

INFORME EPIDEMIOLÓGICO ENFERMEDADES RARAS CASTILLA Y LEÓN 2022



JUNIO 2023

**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

Cristina Ruiz Sopeña. 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 Pilar Martín Díaz, M^a de las Mercedes Duarte Martín y M^a Sonsoles Arroyo de San Sebastián. Servicio Territorial de Sanidad de Ávila.

Carmen Pedraz Pingarrón. Servicio Territorial de Sanidad de Burgos.

José Antonio Aguilera Mellado, Esperanza Macayo Sánchez, M^a Victoria Casares del Río y Raquel Lorenzana de la Varga. Servicio Territorial de Sanidad de León.

Ana Cristina García Vicente. Servicio Territorial de Sanidad de Palencia.

Enrique Cabrera Torres. Servicio Territorial de Sanidad de Salamanca.

Teodoro Sánchez Mucientes. Servicio Territorial de Sanidad de Segovia.

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

María José Polo Polo y M^a Dolores Moro González. Servicio Territorial de Sanidad de Valladolid.

M^a Natividad Geijo Berjón. Servicio Territorial de Sanidad de Zamora.

Valladolid, Junio de 2023
Consejería de Sanidad,
Paseo Zorrilla, 1-47007 Valladolid

ÍNDICE

INTRODUCCIÓN	5
METODOLOGÍA	6
1. Definición de caso.....	6
2. Período de análisis.....	8
3. Indicadores.....	8
4. Base de datos	9
5. Análisis descriptivo	9
ENFERMEDADES RARAS ANALIZADAS	9
1. ATAXIA DE FRIEDREICH	10
2. ATROFIA MUSCULAR ESPINAL PROXIMAL	13
3. COMPLEJO ESCLEROSIS TUBEROSA.....	16
4. DISPLASIA RENAL.....	19
5. DISTROFIA MIOTÓNICA DE STEINERT	22
6. ENFERMEDAD DE FABRY	25
7. ENFERMEDAD DE GAUCHER.....	28
8. ENFERMEDAD DE HUNTINGTON	31
9. ENFERMEDAD DE NIEMANN PICK.....	34
10. ENFERMEDAD DE RENDU-OSLER	35
11. ENFERMEDAD DE WILSON	38
12. ESCLEROSIS LATERAL AMIOTRÓFICA	41
13. FENILCETONURIA	44
14. FIBROSIS QUÍSTICA	46
15. HEMOFILIA A	49
16. OSTEOGÉNESIS IMPERFECTA	52
17. RETINOSIS PIGMENTARIA.....	55
18. SÍNDROME DE ANGELMAN.....	58
19. SÍNDROME DE BECKWITH WIEDEMANN	60
20. SÍNDROME DE GOODPASTURE	61

21.	SÍNDROME DE MARFAN	64
22.	SÍNDROME DE PRADER WILLI	67
23.	SÍNDROME DE WILLIAMS	70
24.	SÍNDROME DEL X FRÁGIL	72
25.	ATAXIA TELANGIECTASIA	74
26.	COLOBOMA DEL IRIS	75
27.	DELECCIÓN PARCIAL BRAZO CORTO CROMOSOMA 16.....	76
28.	ENFERMEDAD DE KAWASAKI	77
29.	ENFERMEDAD DE KRABBE.....	79
30.	ENFERMEDAD ORINA OLOR JARABE DE ARCE.....	80
31.	HEMOFILIA B.....	81
32.	HEMOGLOBINURIA PAROXÍSTICA NOCTURNA	83
33.	HEMOGLOBINURIA PAROXÍSTICA POR FRÍO	86
34.	MIASTENIA GRAVIS.....	87
35.	MONOSOMÍA 3P.....	90
36.	CARIOTIPO 47, XXX	91
37.	CARIOTIPO 47, XYY	92
38.	SÍNDROME DE ALPORT	93
39.	SÍNDROME DE EDWARDS.....	94
40.	SÍNDROME DE PATAU	95
41.	SÍNDROME DE ROBINOW.....	96
42.	SÍNDROME DE TURNER	97
43.	SÍNDROME DE WOLF-HIRSCHHORN.....	100
44.	SÍNDROME DE “CRI DU CHAT”	101
45.	SÍNDROME MICRODELECCIÓN 15Q 11.2	102
46.	SÍNDROME MICRODELECCIÓN 1Q 44-nueva	103
47.	TETRALOGÍA DE FALLOT	104
	ANÁLISIS GLOBAL DEL INFORME.....	107
	ANEXO POBLACIONES	113
	BIBLIOGRAFÍA	114

INTRODUCCIÓN

En Europa, 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 10.000¹.

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.

La [ORDEN SAN/113/2014](#), de 18 de febrero crea y regula el Registro de Enfermedades Raras de Castilla y León (RERCyL) que depende de la Dirección General de Salud Pública de la Consejería de Sanidad.

La recogida de información de estas entidades clínicas presenta gran dificultad por diversos motivos recogidos en la [Memoria](#) que acompaña a este informe, los cuales generan 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 Registro de Enfermedades Raras de Castilla y León (RERCyL) ha realizado una importante durante el año 2022 en la actualización de enfermedades recogidas sistemáticamente y en la incorporación de 4 nuevas entidades en el presente Informe.

En el presente informe se incluye un estudio epidemiológico descriptivo sobre el estado de las enfermedades raras incluidas en el Registro Estatal de Enfermedades Raras (ReeR) y de aquellas que han sido seleccionadas para su validación durante el año 2022 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) El elevado trabajo de validación que supone cada enfermedad obliga a establecer estos criterios para seleccionar ese

subgrupo dentro del total de enfermedades raras siempre con el objetivo final de mostrar información de todas las enfermedades clasificadas como tal en el futuro.

Los datos presentados muestran la prevalencia de las enfermedades analizadas a 31 de diciembre de 2020, presentando así este Informe un periodo de tiempo analizado análogo al del ReeR. Por tanto, existen casos analizados de estas enfermedades no incluidos en el Informe al producirse su captación en 2021 o en 2022 y que serán incluidos en Informes posteriores.

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 de considerar una entidad enfermedad rara que es de 5 casos por 10.000, incluido en la definición inicial.

En los datos de prevalencia, se realiza la comparación con los datos aportados por [ORPHANET](#) 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 2020). 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 2020*.
- **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 2020. 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:

Enfermedades Raras vigiladas en Castilla y León *. RERCyL. año 2022.

Nº	Enfermedad	ReeR	RERCyL
1	Ataxia de Friedreich		
2	Atrofia muscular espinal proximal		
3	Complejo esclerosis tuberosa		
4	Displasia renal		
5	Distrofia miotónica de Steinert		
6	Enfermedad de Fabry		
7	Enfermedad de Gaucher		
8	Enfermedad de Huntington		
9	Enfermedad de Niemann Pick		
10	Enfermedad de Rendu-Osler		
11	Enfermedad de Wilson		
12	Esclerosis Lateral Amiotrófica		
13	Fenilcetonuria		
14	Fibrosis Quística		
15	Hemofilia A		
16	Osteogénesis imperfecta		
17	Retinosis pigmentaria		
18	Síndrome de Angelman		
19	Síndrome de Beckwith Wiedemann		
20	Síndrome de Goodpasteur		
21	Síndrome de Marfan		
22	Síndrome de Prader Willi		
23	Síndrome de Williams		
24	Síndrome de X frágil		
25	Ataxia telangiectasia		
26	Coloboma del iris		
27	Delección parcial brazo corto cromosoma 16		
28	Enfermedad de Kawasaki		

29	Enfermedad de Krabbe		
30	Enfermedad orina olor jarabe de arce		
31	Hemofilia B		
32	Hemoglobinuria paroxística nocturna		
33	Hemoglobinuria paroxística por frío		
34	Miastenia Gravis		
35	Monosomía 3P		
36	Cariotipo 47, XXX		
37	Cariotipo 47, XYY		
38	Síndrome de Alport		
39	Síndrome de Edwards		
40	Síndrome de Patau		
41	Síndrome de Robinow		
42	Síndrome de Turner		
43	Síndrome de Wolf- Hirschhorn		
44	Síndrome de "Cri du chat"		
45	Síndrome microdelección 15Q 11.2		
46	Síndrome microdelección 1Q 44		
47	Tetralogía de Fallot		

*24 ER en verde las vigiladas ReeR y 22 ER en azul vigiladas en CyL.

- 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-fórmula mayoritaria 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 2020.

3. Indicadores

Se presentan los siguientes indicadores:

- Número de casos registrados vivos a 31 de diciembre de 2020 y fallecidos por cualquier causa durante el periodo de 2010 a 2020.
- Prevalencia puntual registrada a 31 de diciembre de 2020 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 01/01/2021 y aquellos casos captados posteriormente a esa fecha pero que la fecha de diagnóstico estaba cumplimentada y era anterior a 31/12/2020).

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 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 2020 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) (Anexo XX). El cálculo de la prevalencia por 10.000 habitantes permite la comparación con los datos presentados en el último [Informe ReeR 2022. Situación de las Enfermedades Raras en España](#). Noviembre 2022.

ENFERMEDADES RARAS ANALIZADAS

A continuación, se muestra el análisis epidemiológico por entidad clínica que se relaciona seguidamente. 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. En el resto, el análisis incluirá: los casos y las tasas por sexo y general en Castilla y León; la distribución de los casos por sexo por provincia y sus tasas asociadas y la distribución de los casos por grupo de edad y su correspondiente tasa.

1. 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).

1.1 CASOS Y TASA POR 10.000 HABITANTES

Tabla 1. Nº de casos y tasa de prevalencia por sexos. Enfermedad de Friedreich. Año 2020. Castilla y León.

<i>Sexo</i>	Casos	Tasa por 10⁴ habitantes
<i>Hombre</i>	23	0,20
<i>Mujer</i>	20	0,17
Total	43	0,18

Prevalencia en Castilla y León (Año 2020): 0,18 casos por 10.000 habitantes. La prevalencia propuesta por Orphanet presenta un rango que incluye la observada en Castilla y León.

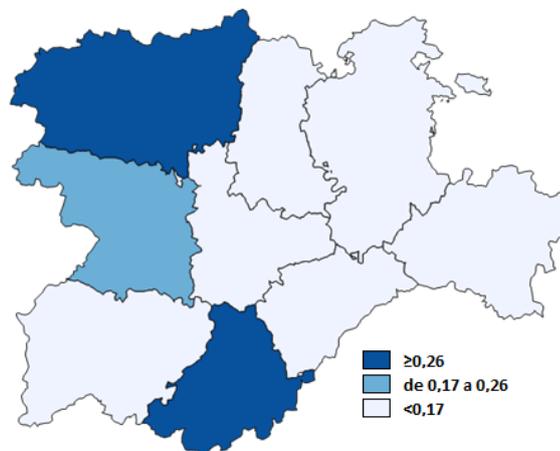
1.2 CASOS TOTALES POR SEXO Y PROVINCIA.

Tabla 2. Nº de casos y tasa de prevalencia por sexos y provincia. Enfermedad de Friedreich. Año 2020. Castilla y León.

<i>Provincia</i>	<i>Hombres</i>	<i>Mujeres</i>	<i>Total</i>	Tasa por 10⁴ habitantes
ÁVILA	2	3	5	0,32
BURGOS	2	1	3	0,08
LEÓN	8	8	16	0,35
PALENCIA	2	0	2	0,13
SALAMANCA	2	3	5	0,15
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	23	20	43	0,18

1.3 MAPA DE TASAS POR PROVINCIA.

Mapa 1. Tasa de prevalencia. Enfermedad de Friedreich. Año 2020. Castilla y León.



1.4 CASOS TOTALES POR GRUPO DE EDAD Y SEXO.

Tabla 3. Nº de casos y tasa de prevalencia por sexos y grupo de edad. Enfermedad de Friedreich. Año 2020. 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	1	0	1	0,04
15-29	1	2	3	0,10
30-44	2	5	7	0,16
45-59	10	5	15	0,27
60-74	8	7	15	0,33
≥ 75	1	1	2	0,06
TOTAL	23	20	43	0,18

Edad media a fecha de captación de 53,6 años, y a fecha de diagnóstico de 40,2 años (información disponible en el 30,2% de los casos registrados en RERCyL).

1.5 FALLECIDOS

Tabla 4. Nº de casos fallecidos por sexo y grupo de edad de fallecimiento. Enfermedad de Friedreich. Año 2020. 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	3	3
45 a 59	5	2	7
60 a 74	2	8	10
≥ 75	4	1	5
TOTAL	11	14	25

Tabla 5. Nº de casos fallecidos por provincia de residencia. Enfermedad de Friedreich. Año 2020. Castilla y León.

<i>Provincia</i>	<i>Hombres</i>	<i>Mujeres</i>	<i>Total</i>
AVILA	0	1	1
BURGOS	1	1	2
LEON	6	8	14
PALENCIA	0	0	0
SALAMANCA	3	1	4
SEGOVIA	0	0	0
SORIA	1	0	1
VALLADOLID	0	3	3
ZAMORA	0	0	0
CASTILLA Y LEÓN	11	14	25

1.6 OTRAS CARACTERÍSTICAS DE INTERÉS

Un 39,5% de los casos fueron captados por la Historia clínica de Atención Primaria (HCAP) y un 37,2% por la combinación de HCAP y CMBD.

2. ATROFIA MUSCULAR ESPINAL PROXIMAL

CÓDIGO CIE-10: G12.0; G12.1

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

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.

2.1 CASOS Y TASA POR 10.000 HABITANTES.

Tabla 6. Nº de casos y tasa de prevalencia por sexos. Atrofia Muscular Espinal. Año 2020. Castilla y León.

Sexo	Casos	Tasa por 10 ⁴ habitantes
Hombre	16	0,14
Mujer	18	0,15
Total	34	0,14

Prevalencia en Castilla y León (Año 2020): 0,14 casos por 10.000 habitantes. La prevalencia propuesta por Orphanet presenta un rango que incluye la prevalencia aportada por Castilla y León.

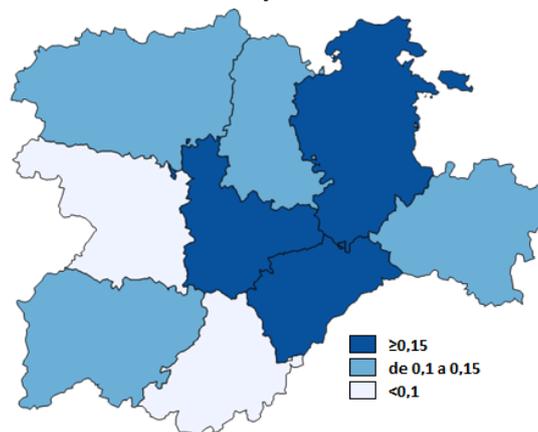
2.2 CASOS TOTALES POR SEXO Y PROVINCIA.

Tabla 7. Nº de casos y tasa de prevalencia por sexos y provincia. Atrofia Muscular Espinal.
Año 2020. Castilla y León.

