	1,00	0,69	1,05
19 Hipotiroidismo congénito	4,54	1,72	0,48	0,39	0,36	0,24	1,03
20 Osteogénesis Imperfecta	0,52	0,57	0,38	0,37	0,28	0,09	0,36
21 Retinosis Pigmentaria	0,44	1,02	1,97	3,22	4,30	3,89	2,70
22 Síndrome de Angelman	0,22	0,10	0,02	0,00	0,00	0,00	0,04
23 Síndrome de Beckwith Wiedemann	0,04	0,06	0,02	0,00	0,00	0,00	0,02
24 Síndrome de Goodpasture	0,00	0,03	0,05	0,07	0,09	0,06	0,05
25 Síndrome de Marfan	0,66	0,70	0,48	0,58	0,43	0,15	0,50
26 Síndrome de Prader Willi	0,59	0,22	0,05	0,02	0,00	0,00	0,11
27 Síndrome de Williams	0,41	0,03	0,00	0,02	0,00	0,00	0,05
28 Síndrome del X frágil	0,70	0,57	0,26	0,25	0,04	0,12	0,29
29 Tetralogía de Fallot	1,73	1,08	0,64	0,39	0,17	0,03	0,59
30 Ataxia Telangiectasia	0,00	0,13	0,00	0,00	0,00	0,00	0,02
31 Coloboma del Iris	0,07	0,10	0,02	0,02	0,00	0,03	0,03
32 Delección parcial brazo corto cromosoma 16	0,04	0,00	0,00	0,00	0,00	0,00	0,004
33 Enfermedad de Kawasaki	4,35	1,69	0,05	0,00	0,00	0,00	0,73
34 Enfermedad de Krabbe	0,04	0,00	0,00	0,00	0,02	0,00	0,008
35 Enfermedad orina olor jarabe de arce	0,00	0,10	0,00	0,02	0,02	0,00	0,02
36 Hemofilia B	0,26	0,35	0,07	0,12	0,13	0,03	0,15
37 Hemoglobinuria paroxística nocturna	0,00	0,03	0,05	0,07	0,09	0,15	0,07
38 Hemoglobinuria paroxística por frío	0,04	0,00	0,00	0,00	0,00	0,00	0,004
39 Miastenia Gravis	0,11	0,45	2,19	2,58	4,21	8,31	3,08
40 Monosomía 3p	0,04	0,00	0,00	0,00	0,00	0,00	0,004
41 Cariotipo 47, XXX	0,15	0,03	0,00	0,02	0,00	0,00	0,03
42 Cariotipo 47, XYY	0,07	0,06	0,02	0,00	0,00	0,00	0,02
43 Síndrome de Alport	0,07	0,03	0,10	0,11	0,04	0,00	0,06
44 Síndrome de Edwards	0,07	0,10	0,00	0,00	0,00	0,00	0,02
45 Síndrome de Patau	0,04	0,03	0,02	0,00	0,00	0,00	0,01
46 Síndrome de Robinow	0,04	0,00	0,00	0,00	0,00	0,00	0,004
47 Síndrome de Turner	0,77	1,34	0,95	0,65	0,26	0,00	0,64
48 Síndrome de Wolf-Hirschhorn	0,00	0,03	0,00	0,00	0,00	0,00	0,004
49 Síndrome de "Cri du Chat"	0,07	0,03	0,00	0,00	0,00	0,00	0,01
50 Síndrome microdelección 15Q 11.2	0,15	0,03	0,00	0,00	0,00	0,00	0,02
51 Síndrome microdelección 1Q 44	0,04	0,00	0,00	0,00	0,00	0,00	0,004

Se resalta en rojo para cada enfermedad los valores de las tasas por grupos de edad que son superiores a los del total de Castilla y León para cada enfermedad.

Si se analizan los datos globales del Informe, y se compara los de cada enfermedad y la tasa de Castilla y León con los datos propuestos por Orphanet, se puede destacar de manera general:

1. 19 enfermedades presentan unos datos de prevalencia en Castilla y León diferentes a lo propuesto por Orphanet.