Provincia	Hombres	Mujeres	Total	Tasa por 10 ⁴ habitantes
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	1	2	3	0,20
SORIA	1	0	1	0,11
VALLADOLID	6	4	10	0,19
ZAMORA	0	1	1	0,06
CASTILLA Y LEÓN	16	18	34	0,14

2.3 MAPA DE TASAS POR PROVINCIA.

Mapa 2. Tasa de prevalencia por provincias. Atrofia Muscular Espinal. Año 2020. Castilla y León.



2.4 CASOS TOTALES POR GRUPO DE EDAD Y SEXO.

Tabla 8. Nº de casos y tasa de prevalencia por sexos y grupo de edad. Atrofia Muscular Espinal. Año 2020. Castilla y León.

Grupo de edad	Hombres	Mujeres	Total	Tasa por 10 ⁴ habitantes
0-14	2	5	7	0,25
15-29	5	6	11	0,35
30-44	3	0	3	0,07
45-59	3	5	8	0,14
60-74	2	2	4	0,09
≥ 75	1	0	1	0,03
TOTAL	16	18	34	0,14

Edad media a fecha de captación de 34,4 años, y a fecha de diagnóstico de 17 años (información disponible en el 26,4% de los casos registrados en RERCyL).

2.5 FALLECIDOS

Tabla 9. Nº de casos fallecidos por sexo y grupo de edad de fallecimiento. Atrofia Muscular Espinal. Año 2020. 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	0	1	1
60 a 74	0	1	1
≥ 75	1	0	1
TOTAL	4	4	8

Tabla 10. Nº de casos fallecidos por provincia de residencia. Atrofia Muscular Espinal. Año 2020. 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	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	3	8

2.6 OTRAS CARACTERÍSTICAS DE INTERÉS

Tabla 11. Distribución por tipo de enfermedad. Atrofia Muscular Espinal. Año 2020. Castilla y León.

<i>SUBTIPO</i>	<i>NÚMERO DE CASOS</i>
AME TIPO I	8
AME TIPO II	15
AME TIPO III	11
AME TIPO IV	0

Un 53% de los casos fueron captados por el CMBD.

3. 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 en el 30% de los casos y se recomienda el asesoramiento genético. Dos tercios de los individuos afectados tienen ET como resultado de una variante patogénica de novo. (Fuente: Orphanet).

3.1 CASOS Y TASA POR 10.000 HABITANTES.

Tabla 12. Nº de casos y tasa de prevalencia por sexos. Complejo Esclerosis Tuberosa. Año 2020. Castilla y León.

Sexo	Casos	Tasa por 10 ⁴ habitantes
Hombre	57	0,49
Mujer	51	0,42
Total	108	0,45

Prevalencia en Castilla y León: 0,45 casos por 10.000 habitantes. La prevalencia propuesta por Orphanet es un intervalo que incluye la de Castilla y León. Sin embargo, se considera bastante desconocida puesto que los rangos descritos son amplios y aún no existe consenso. Respecto a otras CCAA nos encontramos dentro de rangos similares para misma población y enfermedad.

3.2 CASOS TOTALES POR SEXO Y PROVINCIA.

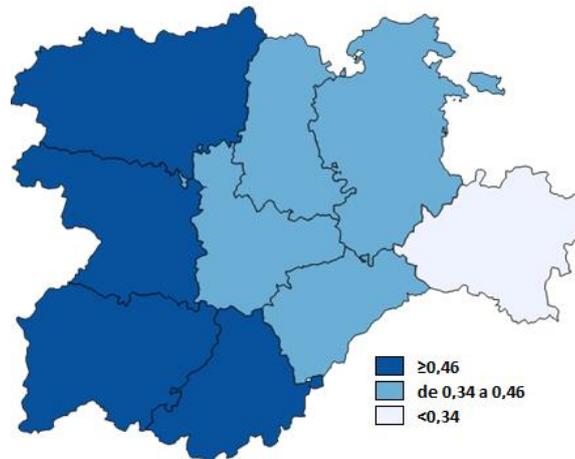
Tabla 13. Nº de casos y tasa de prevalencia por sexos y provincia. Complejo Esclerosis Tuberosa. Año 2020. Castilla y León.

Provincia	Hombres	Mujeres	Total	Tasa por 10 ⁴ habitantes
ÁVILA	5	4	9	0,57
BURGOS	6	9	15	0,42
LEÓN	13	13	26	0,58
PALENCIA	4	2	6	0,38
SALAMANCA	10	7	17	0,52
SEGOVIA	3	3	6	0,39
SORIA	1	1	2	0,23
VALLADOLID	11	7	18	0,35
ZAMORA	4	5	9	0,53
CASTILLA Y LEÓN	57	51	108	0,45

3.3 MAPA DE TASAS POR PROVINCIA.

Mapa 3. Tasa de prevalencia por provincias. Complejo Esclerosis Tuberosa. Año 2020.

Castilla y León.



3.4 CASOS TOTALES POR GRUPO DE EDAD.

Tabla 14. Nº de casos y tasa de prevalencia por sexos y grupo de edad de Complejo Esclerosis Tuberosa. Año 2020. Castilla y León.

Grupo de edad	Hombres	Mujeres	Total	Tasa por 10 ⁴ habitantes
0-14	6	5	11	0,40
15-29	11	11	22	0,70
30-44	17	9	26	0,60
45-59	16	20	36	0,64
60-74	6	4	10	0,22
≥ 75	1	2	3	0,09
TOTAL	57	51	108	0,45

Edad media a fecha de captación de 40,6 años, y a fecha de diagnóstico de 19,6 años (información disponible en el 43,5% de los casos registrados en RERCyL).

3.5 FALLECIDOS

Tabla 15. Nº de casos fallecidos por sexo y grupo de edad de fallecimiento. Complejo Esclerosis Tuberosa. Año 2020. 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	3	3
45 a 59	0	2	2
60 a 74	1	2	3
≥ 75	4	0	4
TOTAL	6	7	13

Tabla 16. Nº de casos fallecidos por provincia de residencia. Complejo Esclerosis Tuberosa.

Año 2020. Castilla y León.

<i>Provincia</i>	<i>Hombres</i>	<i>Mujeres</i>	<i>Total</i>
AVILA	1	0	1
BURGOS	2	2	4
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	6	7	13

3.6 OTRAS CARACTERÍSTICAS DE INTERÉS

Un 45,4% de los casos fueron captados por la Historia clínica de Atención Primaria-Medora, seguido por el 28,7% por HCAP-Medora más CMBD, y en tercer lugar por el CMBD (21,3%).

4. 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)

4.1 CASOS Y TASA POR 10.000 HABITANTES.

Tabla 17. Nº de casos y tasa de prevalencia por sexos de Displasia Renal. Año 2020. Castilla y León.

Sexo	Casos	Tasa por 10 ⁴ habitantes
Hombre	36	0,31
Mujer	22	0,18
Total	58	0,24

Prevalencia en Castilla y León: 0,24 casos por 10.000 habitantes. La prevalencia propuesta por Orphanet es desconocida, pero nuestros datos son similares a los presentados por otras CCAA de población similar.

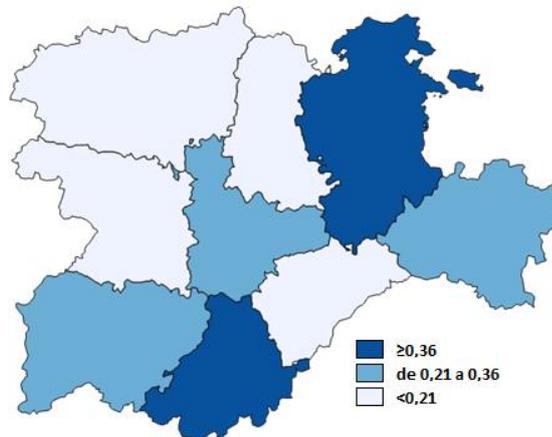
4.2 CASOS TOTALES POR SEXO Y PROVINCIA.

Tabla 18. Nº de casos y tasa de prevalencia por sexos y provincia Displasia Renal. Año 2020. 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	2	4	0,09
PALENCIA	1	0	1	0,06
SALAMANCA	7	3	10	0,31
SEGOVIA	2	1	3	0,20
SORIA	2	1	3	0,34
VALLADOLID	8	3	11	0,21
ZAMORA	2	0	2	0,12
CASTILLA Y LEÓN	36	22	58	0,24

4.3 MAPA DE TASAS POR PROVINCIA.

Mapa 4. Tasa de prevalencia por provincias. Displasia Renal. Año 2020. Castilla y León.



4.4 CASOS TOTALES POR GRUPO DE EDAD.

Tabla 19. Nº de casos y tasa de prevalencia por sexos y grupo de edad de Displasia Renal. Año 2020. Castilla y León.

Grupo de edad	Hombres	Mujeres	Total	Tasa por 10 ⁴ habitantes
0-14	21	12	33	1,20
15-29	9	7	16	0,51
30-44	2	2	4	0,09
45-59	0	0	0	0,00
60-74	0	1	1	0,02
≥ 75	4	0	4	0,12
TOTAL	36	22	58	0,24

Edad media a fecha de captación de 20,3 años, y a fecha de diagnóstico de 8,7 años (información disponible en el 55,1% de los casos registrados en RERCyL).

4.5 FALLECIDOS

Tabla 20. Nº de casos fallecidos por sexo y grupo de edad de fallecimiento. Displasia Renal. Año 2020. Castilla y León.

Grupo de edad	Hombres	Mujeres	Total
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	0	0	0
≥ 75	2	0	2
TOTAL	2	1	3

Tabla 21. Nº de casos fallecidos por provincia de residencia. Displasia Renal. Año 2020. 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	1	0	1
SEGOVIA	0	1	1
SORIA	0	0	0
VALLADOLID	1	0	1
ZAMORA	0	0	0
CASTILLA Y LEÓN	2	1	3

4.6 OTRAS CARACTERÍSTICAS DE INTERÉS

Tabla 22. Distribución por tipo de enfermedad. Displasia Renal. Año 2020. Castilla y León.

<i>SUBTIPO</i>	<i>NÚMERO DE CASOS</i>
<i>Displasia renal multiquistica</i>	46
<i>Displasia Renal</i>	12

Un 72,4% de los casos fueron captados por el CMBD.

5. 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)

5.1 CASOS Y TASA POR 10.000 HABITANTES.

Tabla 23. Nº de casos y tasa de prevalencia por sexos de Distrofia miotónica de Steinert. Año 2020. Castilla y León.

<i>Sexo</i>	Casos	Tasa por 10 ⁴ habitantes
<i>Hombre</i>	104	0,89
<i>Mujer</i>	124	1,02
Total	228	0,96

Prevalencia en Castilla y León: 0,96 casos por 10.000 habitantes. La prevalencia propuesta por Orphanet es ligeramente superior a la registrada por nuestra CA, pero ésta se asemeja a la notificada por otras CCAA con similar población.

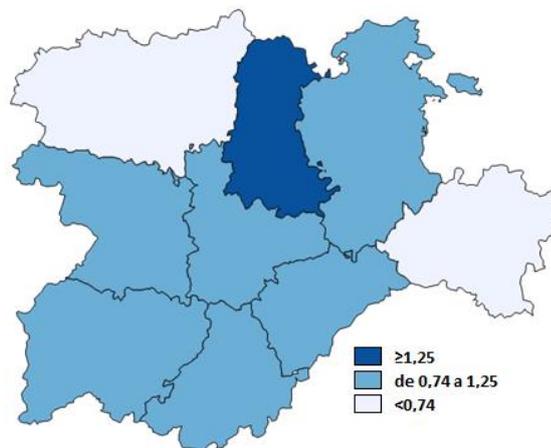
5.2 CASOS TOTALES POR SEXO Y PROVINCIA.

Tabla 24. Nº de casos y tasa de prevalencia por sexos y provincia. Distrofia miotónica de Steinert. Año 2020. Castilla y León.

Provincia	Hombres	Mujeres	Total	Tasa por 10 ⁴ habitantes
ÁVILA	9	3	12	0,76
BURGOS	13	18	31	0,87
LEÓN	17	15	32	0,71
PALENCIA	10	18	28	1,76
SALAMANCA	11	14	25	0,76
SEGOVIA	6	9	15	0,98
SORIA	1	1	2	0,23
VALLADOLID	28	35	63	1,21
ZAMORA	9	11	20	1,19
CASTILLA Y LEÓN	104	124	228	0,96

5.3 MAPA DE TASAS POR PROVINCIA.

Mapa 5. Tasa de prevalencia por provincias. Distrofia miotónica de Steinert. Año 2020. Castilla y León.



5.4 CASOS TOTALES POR GRUPO DE EDAD.

Tabla 25. Nº de casos y tasa de prevalencia por sexos y grupo de edad. Distrofia miotónica de Steinert. Año 2020. Castilla y León.

Grupo de edad	Hombres	Mujeres	Total	Tasa por 10 ⁴ habitantes
0-14	1	3	4	0,14
15-29	7	7	14	0,45
30-44	12	27	39	0,90
45-59	55	51	106	1,88
60-74	22	33	55	1,20
≥ 75	7	3	10	0,30
TOTAL	104	124	228	0,96

Edad media a fecha de captación de 51,2 años, y a fecha de diagnóstico de 38,1 años (información disponible en el 47,3% de los casos registrados en RERCyL).

5.5 FALLECIDOS

Tabla 26. Nº de casos fallecidos por sexo y grupo de edad de fallecimiento. Distrofia miotónica de Steinert. Año 2020. 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>	4	5	9
<i>45 a 59</i>	34	12	46
<i>60 a 74</i>	33	31	64
<i>≥ 75</i>	4	8	12
<i>Desconocida</i>	1	1	2
TOTAL	77	57	134

Tabla 27. Nº de casos fallecidos por provincia de residencia. Distrofia miotónica de Steinert. Año 2020. Castilla y León.

<i>Provincia</i>	<i>Hombres</i>	<i>Mujeres</i>	<i>Total</i>
<i>AVILA</i>	3	8	11
<i>BURGOS</i>	14	7	21
<i>LEON</i>	13	5	18
<i>PALENCIA</i>	9	4	13
<i>SALAMANCA</i>	9	9	18
<i>SEGOVIA</i>	2	8	10
<i>SORIA</i>	3	3	6
<i>VALLADOLID</i>	20	10	30
<i>ZAMORA</i>	4	3	7
CASTILLA Y LEÓN	77	57	134

5.6 OTRAS CARACTERÍSTICAS DE INTERÉS

Un 81,1% de los casos fueron captados por el CMBD y un 45,6% fueron diagnosticados por pruebas genéticas.

6. 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 hemocigotos 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)

6.1 CASOS Y TASA POR 10.000 HABITANTES.

Tabla 28. Nº de casos y tasa de prevalencia por sexos de Enfermedad de Fabry. Año 2020.
Castilla y León.

<i>Sexo</i>	Casos	Tasa por 10 ⁴ habitantes
<i>Hombre</i>	6	0,05
<i>Mujer</i>	7	0,06
Total	13	0,05

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

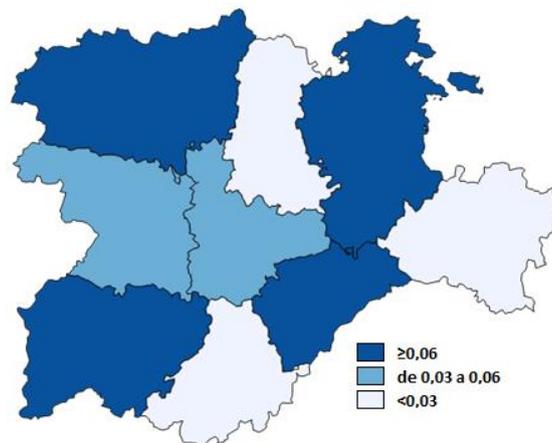
6.2 CASOS TOTALES POR SEXO Y PROVINCIA.

Tabla 29. Nº de casos y tasa de prevalencia por sexos y provincia. Enfermedad de Fabry. Año 2020. 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	2	3	0,08
LEÓN	1	2	3	0,07
PALENCIA	0	0	0	0,00
SALAMANCA	2	0	2	0,06
SEGOVIA	0	1	1	0,07
SORIA	0	0	0	0,00
VALLADOLID	2	1	3	0,06
ZAMORA	0	1	1	0,06
CASTILLA Y LEÓN	6	7	13	0,05

6.3 MAPA DE TASAS POR PROVINCIA.

Mapa 6. Tasa de prevalencia por provincias. Enfermedad de Fabry. Año 2020. Castilla y León.



6.4 CASOS TOTALES POR GRUPO DE EDAD.

Tabla 30. Nº de casos y tasa de prevalencia por sexos y grupo de edad. Enfermedad de Fabry. Año 2020. 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	2	2	0,07
15-29	0	2	2	0,06
30-44	1	1	2	0,05
45-59	2	1	3	0,05
60-74	2	1	3	0,07
≥ 75	1	0	1	0,03
TOTAL	6	7	13	0,05

Edad media a fecha de captación de 46,6 años, y a fecha de diagnóstico de 43,2 años (información disponible en el 30,7% de los casos registrados en RERCyL).

6.5 FALLECIDOS

Tabla 31. Nº de casos fallecidos por sexo y grupo de edad de fallecimiento. Enfermedad de Fabry. Año 2020. Castilla y León.

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

Tabla 32. Nº de casos fallecidos por provincia de residencia. Enfermedad de Fabry. Año 2020. Castilla y León.

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

6.6 OTRAS CARACTERÍSTICAS DE INTERÉS

Un 46,1% de los casos fueron captados por la HCAP-Medora y un 38,4% fueron diagnosticados por pruebas genéticas.

7. 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).

7.1 CASOS Y TASA POR 10.000 HABITANTES.

Tabla 33. Nº de casos y tasa de prevalencia por sexos de Enfermedad de Gaucher. Año 2020. Castilla y León.

<i>Sexo</i>	Casos	Tasa por 10 ⁴ habitantes
<i>Hombre</i>	5	0,04
<i>Mujer</i>	9	0,07
Total	14	0,06

Prevalencia en Castilla y León: 0,06 casos por 10.000 habitantes. La prevalencia propuesta por Orphanet es ligeramente superior a la registrada por nuestra CA, pero similar a la de otras CCAA con población similar.

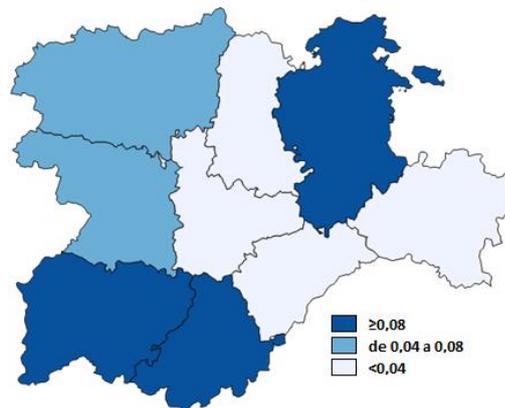
7.2 CASOS TOTALES POR SEXO Y PROVINCIA.

Tabla 34. Nº de casos y tasa de prevalencia por sexos y provincia. Enfermedad de Gaucher. Año 2020. 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	2	2	4	0,11
LEÓN	1	1	2	0,04
PALENCIA	0	0	0	0,00
SALAMANCA	2	1	3	0,09
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	9	14	0,06

7.3 MAPA DE TASAS POR PROVINCIA.

Mapa 7. Tasa de prevalencia por provincias. Enfermedad de Gaucher. Año 2020. Castilla y León.



7.4 CASOS TOTALES POR GRUPO DE EDAD.

Tabla 35. Nº de casos y tasa de prevalencia por sexos y grupo de edad. Enfermedad de Gaucher. Año 2020. 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	1	2	3	0,05
60-74	1	2	3	0,07
≥ 75	3	3	6	0,18
TOTAL	5	9	14	0,06

Edad media a fecha de captación de 65,4 años, y a fecha de diagnóstico de 15,6 años (información disponible en el 21,4% de los casos registrados en RERCyL).

7.5 FALLECIDOS

Solamente hay un caso fallecido registrado en el RERCyL: varón de Valladolid, edad al fallecimiento 86 años en junio de 2020.

7.6 OTRAS CARACTERÍSTICAS DE INTERÉS

Un 28,5% de los casos fueron captados por el CMBD.

8. 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).

8.1 CASOS Y TASA POR 10.000 HABITANTES.

Tabla 36. Nº de casos y tasa de prevalencia por sexos de Enfermedad de Huntington. Año 2020. Castilla y León.

Sexo	Casos	Tasa por 10 ⁴ habitantes
Hombre	70	0,60
Mujer	86	0,71
Total	156	0,65

Prevalencia en Castilla y León: 0,65 casos por 10.000 habitantes. La prevalencia propuesta por Orphanet es un intervalo dentro del cual se encuentra la prevalencia de nuestra comunidad.

8.2 CASOS TOTALES POR SEXO Y PROVINCIA.

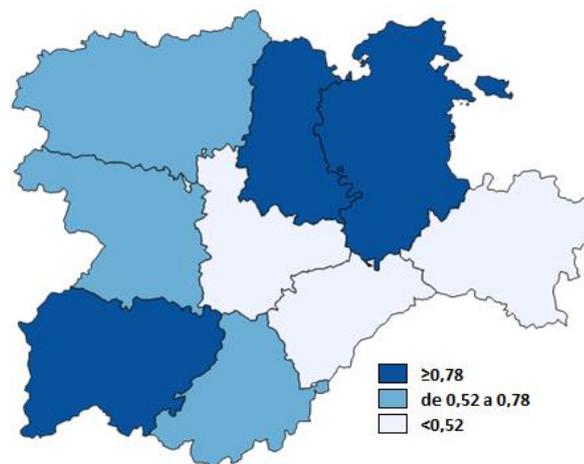
Tabla 37. Nº de casos y tasa de prevalencia por sexos y provincia. Enfermedad de Huntington. Año 2020. Castilla y León.

Provincia	Hombres	Mujeres	Total	Tasa por 10 ⁴ habitantes
ÁVILA	4	5	9	0,57
BURGOS	20	16	36	1,01
LEÓN	12	12	24	0,53
PALENCIA	9	5	14	0,88
SALAMANCA	10	24	34	1,04
SEGOVIA	1	3	4	0,26
SORIA	3		3	0,34
VALLADOLID	7	15	22	0,42
ZAMORA	4	6	10	0,59
CASTILLA Y LEÓN	70	86	156	0,65

8.3 MAPA DE TASAS POR PROVINCIA.

Mapa 8. Tasa de prevalencia por provincias. Enfermedad de Huntington. Año 2020.

Castilla y León.



8.4 CASOS TOTALES POR GRUPO DE EDAD.

Tabla 38. Nº de casos y tasa de prevalencia por sexos y grupo de edad. Enfermedad de Huntington. Año 2020. Castilla y León.

Grupo de edad	Hombres	Mujeres	Total	Tasa por 10 ⁴ habitantes
0-14	0	1	1	0,04
15-29	1	0	1	0,03
30-44	5	13	18	0,41
45-59	28	26	54	0,96
60-74	25	32	57	1,24
≥ 75	11	14	25	0,75
TOTAL	70	86	156	0,65

Edad media a fecha de captación de 60,6 años, y a fecha de diagnóstico de 53,1 años (información disponible en el 34% de los casos registrados en RERCyL).

8.5 FALLECIDOS

Tabla 39. Nº de casos fallecidos por sexo y grupo de edad de fallecimiento. Enfermedad de Huntington. Año 2020. Castilla y León.

Grupo de edad	Hombres	Mujeres	Total
0 a 14	0	0	0
15 a 29	0	0	0
30 a 44	3	5	8
45 a 59	16	11	27
60 a 74	35	16	51
≥ 75	24	28	52
Desconocido	3	2	5

TOTAL	81	62	143
--------------	-----------	-----------	------------

Tabla 40. Nº de casos fallecidos por provincia de residencia. Enfermedad de Huntington. Año 2020. Castilla y León.

<i>Provincia</i>	<i>Hombres</i>	<i>Mujeres</i>	<i>Total</i>
AVILA	8	5	13
BURGOS	14	13	27
LEON	14	13	27
PALENCIA	4	9	13
SALAMANCA	14	8	22
SEGOVIA	3	2	5
SORIA	7	5	12
VALLADOLID	13	2	15
ZAMORA	4	5	9
CASTILLA Y LEÓN	81	62	143

8.6 OTRAS CARACTERÍSTICAS DE INTERÉS

Tabla 41. Distribución por tipo de enfermedad. Enfermedad de Huntington. Año 2020. Castilla y León.

<i>SUBTIPO</i>	<i>NÚMERO DE CASOS</i>
ENFERMEDAD DE HUNTINGTON	147
ENFERMEDAD DE HUNTINGTON JUVENIL	9

Un 47,4% de los casos fueron captados por la HCAP-Medora y un 48% fueron diagnosticados por pruebas genética.

9. 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).

9.1 DESCRIPCIÓN DE LOS CASOS

En nuestra comunidad contamos con 4 casos de esta entidad con las siguientes características:

Nº de casos	Edad (años)	Sexo	Provincia de residencia
4	8; 11; 47; 64	1 Mujer; 3 Hombres	León (1); Salamanca (1); Segovia (2)

Tabla 42. Nº de casos y tasa de prevalencia por sexos de Enfermedad de Niemann Pick. Año 2020. Castilla y León.

Sexo	Casos	Tasa por 10 ⁴ habitantes
Hombre	3	0,03
Mujer	1	0,01
Total	4	0,02

Prevalencia en Castilla y León: 0,02 casos por 10.000 habitantes. No hay registrado ningún caso fallecido.

Tabla 43. Distribución por tipo de enfermedad. Enfermedad de Niemann Pick. Año 2020. Castilla y León.

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

10. 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 telangiectasias 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).

10.1 CASOS Y TASA POR 10.000 HABITANTES.

Tabla 44. Nº de casos y tasa de prevalencia por sexos de Enfermedad de Rendu-Osler. Año 2020. Castilla y León.

Sexo	Casos	Tasa por 10 ⁴ habitantes
Hombre	44	0,38
Mujer	62	0,51
Total	106	0,44

Prevalencia en Castilla y León: 0,44 casos por 10.000 habitantes. La prevalencia propuesta por Orphanet es marcadamente superior a la que presenta nuestra comunidad, que sin embargo presenta datos asimilables con otras CCAA de población semejante. Se valorará esta entidad dentro del seno del Reer para valorar nuevas estrategias de captación de casos, si fuese necesario.

10.2 CASOS TOTALES POR SEXO Y PROVINCIA.

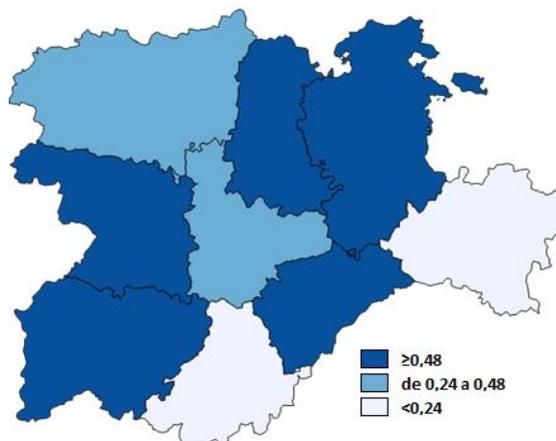
Tabla 45. Nº de casos y tasa de prevalencia por sexos y provincia. Enfermedad de Rendu-Osler. Año 2020. Castilla y León.

Provincia	Hombres	Mujeres	Total	Tasa por 10 ⁴ habitantes
ÁVILA	0	2	2	0,13
BURGOS	9	10	19	0,53
LEÓN	5	10	15	0,33
PALENCIA	4	7	11	0,69
SALAMANCA	11	10	21	0,64
SEGOVIA	5	6	11	0,72
SORIA	0	0	0	0,00
VALLADOLID	9	8	17	0,33
ZAMORA	1	9	10	0,59
CASTILLA Y LEÓN	44	62	106	0,44

10.3 MAPA DE TASAS POR PROVINCIA.

Mapa 9. Tasa de prevalencia por provincias. Enfermedad de Rendu-Osler. Año 2020.

Castilla y León.



10.4 CASOS TOTALES POR GRUPO DE EDAD.

Tabla 46. Nº de casos y tasa de prevalencia por sexos y grupo de edad. Enfermedad de Rendu-Osler. Año 2020. Castilla y León.

Grupo de edad	Hombres	Mujeres	Total	Tasa por 10 ⁴ habitantes
0-14	2	2	4	0,14
15-29	4	6	10	0,32
30-44	3	4	7	0,16
45-59	12	23	35	0,62
60-74	15	18	33	0,72
≥ 75	8	9	17	0,51
TOTAL	44	62	106	0,44

Edad media a fecha de captación de 55,8 años, y a fecha de diagnóstico de 43 años (información disponible en el 28,3% de los casos registrados en RERCyL).

10.5 FALLECIDOS

Tabla 47. Nº de casos fallecidos por sexo y grupo de edad de fallecimiento. Enfermedad de Rendu-Osler. Año 2020. 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	3	2	5
60 a 74	12	4	16
≥ 75	18	21	39
Desconocido	3	0	3
TOTAL	36	27	63

**Tabla 48. Nº de casos fallecidos por provincia de residencia. Enfermedad de Rendu-Osler.
Año 2020. Castilla y León.**

<i>Provincia</i>	<i>Hombres</i>	<i>Mujeres</i>	<i>Total</i>
AVILA	7	3	10
BURGOS	4	5	9
LEON	5	3	8
PALENCIA	7	4	11
SALAMANCA	2	2	4
SEGOVIA	3	2	5
SORIA	1	1	2
VALLADOLID	7	6	13
ZAMORA	0	1	1
CASTILLA Y LEÓN	36	27	63

10.6 OTRAS CARACTERÍSTICAS DE INTERÉS

Un 40,5% de los casos fueron captados por el HCAP-Medora y un 36,8% fueron diagnosticados solo por la clínica y un 14,1% por la clínica y prueba genética.