Conocer la prevalencia de las EERR es muy complejo. Las dificultades para obtener información de calidad hacen que existan pocos datos fiables respecto a este término. Así, los datos de ORPHANET se han de valorar como referencia, pero no como objetivo absoluto ni como indicador de calidad del registro. Además, se debería tener en cuenta que los datos de prevalencia presentados por Orphanet son tan solo estimaciones ya que no tienen en cuenta la naturaleza heterogénea de las metodologías de los estudios considerados⁷. En este sentido, tal y como se explicará en el punto 2, la comparación respecto a estos datos se muestra más exacta tomando de referencia a otras CCAA y los datos aportados al ReeR por parte de éstas⁹.

Debemos considerar que, al existir intervalos de prevalencia muy pequeños para cada enfermedad, “cada caso cuenta” y la pérdida únicamente de un caso puede suponer alteraciones en los intervalos que generen que estos se presenten dentro del rango previsto o no.

2. De las 19 enfermedades, 11 son del grupo que se notifica al ReeR y 8 del grupo objetivo de vigilancia del RERCyL.

Habría que mencionar que la mayoría de las enfermedades que presentan diferentes rangos de prevalencia respecto a lo esperado, han sido del grupo más trabajado y que incluye más revisiones complementarias. Así, realizando la comparación con los datos de prevalencia que proporcionan otras CCAA al ReeR, observamos que en la mayoría de las enfermedades afectadas se produce una declaración similar comparándonos con regiones con similar población. Por tanto, podemos concluir que, o bien se está realizando de forma generalizada un infra análisis de las enfermedades en cuestión o bien la prevalencia es algo menor en Castilla y León y en España de lo que propone Orphanet para algunas enfermedades, situaciones que incluso podrían complementarse dependiendo del cuadro clínico.

3. De las 19 enfermedades, 17 presentan una prevalencia menor a la esperada y 2 mayor a ésta.

Además de lo anteriormente señalado, las cifras bajas de prevalencia en algunas enfermedades en nuestra comunidad como el Cariotipo 47 XYY o el Cariotipo 47 XXX, podrían ser explicadas como consecuencia de la existencia de un infra diagnóstico tal como indican en Orphanet. Del mismo modo, cuando se comparan las prevalencias encontradas, hay que considerar como en el caso del Síndrome de Turner, enfermedad que afecta a mujeres, si se compara la prevalencia obtenida en la población general de Castilla y León, ésta es inferior al rango marcado, sin embargo, las cifras de prevalencia se encuentran dentro de este intervalo si solo tenemos en cuenta la prevalencia obtenida en las mujeres.

Asimismo, cuando desagregamos las prevalencias por sexo, debemos tener en cuenta que pueden existir diferencias, ya que algunas enfermedades, por su naturaleza, afectan de manera mayoritaria a uno de ellos, como ya se ha mencionado anteriormente, tal como la Hemofilia A o el Síndrome de X Frágil, que afectan mayoritariamente a hombres.

Por otra parte, en el caso de la Miastenia Gravis, aunque las cifras obtenidas sean superiores a las propuestas, éstas se encuentran dentro de lo esperado si tenemos en consideración otros análisis epidemiológicos recientes¹⁰. Con relación a la Hemofilia A, habría que mencionar que se han considerado para este informe como caso a las mujeres portadoras con síntomas, lo que podría explicar la cifra elevada encontrada para esta entidad. Sería también de valorar que se tuvieron en cuenta como casos aquellos en los que no consta la fecha de fallecimiento por lo que se podría haber sobrestimado la prevalencia de algunas enfermedades.

Como consideración final podemos establecer las siguientes **conclusiones**:

- El RERCyL ha continuado con su crecimiento durante el año 2023, incrementándose el número de enfermedades analizadas con respecto al Informe Epidemiológico del año anterior, contribuyendo a mejorar el conocimiento de la situación epidemiológica de las enfermedades raras en Castilla y León.
- La labor realizada sobre las enfermedades ya trabajadas es sensiblemente menor respecto a la validación de nuevas enfermedades, lo cual permite que, además de la actualización de las enfermedades trabajadas el año anterior, se puedan validar nuevas enfermedades.
- El análisis y la validación dirigida permite un elevado rendimiento respecto a la incorporación de nuevas enfermedades sin aumentar de forma masiva los casos para validar.
- Existe aún cierto margen de crecimiento dentro de la estrategia actual de validación mayoritaria por revisión de historia clínica pero que, cada vez con mayor intensidad, se observa la necesidad de implementar fórmulas de validación automatizada. Estas fórmulas supondrán el verdadero desarrollo del registro y le permitirá reflejar la realidad en EERR y no solo la de un grupo dentro de éstas.