11. 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).

11.1 CASOS Y TASA POR 10.000 HABITANTES.

Tabla 49. Nº de casos y tasa de prevalencia por sexos de Enfermedad de Wilson. Año 2020.

Castilla y León.

Sexo	Casos	Tasa por 10 ⁴ habitantes
Hombre	22	0,19
Mujer	12	0,10
Total	34	0,14

Prevalencia en Castilla y León: 0,14 casos por 10.000 habitantes. La prevalencia propuesta por Orphanet es un intervalo dentro del cual se encuentra la prevalencia aportada por nuestra CA.

11.2 CASOS TOTALES POR SEXO Y PROVINCIA.

Tabla 50. Nº de casos y tasa de prevalencia por sexos y provincia. Enfermedad de Wilson.

Año 2020. Castilla y León.

Provincia	Hombres	Mujeres	Total	Tasa por 10 ⁴ habitantes
ÁVILA	0	0	0	0,00
BURGOS	6	4	10	0,28
LEÓN	3	2	5	0,11
PALENCIA	0	0	0	0,00
SALAMANCA	0	1	1	0,03
SEGOVIA	3	1	4	0,26
SORIA	1	0	1	0,11
VALLADOLID	7	4	11	0,21
ZAMORA	2	0	2	0,12
CASTILLA Y LEÓN	22	12	34	0,14

Tabla 53. Nº de casos fallecidos por provincia de residencia. Enfermedad de Wilson. Año 2020. Castilla y León.

<i>Provincia</i>	<i>Hombres</i>	<i>Mujeres</i>	<i>Total</i>
AVILA	0	0	0
BURGOS	0	2	2
LEON	3	2	5
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	4	9

11.6 OTRAS CARACTERÍSTICAS DE INTERÉS

Un 29,4% de los casos fueron captados por HCPA-Medora más CMBD.

12. 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).

12.1 CASOS Y TASA POR 10.000 HABITANTES.

Tabla 54. Nº de casos y tasa de prevalencia por sexos. Esclerosis Lateral Amiotrófica. Año 2020. Castilla y León.

<i>Sexo</i>	<i>Casos</i>	<i>Tasa por 10⁴ habitantes</i>
<i>Hombre</i>	102	0,87
<i>Mujer</i>	71	0,59
Total	173	0,73

Prevalencia en Castilla y León: 0,73 casos por 10.000 habitantes. La prevalencia propuesta por Orphanet es un intervalo dentro del cual se encuentra la prevalencia aportada por nuestra CA.

12.2 CASOS TOTALES POR SEXO Y PROVINCIA.

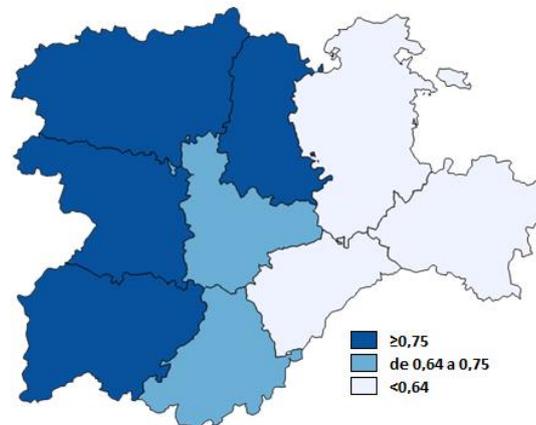
Tabla 55. Nº de casos y tasa de prevalencia por sexos y provincia. Esclerosis Lateral Amiotrófica. Año 2020. Castilla y León.

<i>Provincia</i>	<i>Hombres</i>	<i>Mujeres</i>	<i>Total</i>	<i>Tasa por 10⁴ habitantes</i>
ÁVILA	4	7	11	0,69
BURGOS	14	5	19	0,53
LEÓN	27	12	39	0,86
PALENCIA	7	5	12	0,75
SALAMANCA	12	15	27	0,82
SEGOVIA	4	5	9	0,59
SORIA	3	2	5	0,56
VALLADOLID	23	15	38	0,73
ZAMORA	8	5	13	0,77
CASTILLA Y LEÓN	102	71	173	0,73

12.3 MAPA DE TASAS POR PROVINCIA.

Mapa 11. Tasa de prevalencia por provincias. Esclerosis Lateral Amiotrófica. Año 2020.

Castilla y León.



12.4 CASOS TOTALES POR GRUPO DE EDAD.

Tabla 56. Nº de casos y tasa de prevalencia por sexos y grupo de edad. Esclerosis Lateral Amiotrófica. Año 2020. Castilla y León.

Grupo de edad	Hombres	Mujeres	Total	Tasa por 10 ⁴ habitantes
0-14	0	0	0	0,00
15-29	0	0	0	0,00
30-44	2	5	7	0,16
45-59	12	16	28	0,50
60-74	54	27	81	1,76
≥ 75	34	23	57	1,71
TOTAL	102	71	173	0,73

Edad media a fecha de captación de 68,5 años, y a fecha de diagnóstico de 61,2 años (información disponible en el 31,7% de los casos registrados en RERCyL).

12.5 FALLECIDOS

Tabla 57. Nº de casos fallecidos por sexo y grupo de edad de fallecimiento. Esclerosis Lateral Amiotrófica. Año 2020. Castilla y León.

Grupo de edad	Hombres	Mujeres	Total
0 a 14	0	0	0
15 a 29	0	0	0
30 a 44	12	5	17
45 a 59	73	47	120
60 a 74	156	155	311
≥ 75	162	142	304
Desconocido	3	1	4
TOTAL	406	350	756

**Tabla 58. Nº de casos fallecidos por provincia de residencia. Esclerosis Lateral Amiotrófica.
Año 2020. Castilla y León.**

<i>Provincia</i>	<i>Hombres</i>	<i>Mujeres</i>	<i>Total</i>
AVILA	24	23	47
BURGOS	74	43	117
LEON	76	60	136
PALENCIA	28	22	50
SALAMANCA	52	51	103
SEGOVIA	25	16	41
SORIA	20	25	45
VALLADOLID	88	78	166
ZAMORA	19	32	51
CASTILLA Y LEÓN	406	350	756

12.6 12.6. OTRAS CARACTERÍSTICAS DE INTERÉS

Un 50,8% de los casos fueron captados por el HCAP-Medora más CMBD.

13.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).

13.1 CASOS Y TASA POR 10.000 HABITANTES

Tabla 59. Nº de casos y tasa de prevalencia por sexos. Fenilcetonuria. Año 2020. Castilla y León.

Sexo	Casos	Tasa por 10 ⁴ habitantes
Hombre	29	0,25
Mujer	42	0,35
Total	71	0,30

Prevalencia en Castilla y León: 0,30 casos por 10.000 habitantes. La prevalencia propuesta por Orphanet es bastante superior a la presentada por Castilla y León, la cual también es baja si se compara con otras CCAA similares respecto a población.

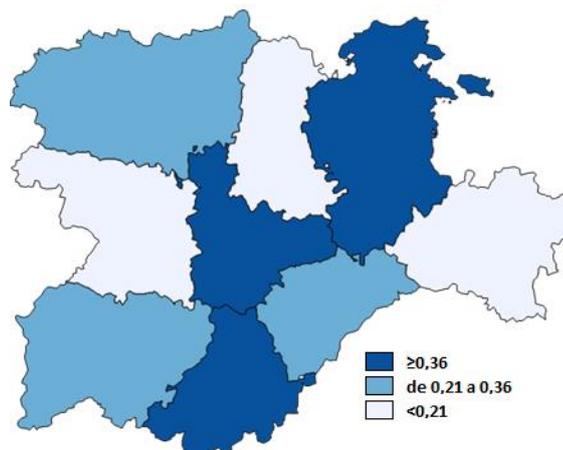
13.2 CASOS TOTALES POR SEXO Y PROVINCIA.

Tabla 60. Nº de casos y tasa de prevalencia por sexos y provincia. Fenilcetonuria. Año 2020. Castilla y León.

Provincia	Hombres	Mujeres	Total	Tasa por 10 ⁴ habitantes
ÁVILA	3	5	8	0,50
BURGOS	2	12	14	0,39
LEÓN	3	9	12	0,27
PALENCIA	1	0	1	0,06
SALAMANCA	4	5	9	0,27
SEGOVIA	1	4	5	0,33
SORIA	1		1	0,11
VALLADOLID	14	6	20	0,39
ZAMORA	0	1	1	0,06
CASTILLA Y LEÓN	29	42	71	0,30

13.3 MAPA DE TASAS POR PROVINCIA.

Mapa 12. Tasa de prevalencia por provincias. Fenilcetonuria. Año 2020. Castilla y León.



13.4 CASOS TOTALES POR GRUPO DE EDAD.

Tabla 61. Nº de casos y tasa de prevalencia por sexos y grupo de edad. Fenilcetonuria. Año 2020. Castilla y León.

Grupo de edad	Hombres	Mujeres	Total	Tasa por 10 ⁴ habitantes
0-14	16	19	35	1,27
15-29	9	11	20	0,64
30-44	2	8	10	0,23
45-59	2	4	6	0,11
60-74	0	0	0	0,00
≥ 75	0	0	0	0,00
TOTAL	29	42	71	0,30

Edad media a fecha de captación de 19,4 años, y a fecha de diagnóstico de 0,06 años (información disponible en el 40,8% de los casos registrados en RERCyL).

13.5 FALLECIDOS

Solamente hay un caso fallecido registrado en el RERCyL: mujer de Palencia, edad al fallecimiento 15 años en agosto de 2005.

13.6 OTRAS CARACTERÍSTICAS DE INTERÉS

Tabla 62. Distribución por tipo de enfermedad. Fenilcetonuria. Año 2020. Castilla y León.

SUBTIPO	NÚMERO DE CASOS
Fenilcetonuria clásica	51
Fenilcetonuria leve	19
Hiperfenilalaninemia/fenilcetonuria sensible a la tetrahidrobiopterina	1

Un 53,5% de los casos fueron captados por la HCAP-Medora y un 17,7% fueron diagnosticados por clínica más pruebas bioquímicas.

14. 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).

14.1 CASOS Y TASA POR 10.000 HABITANTES.

Tabla 63. Nº de casos y tasa de prevalencia por sexos. Fibrosis quística. Año 2020. Castilla y León.

<i>Sexo</i>	Casos	Tasa por 10⁴ habitantes
<i>Hombre</i>	114	0,97
<i>Mujer</i>	98	0,81
Total	212	0,89

Prevalencia en Castilla y León: 0,89 casos por 10.000 habitantes. La prevalencia propuesta por Orphanet es levemente superior a la presentada por Castilla y León, pero está entre las cifras de prevalencia más próximas al intervalo propuesto de entre todas las CCAA que notifican esta enfermedad al Registro Estatal.

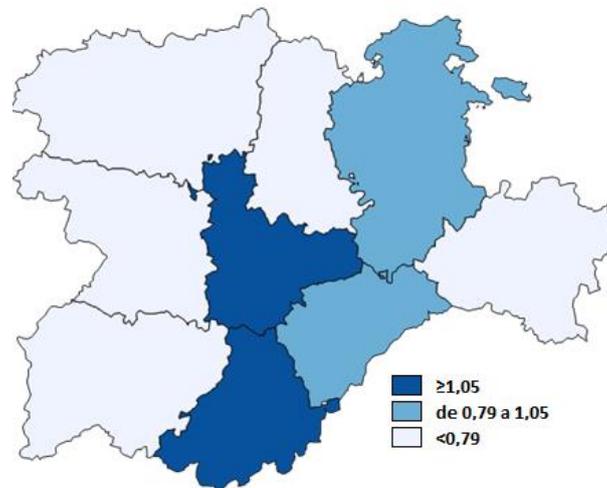
14.2 CASOS TOTALES POR SEXO Y PROVINCIA.

Tabla 64. Nº de casos y tasa de prevalencia por sexos y provincia. Fibrosis quística. Año 2020. Castilla y León.

<i>Provincia</i>	<i>Hombres</i>	<i>Mujeres</i>	<i>Total</i>	Tasa por 10⁴ habitantes
ÁVILA	10	7	17	1,07
BURGOS	17	14	31	0,87
LEÓN	17	18	35	0,77
PALENCIA	5	4	9	0,57
SALAMANCA	12	9	21	0,64
SEGOVIA	8	8	16	1,04
SORIA	2	4	6	0,68
VALLADOLID	36	32	68	1,31
ZAMORA	7	2	9	0,53
CASTILLA Y LEÓN	114	98	212	0,89

14.3 MAPA DE TASAS POR PROVINCIA.

Mapa 13. Tasa de prevalencia por provincias. Fibrosis quística. Año 2020. Castilla y León.



14.4 CASOS TOTALES POR GRUPO DE EDAD.

Tabla 65. Nº de casos y tasa de prevalencia por sexos y grupo de edad. Fibrosis quística. Año 2020. Castilla y León.

Grupo de edad	Hombres	Mujeres	Total	Tasa por 10 ⁴ habitantes
0-14	39	21	60	2,17
15-29	34	21	55	1,75
30-44	27	22	49	1,13
45-59	8	17	25	0,44
60-74	5	12	17	0,37
≥ 75	1	5	6	0,18
TOTAL	114	98	212	0,89

Edad media a fecha de captación de 30,2 años, y a fecha de diagnóstico de 11,4 años (información disponible en el 33,5% de los casos registrados en RERCyL).

14.5 FALLECIDOS

Tabla 66. Nº de casos fallecidos por sexo y grupo de edad de fallecimiento. Fibrosis quística. Año 2020. Castilla y León.

Grupo de edad	Hombres	Mujeres	Total
0 a 14	0	1	1
15 a 29	4	3	7
30 a 44	4	2	6
45 a 59	0	1	1
60 a 74	0	0	0
≥ 75	0	1	1
TOTAL	8	8	16

Tabla 67. Nº de casos fallecidos por provincia de residencia. Fibrosis quística. Año 2020. Castilla y León.

Provincia	Hombres	Mujeres	Total
AVILA	0	0	0
BURGOS	1	0	1
LEON	1	1	2
PALENCIA	1	1	2
SALAMANCA	2	1	3
SEGOVIA	0	0	0
SORIA	0	1	1
VALLADOLID	2	4	6
ZAMORA	1	0	1
CASTILLA Y LEÓN	8	8	16

14.6 OTRAS CARACTERÍSTICAS DE INTERÉS

Tabla 68. Distribución por tipo de enfermedad. Fibrosis quística. Año 2020. Castilla y León.

SUBTIPO	NÚMERO DE CASOS
<i>Fibrosis quística</i>	100
<i>Fibrosis quística con manifestaciones pulmonares</i>	47
<i>Fibrosis quística con otras manifestaciones</i>	2
<i>Fibrosis quística con otras manifestaciones intestinales</i>	4
<i>Fibrosis quística, sin otra especificación</i>	58
<i>Ileo meconial en fibrosis quística</i>	1

Un 34% de los casos fueron captados por HCAP-Medora, un 19,3% por el CMBD y solamente un 8% por el Registro de Metabolopatías de CyL (exclusivamente por el registro solo 6 casos). Un 30% fueron diagnosticados por pruebas genéticas.

15. HEMOFILIA A

CÓDIGO CIE-10: D66

CÓDIGO ORPHA: 98878

CÓDIGO SNOMED CT: 28293008

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, siendo, como era de esperar, un número muy significativamente inferior al sexo masculino. (Fuente: Orphanet).

15.1 CASOS Y TASA POR 10.000 HABITANTES.

Tabla 69. Nº de casos y tasa de prevalencia por sexos. Hemofilia A. Año 2020. Castilla y León.

Sexo	Casos	Tasa por 10 ⁴ habitantes
Hombre	215	1,83
Mujer	23	0,19
Total	238	1,00

Prevalencia en Castilla y León: 1,00 casos por 10.000 habitantes. Prevalencia en varones de Castilla y León: 1,83 casos por 10.000 habitantes. La prevalencia propuesta por Orphanet es levemente inferior a la presentada por Castilla y León. Este dato se debe a la inclusión de "caso" a las mujeres portadoras con síntomas. Si tenemos en cuenta solo los varones las cifras se encuentran dentro de lo descrito internacionalmente tanto en varones como en la población general.

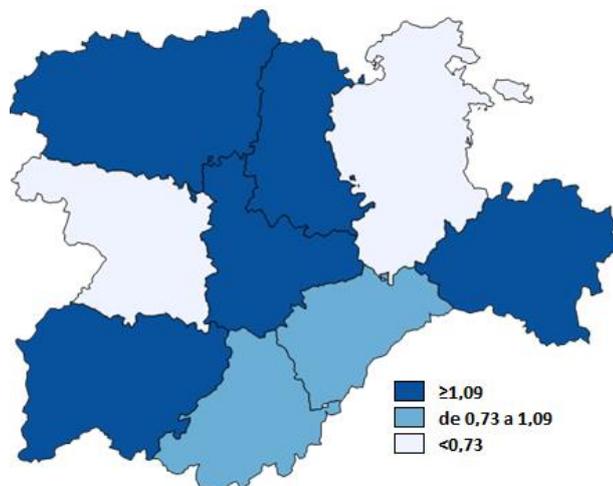
15.2 CASOS TOTALES POR SEXO Y PROVINCIA.

Tabla 70. Nº de casos y tasa de prevalencia por sexos y provincia. Hemofilia A. Año 2020. Castilla y León.

Provincia	Hombres	Mujeres	Total	Tasa por 10 ⁴ habitantes
ÁVILA	13	3	16	1,01
BURGOS	11	2	13	0,37
LEÓN	52	1	53	1,17
PALENCIA	22	1	23	1,45
SALAMANCA	36	4	40	1,22
SEGOVIA	9	3	12	0,78
SORIA	10	2	12	1,35
VALLADOLID	55	6	61	1,17
ZAMORA	7	1	8	0,47
CASTILLA Y LEÓN	215	23	238	1,00

15.3 MAPA DE TASAS POR PROVINCIA.

15.4

Mapa 14. Tasa de prevalencia por provincias. Hemofilia A. Año 2020. Castilla y León.

15.5 CASOS TOTALES POR GRUPO DE EDAD.

Tabla 71. Nº de casos y tasa de prevalencia por sexos y grupo de edad. Hemofilia A. Año 2020. Castilla y León.

Grupo de edad	Hombres	Mujeres	Total	Tasa por 10 ⁴ habitantes
0-14	23	1	24	0,87
15-29	34	0	34	1,08
30-44	50	6	56	1,29
45-59	46	6	52	0,92
60-74	39	5	44	0,96
≥ 75	23	5	28	0,84
TOTAL	215	23	238	1,00

Edad media a fecha de captación de 45,6 años, y a fecha de diagnóstico de 29,2 años (información disponible en el 16,8% de los casos registrados en RERCyL).

15.6 FALLECIDOS

Tabla 72. Nº de casos fallecidos por sexo y grupo de edad de fallecimiento. Hemofilia A. Año 2020. 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	0	0
45 a 59	1	0	1
60 a 74	4	0	4
≥ 75	22	3	25
Desconocido	1	0	1
TOTAL	29	3	32

Tabla 73. Nº de casos fallecidos por provincia de residencia. Hemofilia A. Año 2020. Castilla y León.

Provincia	Hombres	Mujeres	Total
AVILA	1	1	2
BURGOS	1	0	1
LEON	5	1	6
PALENCIA	1	0	1
SALAMANCA	5	1	6
SEGOVIA	8	0	8
SORIA	2	0	2
VALLADOLID	6	0	6
ZAMORA	0	0	0
CASTILLA Y LEÓN	29	3	32

15.7 OTRAS CARACTERÍSTICAS DE INTERÉS

Un 30% de los casos fueron captados por la HCAP-Medora y un 26,8% fueron diagnosticados por diagnóstico clínico y hematológico.

16. OSTEOGÉNESIS IMPERFECTA

CÓDIGO CIE-10: Q78.0

CÓDIGO ORPHA: 666; 216796

CÓDIGO SNOMED CT: 78314001

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).

16.1 CASOS Y TASA POR 10.000 HABITANTES.

Tabla 74. Nº de casos y tasa de prevalencia por sexos de Osteogénesis imperfecta. Año 2020.

Castilla y León.

Sexo	Casos	Tasa por 10 ⁴ habitantes
Hombre	42	0,36
Mujer	40	0,33
Total	82	0,34

Prevalencia en Castilla y León: 0,34 casos por 10.000 habitantes. La prevalencia propuesta por Orphanet es muy superior a la presentada por Castilla y León, pero nuestra comunidad presenta una prevalencia similar al de otras CCAA de población similar.

16.2 CASOS TOTALES POR SEXO Y PROVINCIA.

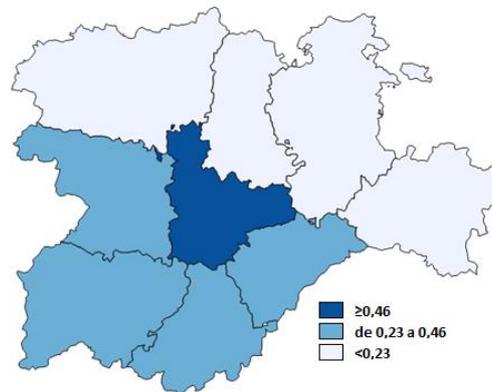
Tabla 75. Nº de casos y tasa de prevalencia por sexos y provincia. Osteogénesis imperfecta.

Año 2020. Castilla y León.

Provincia	Hombres	Mujeres	Total	Tasa por 10 ⁴ habitantes
ÁVILA	5	2	7	0,44
BURGOS	2	4	6	0,17
LEÓN	5	4	9	0,20
PALENCIA	1	0	1	0,06
SALAMANCA	8	6	14	0,43
SEGOVIA	1	4	5	0,33
SORIA	0	0	0	0,00
VALLADOLID	16	20	36	0,69
ZAMORA	4	0	4	0,24
CASTILLA Y LEÓN	42	40	82	0,34

16.3 MAPA DE TASAS POR PROVINCIA.

Mapa 15. Tasa de prevalencia por provincias. Osteogénesis imperfecta. Año 2020. Castilla y León.



16.4 CASOS TOTALES POR GRUPO DE EDAD.

Tabla 76. Nº de casos y tasa de prevalencia por sexos y grupo de edad. Osteogénesis imperfecta. Año 2020. Castilla y León.

Grupo de edad	Hombres	Mujeres	Total	Tasa por 10 ⁴ habitantes
0-14	7	3	10	0,36
15-29	13	5	18	0,57
30-44	5	10	15	0,34
45-59	8	13	21	0,37
60-74	7	6	13	0,28
≥ 75	2	3	5	0,15
TOTAL	42	40	82	0,34

Edad media a fecha de captación de 41,1 años, y a fecha de diagnóstico de 17,4 años (información disponible en el 18,3% de los casos registrados en RERCyL).

16.5 FALLECIDOS

Tabla 77. Nº de casos fallecidos por sexo y grupo de edad de fallecimiento. Osteogénesis imperfecta. Año 2020. 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	1	0	1
60 a 74	2	3	5
≥ 75	2	0	2
TOTAL	5	4	9

Tabla 78. Nº de casos fallecidos por provincia de residencia. Osteogénesis imperfecta. Año 2020. 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	1	1
CASTILLA Y LEÓN	5	4	9

16.6 OTRAS CARACTERÍSTICAS DE INTERÉS

Tabla 79. Distribución por tipo de enfermedad. Osteogénesis imperfecta. Año 2020. Castilla y León.

<i>SUBTIPO</i>	<i>NÚMERO DE CASOS</i>
OSTEOGENESIS IMPERFECTA	75
OSTEOGENESIS IMPERFECTA TIPO 1	7

Un 42,6% de los casos fueron captados por el HCAP-Medora y un 42,6% fueron diagnosticados por clínica más pruebas de imagen.

17. RETINOSIS PIGMENTARIA

CÓDIGO CIE-10: H35.52

CÓDIGOS CIE COMPLEMENTARIOS REVISADOS: H35.50

CÓDIGO ORPHA: 791; 886; 85332

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).

17.1 CASOS Y TASA POR 10.000 HABITANTES.

Tabla 80. Nº de casos y tasa de prevalencia por sexos de Retinosis Pigmentaria. Año 2020.
Castilla y León.

<i>Sexo</i>	Casos	Tasa por 10⁴ habitantes
<i>Hombre</i>	287	2,45
<i>Mujer</i>	320	2,64
Total	607	2,55

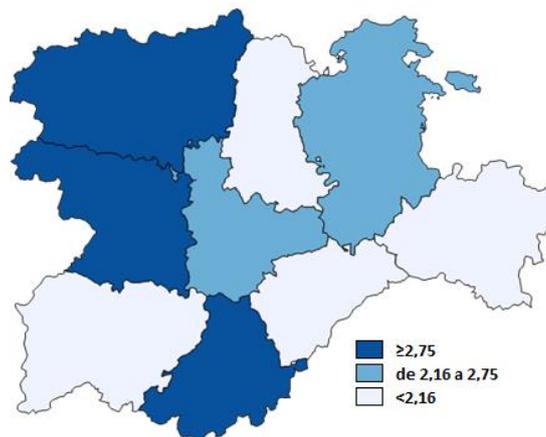
Prevalencia en Castilla y León: 2,55 casos por 10.000 habitantes. La prevalencia global de la retinosis pigmentaria se encuentra en torno a 1 afectado por cada 4.000 personas.

17.2 CASOS TOTALES POR SEXO Y PROVINCIA.

Tabla 81. Nº de casos y tasa de prevalencia por sexos y provincia. Retinosis Pigmentaria. Año 2020. Castilla y León.

<i>Provincia</i>	<i>Hombres</i>	<i>Mujeres</i>	<i>Total</i>	<i>Tasa por 10⁴ habitantes</i>
ÁVILA	23	30	53	3,35
BURGOS	42	37	79	2,22
LEÓN	64	79	143	3,17
PALENCIA	11	14	25	1,57
SALAMANCA	31	39	70	2,14
SEGOVIA	10	16	26	1,69
SORIA	8	11	19	2,14
VALLADOLID	69	69	138	2,66
ZAMORA	29	25	54	3,20
CASTILLA Y LEÓN	287	320	607	2,55

17.3 MAPA DE TASAS POR PROVINCIA.

Mapa 16. Tasa de prevalencia por provincias. Retinosis Pigmentaria. Año 2020. Castilla y León.

17.4 CASOS TOTALES POR GRUPO DE EDAD.

Tabla 82. Nº de casos y tasa de prevalencia por sexos y grupo de edad. Retinosis Pigmentaria. Año 2020. 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	7	4	11	0,40
15-29	21	12	33	1,05
30-44	45	42	87	2,00
45-59	80	91	171	3,03
60-74	91	95	186	4,05
≥ 75	43	76	119	3,57
TOTAL	287	320	607	2,55

Edad media a fecha de captación de 58,3 años, y a fecha de diagnóstico de 42 años (información disponible en el 13,5% de los casos registrados en RERCyL).

17.5 FALLECIDOS

Tabla 83. Nº de casos fallecidos por sexo y grupo de edad de fallecimiento. Retinosis Pigmentaria. Año 2020. Castilla y León.

<i>Grupo de edad</i>	<i>Hombres</i>	<i>Mujeres</i>	<i>Total</i>
<i>0 a 14</i>	0	0	0
<i>15 a 29</i>	0	0	0
<i>30 a 44</i>	1	0	1
<i>45 a 59</i>	6	4	10
<i>60 a 74</i>	9	10	19
<i>≥ 75</i>	37	31	68
<i>Desconocido</i>	8	11	19
TOTAL	61	56	117

Tabla 84. Nº de casos fallecidos por provincia de residencia. Retinosis Pigmentaria. Año 2020. Castilla y León.

<i>Provincia</i>	<i>Hombres</i>	<i>Mujeres</i>	<i>Total</i>
<i>AVILA</i>	3	7	10
<i>BURGOS</i>	15	6	21
<i>LEON</i>	5	7	12
<i>PALENCIA</i>	4	3	7
<i>SALAMANCA</i>	9	8	17
<i>SEGOVIA</i>	1	1	2
<i>SORIA</i>	2	2	4
<i>VALLADOLID</i>	17	13	30
<i>ZAMORA</i>	5	9	14
CASTILLA Y LEÓN	61	56	117

17.6 OTRAS CARACTERÍSTICAS DE INTERÉS

Tabla 85. Distribución por tipo de enfermedad. Retinosis Pigmentaria. Año 2020. Castilla y León.

<i>SUBTIPO</i>	<i>NÚMERO DE CASOS</i>
<i>Retinosiss pigmentaria</i>	588
<i>Síndrome de Usher</i>	19

Un 68% de los casos fueron captados por el HCAP-Medora y un 34% fueron diagnosticados por la clínica y el 6% por pruebas genéticas.

18. 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).

18.1 DESCRIPCIÓN DE LOS CASOS

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

Nº de casos	Edades (años)	Sexo	Provincia de residencia
10	Ver tabla XX	5 Mujer; 5 Hombres	Burgos (4); León (2); Salamanca (1); Segovia (2); Valladolid (2)

Tabla 86. Nº de casos y tasa de prevalencia por sexos. Síndrome de Angelman. Año 2020. Castilla y León.

Sexo	Casos	Tasa por 10 ⁴ habitantes
Hombre	5	0,04
Mujer	5	0,04
Total	10	0,04

Prevalencia en Castilla y León: 0,04 casos por 10.000 habitantes. Nuestra prevalencia es ligeramente inferior a la propuesta por Orphanet.