ANEXO POBLACIONES

Cifras estimadas de población por el INE.

Población de Castilla y León por provincias y sexo (1 de enero de 2022).

	Hombres	Mujeres	Ambos sexos
05 Ávila	80.060	79.042	159.102
09 Burgos	177.509	177.337	354.846
24 León	218.430	230.840	449.270
34 Palencia	78.316	79.677	157.993
37 Salamanca	158.487	167.798	326.285
40 Segovia	77.203	76.528	153.731
42 Soria	44.754	43.576	88.330
47 Valladolid	252.298	265.860	518.158
49 Zamora	83.170	84.698	167.868
CASTILLA Y LEÓN	1.170.227	1.205.356	2.375.583

Población de Castilla y León por edad y sexo (1 de enero de 2022).

	Hombres	Mujeres	Ambos sexos
0 a 14	139.540	131.571	271.111
15 a 29	161.934	152.351	314.285
30 a 44	214.294	206.010	420.304
45 a 59	284.527	280.789	565.316
60 a 74	234.256	235.692	469.948
75 y más	135.676	198.943	334.619
TOTAL	1.170.227	1.205.356	2.375.583

Fuente: INE.

BIBLIOGRAFÍA

1. Decisión [nº 1295/1999/CE](#) del Parlamento Europeo y del Consejo, de 29 de abril de 1999, por la que se adopta un programa de acción comunitaria sobre las enfermedades poco comunes en el marco de la actuación en el ámbito de la salud pública (1999 a 2003) Diario Oficial L 155 de 22/06/1999 p. 0001 – 0006
2. Orden [SAN/233/2013](#), de 18 de abril, se crea el fichero automatizado con datos de carácter personal, denominado "Registro Poblacional de Enfermedades Raras de Castilla y León-ENRA" ("BOCyL", nº 74, de 18 de Abril de 2013)
3. ORDEN SAN/746/2013, de 9 de septiembre, por la que se modifican ficheros automatizados de datos de carácter personal ("BOCyL", nº 180, de 18 de septiembre de 2013, pág 63.490)
4. Orden [SAN/113/2014](#), de 18 de febrero, por la que se crea el Registro de Enfermedades Raras de la Comunidad Autónoma de Castilla y León (RERCyL) ("BOCyL", nº 41, de 28 de Febrero de 2014, pág 12847 a 12856)
5. Orden SAN/746/2013, de 9 de septiembre, por la que se modifican ficheros automatizados de datos de carácter personal ("BOCyL", nº 58, de 25 de marzo de 2014, pág 19158 y 19159).
6. Real Decreto 1091/2015, de 4 de diciembre, por el que se crea y regula el Registro Estatal de Enfermedades Raras. Boletín Oficial del Estado, nº 307 (24 de diciembre de 2015) Disponible en: <https://www.boe.es/eli/es/rd/2015/12/04/1091>
7. Orphanet: una base de datos en línea de enfermedades raras y medicamentos huérfanos. Copyright, INSERM 1999. Disponible en <http://www.orpha.net>. Último acceso (18 de abril de 2024)
8. INE. Instituto Nacional de Estadística (España). INEbase. Demografía y población. Disponible en: https://www.ine.es/dyngs/INEbase/es/categoria.htm?c=Estadistica_P&cid=1254734710984
9. Informe ReeR 2023: Situación de las Enfermedades Raras en España. Diciembre 2023. Ministerio de Sanidad. Disponible en: https://www.sanidad.gob.es/areas/alertasEmergenciasSanitarias/vigilancia/docs/InformeEpidemiologicoAnual_2023_ACCESIBLE.pdf
10. Vicente E, Ardanaz E, Ramalle-Gómara E, Echevarría LJ, Mira MP, Chalco-Orrego JP, Benito C, Guardiola-Villarroy S, Mallol C, Guinaldo JM, Carrillo P, Cáffaro M, Compés

ML, Caro MN, Alonso V, Soler P. Vigilancia de las enfermedades raras en España: el Registro Estatal de Enfermedades Raras (ReeR). Revista Española de Salud Pública. 2021; 95: 2 de noviembre e202111186. Disponible en: <https://recyt.fecyt.es/index.php/RESP/article/view/93037>