Tabla 87. Nº de casos y tasa de prevalencia por sexos y grupo de edad. Síndrome de Angelman. Año 2020. 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	1	4	5	0,18
15-29	3	1	4	0,13
30-44	1	0	1	0,02
45-59	0	0	0	0,00
60-74	0	0	0	0,00
≥ 75	0	0	0	0,00
TOTAL	5	5	10	0,04

No hay registrado ningún caso fallecido.

19. SÍNDROME DE BECKWITH WIEDEMANN

CÓDIGO CIE-10: Q87.3

CÓDIGO ORPHA: 116

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).

19.1 DESCRIPCIÓN DE LOS CASOS

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

Nº de casos	Edades (años)	Sexo	Provincia de residencia
2	16; 20	2 Hombres	Palencia (1); Salamanca (1)

Prevalencia en Castilla y León: 0,01 casos por 10.000 habitantes. Nuestra prevalencia es marcadamente inferior a la propuesta por Orphanet. Sin embargo, se muestra acorde con los casos declarados al Reer por otras comunidades autónomas con similar población. Se comunicará esta situación en el marco del Reer sobre todo para valorar la estrategia de validación en CCAA que comunican más casos.

Hay registrados 2 casos fallecidos: 2 hombres, residentes en Ávila y León con edad al fallecimiento de 14 y 47 años.

20. SÍNDROME DE GOODPASTURE

CÓDIGO CIE-10: M31.0
 CÓDIGO ORPHA: 375
 CÓDIGO SNOMED CT: 50281000
 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).

20.1 CASOS Y TASA POR 10.000 HABITANTES.

Tabla 88. Nº de casos y tasa de prevalencia por sexos. Síndrome de Goodpasture. Año 2020. Castilla y León.

Sexo	Casos	Tasa por 10 ⁴ habitantes
Hombre	10	0,09
Mujer	5	0,04
Total	15	0,06

Prevalencia en Castilla y León: 0,06 casos por 10.000 habitantes. La prevalencia propuesta por Orphanet es un intervalo dentro del cual se encuentra la tasa registrada por nuestra CA.

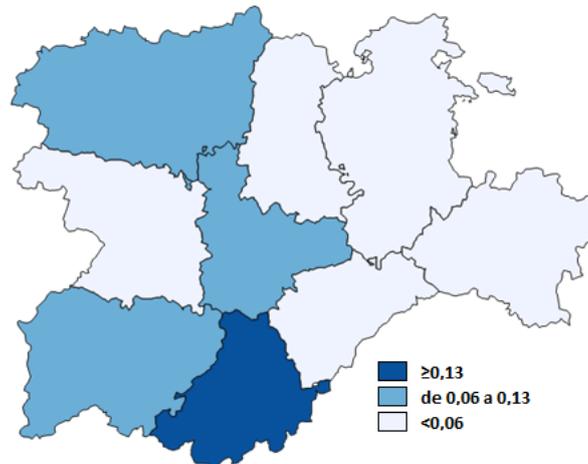
20.2 CASOS TOTALES POR SEXO Y PROVINCIA.

Tabla 89. Nº de casos y tasa de prevalencia por sexos y provincia. Síndrome de Goodpasture. Año 2020. Castilla y León.

Provincia	Hombres	Mujeres	Total	Tasa por 10 ⁴ habitantes
ÁVILA	2	1	3	0,19
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	10	5	15	0,06

20.3 MAPA DE TASAS POR PROVINCIA.

Mapa 17. Tasa de prevalencia por provincias. Síndrome de Goodpasture. Año 2020. Castilla y León.



20.4 CASOS TOTALES POR GRUPO DE EDAD.

Tabla 90. Nº de casos y tasa de prevalencia por sexos y grupo de edad. Síndrome de Goodpasture. Año 2020. 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	2	0	2	0,05
45-59	3	1	4	0,07
60-74	3	1	4	0,09
≥ 75	2	2	4	0,12
TOTAL	10	5	15	0,06

Edad media a fecha de captación de 61,8 años, y a fecha de diagnóstico de 57,2 años (información disponible en el 46,6% de los casos registrados en RERCyL).

20.5 FALLECIDOS

Tabla 91. Nº de casos fallecidos por sexo y grupo de edad de fallecimiento. Síndrome de Goodpasture. Año 2020. 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	3	0	3
60 a 74	2	1	3
≥ 75	1	1	2
TOTAL	6	2	8

Tabla 92. Nº de casos fallecidos por provincia de residencia. Síndrome de Goodpasture. Año 2020. Castilla y León.

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

20.6 OTRAS CARACTERÍSTICAS DE INTERÉS

Un 60% de los casos fueron captados por el HCAP-Medora y CMBD.

21. SÍNDROME DE MARFAN

CÓDIGO CIE-10: Q87.40

CÓDIGOS CIE 10 COMPLEMENTARIOS: Q87.4

CÓDIGO ORPHA: 558; 284979; 284963; 284973

CÓDIGO SNOMED CT: 19346006

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).

21.1 CASOS Y TASA POR 10.000 HABITANTES.

Tabla 93. Nº de casos y tasa de prevalencia por sexos. Síndrome de Marfan. Año 2020.

Castilla y León.

Sexo	Casos	Tasa por 10⁴ habitantes
<i>Hombre</i>	56	0,48
<i>Mujer</i>	51	0,42
Total	107	0,45

Prevalencia en Castilla y León: 0,45 casos por 10.000 habitantes. La prevalencia propuesta por Orphanet es superior a la registrada en Castilla y León, que, sin embargo, se muestra similar a la de otras CCAA con similar población.

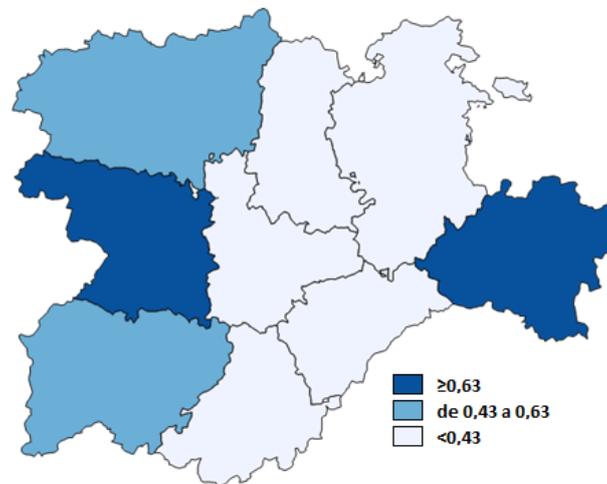
21.2 CASOS TOTALES POR SEXO Y PROVINCIA.

Tabla 94. Nº de casos y tasa de prevalencia por sexos y provincia. Síndrome de Marfan. Año 2020. Castilla y León.

Provincia	Hombres	Mujeres	Total	Tasa por 10⁴ habitantes
ÁVILA	3	2	5	0,32
BURGOS	3	5	8	0,22
LEÓN	15	11	26	0,58
PALENCIA	4		4	0,25
SALAMANCA	8	9	17	0,52
SEGOVIA	1	5	6	0,39
SORIA	3	3	6	0,68
VALLADOLID	9	12	21	0,40
ZAMORA	10	4	14	0,83
CASTILLA Y LEÓN	56	51	107	0,45

21.3 MAPA DE TASAS POR PROVINCIA.

Mapa 18. Tasa de prevalencia por provincias. Síndrome de Marfan. Año 2020. Castilla y León.



21.4 CASOS TOTALES POR GRUPO DE EDAD.

Tabla 95. Nº de casos y tasa de prevalencia por sexos y grupo de edad. Síndrome de Marfan. Año 2020. 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	10	3	13	0,47
15-29	10	9	19	0,60
30-44	9	8	17	0,39
45-59	13	16	29	0,51
60-74	11	11	22	0,48
≥ 75	3	4	7	0,21
TOTAL	56	51	107	0,45

Edad media a fecha de captación de 44,1 años, y a fecha de diagnóstico de 27,5 años (información disponible en el 17,7% de los casos registrados en RERCyL).

21.5 FALLECIDOS

Tabla 96. Nº de casos fallecidos por sexo y grupo de edad de fallecimiento. Síndrome de Marfan. Año 2020. 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	1	3
45 a 59	2	1	3
60 a 74	2	0	2
≥ 75	0	0	0
TOTAL	6	2	8

Tabla 97. Nº de casos fallecidos por provincia de residencia. Síndrome de Marfan. Año 2020.

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	2	3
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	2	8

21.6 OTRAS CARACTERÍSTICAS DE INTERÉS

Tabla 98. Distribución por tipo de enfermedad. Síndrome de Marfan. Año 2020. Castilla y León.

<i>SUBTIPO</i>	<i>NÚMERO DE CASOS</i>
<i>Síndrome de Marfan</i>	103
<i>Síndrome de Marfan tipo 1</i>	4

Un 22,4% de los casos fueron captados por la HCAP-Medora y el CMBD y un 23,6% fueron diagnosticados por la clínica.

22. SÍNDROME DE PRADER WILLI

CÓDIGO CIE-10: Q87.1

CÓDIGO ORPHA: 739

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).

22.1 CASOS Y TASA POR 10.000 HABITANTES.

Tabla 99. Nº de casos y tasa de prevalencia por sexos. Síndrome de Prader Willi. Año 2020. Castilla y León.

Sexo	Casos	Tasa por 10 ⁴ habitantes
Hombre	13	0,11
Mujer	16	0,13
Total	29	0,12

Prevalencia en Castilla y León: 0,12 casos por 10.000 habitantes. La prevalencia propuesta por Orphanet es un intervalo dentro del cual se encuentra la prevalencia registrada por nuestra CA.

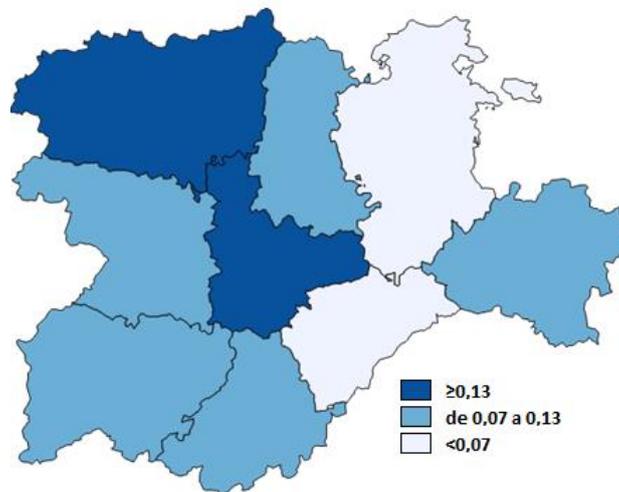
22.2 CASOS TOTALES POR SEXO Y PROVINCIA.

Tabla 100. Nº de casos y tasa de prevalencia por sexos y provincia. Síndrome de Prader Willi. Año 2020. Castilla y León.

Provincia	Hombres	Mujeres	Total	Tasa por 10 ⁴ habitantes
ÁVILA	0	2	2	0,13
BURGOS	0	1	1	0,03
LEÓN	5	4	9	0,20
PALENCIA	1	1	2	0,13
SALAMANCA	2	2	4	0,12
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	13	16	29	0,12

22.3 MAPA DE TASAS POR PROVINCIA.

Mapa 19. Tasa de prevalencia por provincias. Síndrome de Prader Willi. Año 2020. Castilla y León.



22.4 CASOS TOTALES POR GRUPO DE EDAD.

Tabla 101. Nº de casos y tasa de prevalencia por sexos y grupo de edad. Síndrome de Prader Willi. Año 2020. Castilla y León.

Grupo de edad	Hombres	Mujeres	Total	Tasa por 10 ⁴ habitantes
0-14	7	8	15	0,54
15-29	4	5	9	0,29
30-44	2	3	5	0,11
45-59	0	0	0	0,00
60-74	0	0	0	0,00
≥ 75	0	0	0	0,00
TOTAL	13	16	29	0,12

Edad media a fecha de captación de 18,4 años, y a fecha de diagnóstico de 1,1 años (información disponible en el 27,5% de los casos registrados en RERCyL).

22.5 FALLECIDOS

Tabla 102. Nº de casos fallecidos por sexo y grupo de edad de fallecimiento. Síndrome de Prader Willi. Año 2020. Castilla y León.

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

Tabla 103. Nº de casos fallecidos por provincia de residencia. Síndrome de Prader Willi. Año 2020. 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	0	0	0
SALAMANCA	0	0	0
SEGOVIA	0	0	0
SORIA	0	0	0
VALLADOLID	0	1	1
ZAMORA	0	0	0
CASTILLA Y LEÓN	2	2	4

22.6 OTRAS CARACTERÍSTICAS DE INTERÉS

Un 79,3 de los casos fueron captados por el CMBD y solo un 6,9% por el Registro de Metabolopatías. Un 48,3% fueron diagnosticados por pruebas genéticas.

23. 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 supraavicular 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).

23.1 CASOS Y TASA POR 10.000 HABITANTES.

Tabla 104. Nº de casos y tasa de prevalencia por sexos de Síndrome de Williams. Año 2020.

Castilla y León.

<i>Sexo</i>	Casos	Tasa por 10⁴ habitantes
<i>Hombre</i>	4	0,03
<i>Mujer</i>	8	0,07
Total	12	0,05

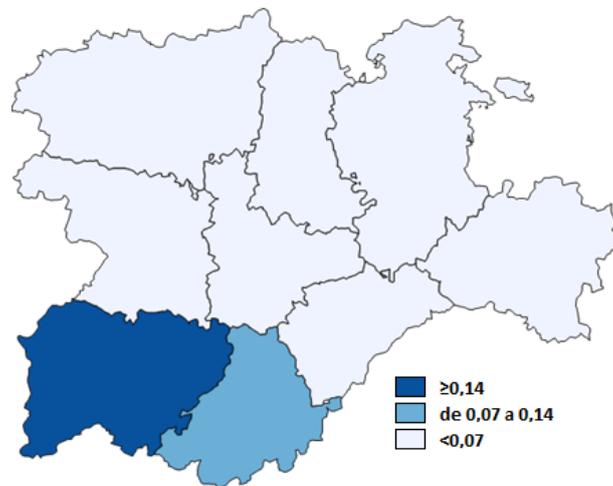
Prevalencia en Castilla y León: 0,05 casos por 10.000 habitantes. La prevalencia propuesta por Orphanet es de aproximadamente 1/7.500. No se ha descrito una diferencia entre sexos.

23.2 CASOS TOTALES POR SEXO Y PROVINCIA.

Tabla 105. Nº de casos y tasa de prevalencia por sexos y provincia. Síndrome de Williams.

Año 2020. 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	0	0	0,00
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	0,00
CASTILLA Y LEÓN	4	8	12	0,05

23.3 MAPA DE TASAS POR PROVINCIA.**Mapa 20. Tasa de prevalencia por provincias. Síndrome de Williams. Año 2020. Castilla y León.****23.4 CASOS TOTALES POR GRUPO DE EDAD.****Tabla 106. Nº de casos y tasa de prevalencia por sexos y grupo de edad. Síndrome de Williams. Año 2020. 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	4	6	10	0,36
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	8	12	0,05

Edad media a fecha de captación de 12,68 años.

23.5 FALLECIDOS

Ningún fallecido registrado en el RERCyL.

23.6 OTRAS CARACTERÍSTICAS DE INTERÉS

Un 91,6% de los casos fueron captados por el Registro de investigadores de EERR.

24. 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).

24.1 CASOS Y TASA POR 10.000 HABITANTES.

Tabla 107. Nº de casos y tasa de prevalencia por sexos de Síndrome del X frágil. Año 2020. Castilla y León.

Sexo	Casos	Tasa por 10 ⁴ habitantes
Hombre	47	0,40
Mujer	14	0,12
Total	61	0,26

Prevalencia en Castilla y León: 0,26 casos por 10.000 habitantes. La prevalencia propuesta por Orphanet es superior a la que presenta nuestra CA, muy probablemente a un infradiagnóstico de la entidad (sobre todo en mujeres). Sin embargo, los valores son similares a los presentados por otras CCAA de similar o incluso mayor población.

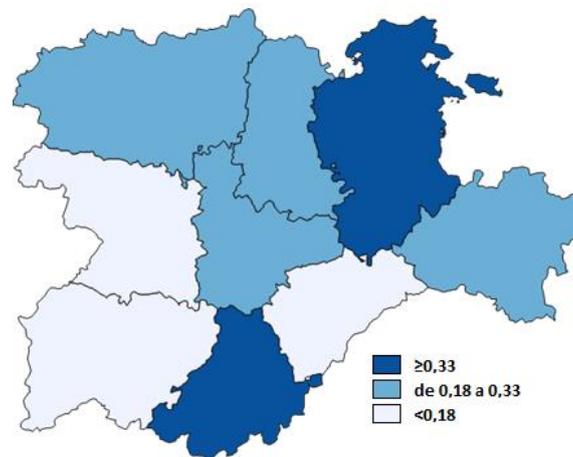
24.2 CASOS TOTALES POR SEXO Y PROVINCIA.

Tabla 108. Nº de casos y tasa de prevalencia por sexos y provincia. Síndrome del X frágil. Año 2020. Castilla y León.

Provincia	Hombres	Mujeres	Total	Tasa por 10 ⁴ habitantes
ÁVILA	6	1	7	0,44
BURGOS	13	4	17	0,48
LEÓN	7	3	10	0,22
PALENCIA	5	0	5	0,31
SALAMANCA	1	0	1	0,03
SEGOVIA	1	0	1	0,07
SORIA	1	1	2	0,23
VALLADOLID	12	5	17	0,33
ZAMORA	1	0	1	0,06
CASTILLA Y LEÓN	47	14	61	0,26

24.3 MAPA DE TASAS POR PROVINCIA.

Mapa 21. Tasa de prevalencia por provincias. Síndrome del X frágil. Año 2020. Castilla y León.



24.4 CASOS TOTALES POR GRUPO DE EDAD.

Tabla 109. Nº de casos y tasa de prevalencia por sexos y grupo de edad. Síndrome del X frágil. Año 2020. Castilla y León.

Grupo de edad	Hombres	Mujeres	Total	Tasa por 10 ⁴ habitantes
0-14	10	3	13	0,47
15-29	18	2	20	0,64
30-44	6	2	8	0,18
45-59	8	6	14	0,25
60-74	2	0	2	0,04
≥ 75	3	1	4	0,12
TOTAL	47	14	61	0,26

Edad media a fecha de captación de 32,8 años, y a fecha de diagnóstico de 22,2 años (información disponible en el 19,6% de los casos registrados en RERCyL).

24.5 FALLECIDOS

Hay 3 casos fallecidos registrados en RERCyL: 1 mujer y 2 hombres, los 3 residentes en Burgos y de edades 66, 68 y 79 años.

24.6 OTRAS CARACTERÍSTICAS DE INTERÉS

Un 68,8% de los casos fueron captados por la HCAP-Medora y un 64% fueron diagnosticados por pruebas genéticas.

25. 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).

25.1 DESCRIPCIÓN DE LOS CASOS

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

Nº de casos	Edades (años)	Sexo	Provincia de residencia
5	15 (x2); 21 (x2); 34	2 Hombres; 3 Mujeres	Burgos (2); Salamanca (3)

Tabla 110. Nº de casos y tasa de prevalencia por sexos. Ataxia Telangiectasia. Año 2020. Castilla y León.

Sexo	Casos	Tasa por 10 ⁴ habitantes
Hombre	2	0,02
Mujer	3	0,02
Total	5	0,02

Prevalencia en Castilla y León: 0,02 casos por 10.000 habitantes. La prevalencia propuesta por Orphanet se encuentra en el mismo rango que la de Castilla y León.

No constan ningún caso fallecido.

26. 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).

26.1 DESCRIPCIÓN DE LOS CASOS

En nuestra comunidad contamos con **7 casos** de esta entidad.

Nº de casos	Edad (años)	Sexo	Provincia de residencia
7	0, 1, 16, 18, 37, 52, 77	3 Hombres, 4 Mujeres	Burgos (5); Salamanca (1); Valladolid (1)

Tabla 111. Nº de casos y tasa de prevalencia por sexos. Coloboma del Iris. Año 2020. Castilla y León.

Sexo	Casos	Tasa por 10 ⁴ habitantes
Hombre	3	0,026
Mujer	4	0,033
Total	7	0,029

Prevalencia en Castilla y León: 0,029 casos por 10.000 habitantes. La prevalencia propuesta por Orphanet es desconocida.

27. 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, sin embargo, al haberse validado todos los casos de este código CIE 10 parece razonable presentar todos los casos, aunque sean únicos.

27.1 DESCRIPCIÓN DE LOS CASOS

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

Nº de casos	Edad (años)	Sexo	Provincia de residencia
1	4	1 Mujer	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 estaríamos en el rango de prevalencia propuesto.

28. 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).

28.1 CASOS Y TASA POR 10.000 HABITANTES.

Tabla 112. Nº de casos y tasa de prevalencia por sexos. Enfermedad de Kawasaki. Año 2020. Castilla y León.

Sexo	Casos	Tasa por 10 ⁴ habitantes
Hombre	93	0,79
Mujer	59	0,49
Total	152	0,64

Prevalencia en Castilla y León: 0,64 casos por 10.000 habitantes. La prevalencia en Castilla y León se encuentra en los límites de la prevalencia propuesta por Orphanet.

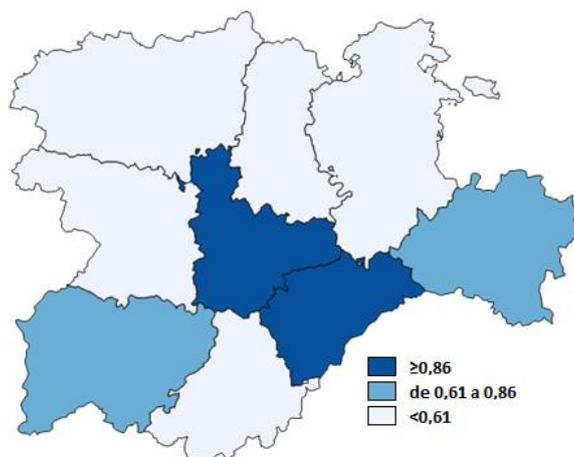
28.2 CASOS TOTALES POR SEXO Y PROVINCIA.

Tabla 113. Nº de casos y tasa de prevalencia por sexos y provincia. Enfermedad de Kawasaki. Año 2020. Castilla y León.

Provincia	Hombres	Mujeres	Total	Tasa por 10 ⁴ habitantes
ÁVILA	4	4	8	0,50
BURGOS	10	5	15	0,42
LEÓN	11	6	17	0,38
PALENCIA	3	4	7	0,44
SALAMANCA	11	13	24	0,73
SEGOVIA	10	7	17	1,11
SORIA	5	1	6	0,68
VALLADOLID	34	18	52	1,00
ZAMORA	5	1	6	0,36
CASTILLA Y LEÓN	93	59	152	0,64

28.3 MAPA DE TASAS POR PROVINCIA.

Mapa 22. Tasa de prevalencia por provincias. Enfermedad de Kawasaki. Año 2020. Castilla y León.



28.4 CASOS TOTALES POR GRUPO DE EDAD.

Tabla 114. Nº de casos y tasa de prevalencia por sexos y grupo de edad. Enfermedad de Kawasaki. Año 2020. Castilla y León.

Grupo de edad	Hombres	Mujeres	Total	Tasa por 10 ⁴ habitantes
0-14	63	40	103	3,73
15-29	28	19	47	1,50
30-44	2	0	2	0,05
45-59	0	0	0	0,00
60-74	0	0	0	0,00
≥ 75	0	0	0	0,00
TOTAL	93	59	152	0,64

Edad media a fecha de captación de 11,9 años y a fecha de diagnóstico 3,4 años (información recogida en el 98% de los casos).

28.5 FALLECIDOS

No hay casos fallecidos registrados en el RECyL.

28.6 OTRAS CARACTERÍSTICAS DE INTERÉS

Un 52,6% de los casos fueron captados por el CMBD más la HCAP-Medora. Un 44,7% de los casos fue diagnosticado mediante clínica y prueba de imagen.

29. 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).

29.1 DESCRIPCIÓN DE LOS CASOS

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

Nº de casos	Edad (años)	Sexo	Provincia de residencia
2	10; 66	2 Hombres	León (2)

Prevalencia en Castilla y León: 0,008 casos por 10.000 habitantes. La prevalencia en Castilla y León es marcadamente inferior a la proporcionada por Orphanet.

30. 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).

30.1 DESCRIPCIÓN DE LOS CASOS

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

Nº de casos	Edades (años)	Sexo	Provincia de residencia
4	14, 15, 17, 41	2 Hombres; 2 Mujeres	Ávila (1); Salamanca (2); Valladolid (1)

Prevalencia en Castilla y León: 0,02 casos por 10.000 habitantes. Las cifras de prevalencia en Castilla y León se encuentran dentro de lo esperado según la prevalencia propuesta por Orphanet de esta entidad.

Hay 3 casos registrados en RERCyL fallecidos: 2 hombres y 1 mujer, edad de fallecimiento 0 años (2 casos) y 16 años. Los 3 de Ávila.

31. 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).

31.1 CASOS Y TASA POR 10.000 HABITANTES

Tabla 115. Nº de casos y tasa de prevalencia por sexos. Hemofilia B. Año 2020. Castilla y León.

<i>Sexo</i>	Casos	Tasa por 10⁴ habitantes
<i>Hombre</i>	32	0,27
<i>Mujer</i>	1	0,01
Total	33	0,14

Prevalencia en Castilla y León: 0,14 casos por 10.000 habitantes. Prevalencia en varones de Castilla y León: 0,27 casos por 10.000 habitantes. La prevalencia en Castilla y León se encuentra en los límites de la prevalencia propuesta por Orphanet.

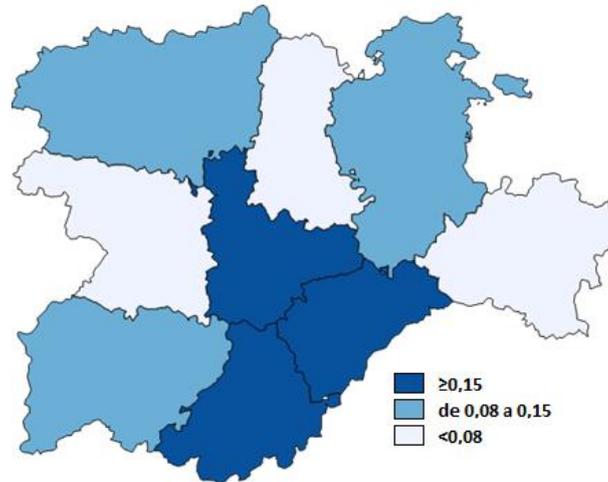
31.2 CASOS TOTALES POR SEXO Y PROVINCIA.

Tabla 116. Nº de casos y tasa de prevalencia por sexos y provincia. Hemofilia B. Año 2020. Castilla y León.

<i>Provincia</i>	<i>Hombres</i>	<i>Mujeres</i>	<i>Total</i>	Tasa por 10⁴ habitantes
ÁVILA	3	0	3	0,19
BURGOS	5	0	5	0,14
LEÓN	5	0	5	0,11
PALENCIA	1	0	1	0,06
SALAMANCA	3	0	3	0,09
SEGOVIA	3	0	3	0,20
SORIA	0	0	0	0,00
VALLADOLID	11	1	12	0,23
ZAMORA	1	0	1	0,06
CASTILLA Y LEÓN	32	1	33	0,14

31.3 MAPA DE TASAS POR PROVINCIA.

Mapa 23. Tasa de prevalencia por provincias. Hemofilia B. Año 2020. Castilla y León.



31.4 CASOS TOTALES POR GRUPO DE EDAD.

Tabla 117. Nº de casos y tasa de prevalencia por sexos y grupo de edad. Hemofilia B. Año 2020. Castilla y León.

Grupo de edad	Hombres	Mujeres	Total	Tasa por 10 ⁴ habitantes
0-14	8	0	8	0,29
15-29	9	0	9	0,29
30-44	3	0	3	0,07
45-59	5	1	6	0,11
60-74	5	0	5	0,11
≥ 75	2	0	2	0,06
TOTAL	32	1	33	0,14

Edad media a fecha de captación de 36,8 años.

31.5 FALLECIDOS

Hay registrados en el RECyL 3 casos fallecidos: 3 hombres, edad al fallecimiento 77, 79, y 86 años de Segovia, Salamanca y Valladolid.

31.6 OTRAS CARACTERÍSTICAS DE INTERÉS

Un 36,3% de los casos fueron captados por el CMBD.

32. 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 hematópoyética 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). Fue precisamente la existencia de Eculizumab quien determinó que esta enfermedad fuese validada en 2021 para poder incluirlo en el análisis del uso de los medicamentos huérfanos que se trabajará en 2022.

32.1 CASOS Y TASA POR 10.000 HABITANTES.

Tabla 118. Nº de casos y tasa de prevalencia por sexos. Hemoglobinuria Paroxística Nocturna. Año 2020. Castilla y León.

Sexo	Casos	Tasa por 10 ⁴ habitantes
Hombre	4	0,03
Mujer	12	0,10
Total	16	0,07

Prevalencia en Castilla y León: 0,07 casos por 10.000 habitantes. La prevalencia propuesta por Orphanet es ligeramente superior a la registrada por nuestra CA.

32.2 CASOS TOTALES POR SEXO Y PROVINCIA.

Tabla 119. Nº de casos y tasa de prevalencia por sexos y provincia. Hemoglobinuria Paroxística Nocturna. Año 2020. Castilla y León.

Provincia	Hombres	Mujeres	Total	Tasa por 10 ⁴ habitantes
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

Tabla 122. Nº de casos fallecidos por provincia de residencia. Hemoglobinuria Paroxística Nocturna. Año 2020. 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

32.6 OTRAS CARACTERÍSTICAS DE INTERÉS

Un 37,5% de los casos fueron captados por la HCAP-Medora.

33. 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).

33.1 DESCRIPCIÓN DE LOS CASOS

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

Nº de casos	Edad (años)	Sexo	Provincia de residencia
1	6	Hombre (1)	Valladolid (1)

Prevalencia en Castilla y León: 0,004 casos por 10.000 habitantes. La prevalencia propuesta por Orphanet es algo mayor a la que presenta Castilla y León.

34. 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 de edad. Algunos recién nacidos manifiestan una forma neonatal transitoria que causa hipotonía y dificultad para alimentarse. (Fuente: Orphanet).

34.1 CASOS Y TASA POR 10.000 HABITANTES.

Tabla 123. Nº de casos y tasa de prevalencia por sexos. Miastenia Gravis. Año 2020. Castilla y León.

<i>Sexo</i>	Casos	Tasa por 10⁴ habitantes
<i>Hombre</i>	324	2,76
<i>Mujer</i>	375	3,10
Total	699	2,93

Prevalencia en Castilla y León: 2,93 casos por 10.000 habitantes. La prevalencia propuesta por Orphanet es inferior a la prevalencia observada en Castilla y León.

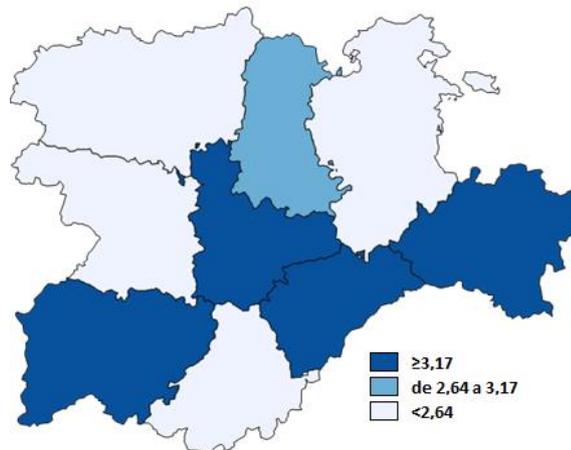
34.2 CASOS TOTALES POR SEXO Y PROVINCIA.

Tabla 124. Nº de casos y tasa de prevalencia por sexos y provincia. Miastenia Gravis. Año 2020. Castilla y León.

<i>Provincia</i>	<i>Hombres</i>	<i>Mujeres</i>	<i>Total</i>	<i>Tasa por 10⁴ habitantes</i>
ÁVILA	19	21	40	2,52
BURGOS	50	39	89	2,50
LEÓN	37	58	95	2,10
PALENCIA	26	22	48	3,02
SALAMANCA	60	52	112	3,42
SEGOVIA	29	28	57	3,71
SORIA	8	22	30	3,38
VALLADOLID	77	112	189	3,64
ZAMORA	18	21	39	2,31
CASTILLA Y LEÓN	324	375	699	2,93

34.3 MAPA DE TASAS POR PROVINCIA.

Mapa 25. Tasa de prevalencia por provincias. Miastenia Gravis. Año 2020. Castilla y León.



34.4 CASOS TOTALES POR GRUPO DE EDAD.

Tabla 125. Nº de casos y tasa de prevalencia por sexos y grupo de edad. Miastenia Gravis. Año 2020. Castilla y León.

Grupo de edad	Hombres	Mujeres	Total	Tasa por 10 ⁴ habitantes
0-14	3	0	3	0,11
15-29	6	8	14	0,45
30-44	19	65	84	1,93
45-59	58	88	146	2,58
60-74	113	78	191	4,15
≥ 75	125	136	261	7,83
TOTAL	324	375	699	2,93

Edad media a fecha de captación de 63,3 años, y a fecha de diagnóstico de 57,9 años (información disponible en el 29,6% de los casos registrados en RERCyL).

34.5 FALLECIDOS

Tabla 126. Nº de casos fallecidos por sexo y grupo de edad de fallecimiento. Miastenia Gravis. Año 2020. 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	7	11
60 a 74	24	16	40
≥ 75	95	86	181
Desconocido	1	1	2
TOTAL	124	111	235

Tabla 127. Nº de casos fallecidos por provincia de residencia. Miastenia Gravis. Año 2020. Castilla y León.

<i>Provincia</i>	<i>Hombres</i>	<i>Mujeres</i>	<i>Total</i>
AVILA	5	10	15
BURGOS	17	19	36
LEON	21	21	42
PALENCIA	8	3	11
SALAMANCA	20	11	31
SEGOVIA	8	14	22
SORIA	3	3	6
VALLADOLID	31	22	53
ZAMORA	11	8	19
CASTILLA Y LEÓN	124	111	235

34.6 OTRAS CARACTERÍSTICAS DE INTERÉS

Tabla 128. Distribución por tipo de enfermedad. Miastenia Gravis. Año 2020. Castilla y León.

<i>SUBTIPO</i>	<i>NÚMERO DE CASOS</i>
<i>Miastenia gravis</i>	324
<i>Miastenia gravis con exacerbacion aguda</i>	47
<i>Miastenia gravis sin exacerbacion aguda</i>	328

Un 30,3% de los casos fueron captados por el CMBD más HCAP-Medora y un 29,8% solo por HCAP-Medora.

35. 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).

35.1 DESCRIPCIÓN DE LOS CASOS

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

Nº de casos	Edades (años)	Sexo	Provincia de residencia
1	9	Mujer (1)	Salamanca (1)

Prevalencia en Castilla y León: 0,004 casos por 10.000 habitantes. La prevalencia propuesta por Orphanet coincide con la aportada por Castilla y León.

36. 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).

36.1 DESCRIPCIÓN DE LOS CASOS

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

Nº de casos	Edad (años)	Sexo	Provincia de residencia
3	5, 9, 45	Mujeres (3)	Ávila (1); León (1); Salamanca (1)

Prevalencia en Castilla y León: 0,013 casos por 10.000 habitantes.

Prevalencia en mujeres de Castilla y León: 0,025 casos por 10.000 habitantes. La prevalencia propuesta por Orphanet es mucho mayor que la que presentamos, pero hay que tener en cuenta que se considera que solo el 10% de los pacientes están diagnosticados.

Ningún caso fallecido registrado en RERCyL.

37. 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).

37.1 DESCRIPCIÓN DE LOS CASOS

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

Nº de casos	Edad (años)	Sexo	Provincia de residencia
5	4, 10, 15, 16, 35	Hombres (5)	Burgos (2); Palencia (1); Soria (1); Valladolid (1)

Prevalencia en Castilla y León: 0,021 casos por 10.000 habitantes. Prevalencia en varones de Castilla y León: 0,043 casos por 10.000 habitantes. La prevalencia propuesta por Orphanet es superior a la aportada pero se ha de tener en cuenta el mismo problema del infradiagnóstico que en la entidad clínica anterior.

Ningún caso fallecido registrado en RERCyL.

38. 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).

La prevalencia a nivel mundial del síndrome de Alport (SA) es desconocida, sí que hay información sobre el síndrome de Alport (AD) ligado al cromosoma X: 1-9 por 100.000.

38.1 DESCRIPCIÓN DE LOS CASOS

En nuestra comunidad contamos con **9 casos** de esta entidad.

Nº de casos	Edades (años)	Sexo	Provincia de residencia
9	36, 43, 44, 48 (2), 50, 58, 59, 68	Hombres (6); Mujeres (3)	León (2); Palencia (2); Segovia (1); Valladolid (1); Zamora (3)

Tabla 129. Nº de casos y tasa de prevalencia por sexos. Síndrome de Alport. Año 2020.

Castilla y León.

Sexo	Casos	Tasa por 10 ⁴ habitantes
Hombre	6	0,051
Mujer	3	0,025
Total	9	0,038

Prevalencia en Castilla y León: 0,038 casos por 10.000 habitantes. La prevalencia aportada por Orphanet es desconocida, si que hay información sobre el síndrome de Alport (AD) ligado al cromosoma X: 1-9 por 100.000.

De los 9 casos registrados hay 3 casos clasificados como Síndrome de Alport asociado al cromosoma X en 3 mujeres. No hay casos fallecidos registrados en RERCyL.

39. 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).

39.1 DESCRIPCIÓN DE LOS CASOS

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

Nº de casos	Edad (años)	Sexo	Provincia de residencia
5	5, 6, 15, 16 (2)	Hombres (3), Mujeres (2)	Burgos (2), Palencia (1), Segovia (2)

Prevalencia en Castilla y León: 0,01 casos por 10.000 habitantes. Las cifras de prevalencia en Castilla y León se encuentran dentro de lo esperado según la prevalencia propuesta por Orphanet de esta entidad. Es común el fallecimiento perinatal de estos pacientes, tal y como ocurre en el Síndrome de Patau.

Hay 3 casos fallecidos registrados en el RERCyL, uno de ellos con diagnóstico intrauterino y fallecimiento a los 6 meses del nacimiento.

40. 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).

40.1 DESCRIPCIÓN DE LOS CASOS

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

Nº de casos	Edad (años)	Sexo	Provincia de residencia
3	12, 21, 41	Mujeres (3)	Ávila (1); León (1); Valladolid (1)

Prevalencia en Castilla y León: 0,013 casos por 10.000 habitantes. Las cifras de prevalencia en Castilla y León se encuentran dentro de lo esperado según la prevalencia propuesta por Orphanet de esta entidad. Es común el fallecimiento perinatal de estos pacientes.

Hay 2 casos fallecidos registrados en el RERCyL.

41. 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 mesomérico de las extremidades, así como braquidactilia, clinodactilia, hiperplasia gingival, e hipoplasia genital. (Fuente: Orphanet).

41.1 DESCRIPCIÓN DE LOS CASOS

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

Nº de casos	Edades (años)	Sexo	Provincia de residencia
1	6	Hombre (1)	Ávila (1)

Prevalencia en Castilla y León: 0,004 casos por 10.000 habitantes. Se desconoce la prevalencia exacta de esta entidad.

42. 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).

42.1 CASOS Y TASA POR 10.000 HABITANTES

Tabla 130. Nº de casos y tasa de prevalencia por sexos. Síndrome de Turner. Año 2020.

Castilla y León.

<i>Sexo</i>	Casos	Tasa por 10⁴ habitantes
<i>Hombre</i>	0	0,00
<i>Mujer</i>	142	1,17
Total	142	0,60

Prevalencia en Castilla y León: 0,60 casos por 10.000 habitantes. Prevalencia en mujeres de Castilla y León: 1,17 casos por 10.000 habitantes.

La prevalencia propuesta por Orphanet es superior a la que se encuentra en Castilla y León, pero se ha de tener en cuenta que se trata de una entidad bastante infradiagnosticada. Teniendo en cuenta la población femenina únicamente, la prevalencia si se adecua a las descritas internacionalmente.

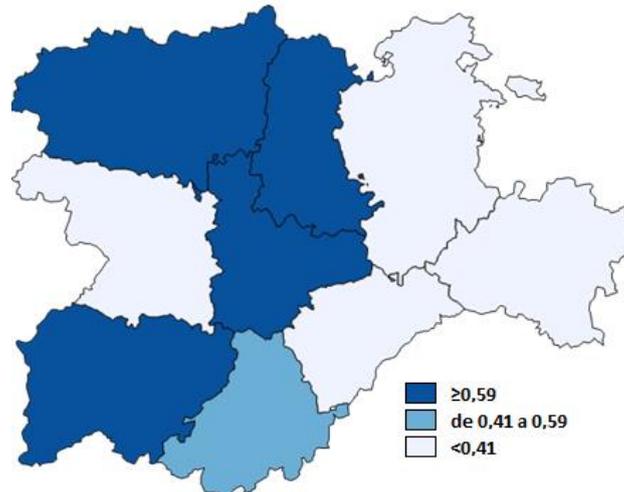
42.2 CASOS TOTALES POR SEXO Y PROVINCIA.

Tabla 131. Nº de casos y tasa de prevalencia por sexos y provincia. Síndrome de Turner. Año 2020. Castilla y León.

<i>Provincia</i>	<i>Hombres</i>	<i>Mujeres</i>	<i>Total</i>	<i>Tasa por 10⁴ habitantes</i>
ÁVILA	0	7	7	0,44
BURGOS	0	14	14	0,39
LEÓN	0	35	35	0,77
PALENCIA	0	11	11	0,69
SALAMANCA	0	24	24	0,73
SEGOVIA	0	4	4	0,26
SORIA	0	2	2	0,23
VALLADOLID	0	39	39	0,75
ZAMORA	0	6	6	0,36
CASTILLA Y LEÓN	0	142	142	0,60

42.3 MAPA DE TASAS POR PROVINCIAS.

Mapa 26. Tasa de prevalencia por provincias. Síndrome de Turner. Año 2020. Castilla y León.



42.4 CASOS TOTALES POR GRUPO DE EDAD.

Tabla 132. Nº de casos y tasa de prevalencia por sexos y grupo de edad. Síndrome de Turner. Año 2020. 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	24	24	0,87
15-29	0	36	36	1,15
30-44	0	37	37	0,85
45-59	0	33	33	0,58
60-74	0	12	12	0,26
≥ 75	0	0	0	0,00
TOTAL	0	142	142	0,60

Edad media a fecha de captación de 34,4 años, y a fecha de diagnóstico de 13,8 años (información disponible en el 20,4% de los casos registrados en RERCyL).

42.5 FALLECIDOS

Tabla 133. Nº de casos fallecidos por sexo y grupo de edad de fallecimiento. Síndrome de Turner. Año 2020. Castilla y León.

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

Tabla 134 Nº de casos fallecidos por provincia de residencia. Síndrome de Turner. Año 2020. Castilla y León.

Provincia	Hombres	Mujeres	Total
AVILA	0	0	0
BURGOS	0	1	1
LEON	0	4	4
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	7	7

42.6 OTRAS CARACTERÍSTICAS DE INTERÉS

Tabla 135. Distribución por tipo de enfermedad. Síndrome de Turner. Año 2020. Castilla y León.

SUBTIPO	NÚMERO DE CASOS
<i>Síndrome de Turner, no especificado</i>	117
<i>Mosaico 45,X/otra(s) línea(s) celular(es) con cromosoma sexual anormal</i>	7
<i>Cariotipo 45,X</i>	6
<i>Síndrome de Turner</i>	4
<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

Un 48% de los casos fueron captados por la HCAP-Medora y un 31% fueron diagnosticados por clínica más prueba genética.

43. 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).

43.1 DESCRIPCIÓN DE LOS CASOS

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

Nº de casos	Edad (años)	Sexo	Provincia de residencia
1	16	Mujer (1)	Segovia (1)

Prevalencia en Castilla y León: 0,004 casos por 10.000 habitantes. La prevalencia propuesta por Orphanet es marcadamente superior a la que presenta Castilla y León.

44. 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 monotónico 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).

44.1 DESCRIPCIÓN DE LOS CASOS

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

Nº de casos	Edad (años)	Sexo	Provincia de residencia
3	3, 10, 14	Mujeres (3)	Soria (1), Valladolid (2)

Prevalencia en Castilla y León: 0,013 casos por 10.000 habitantes. La prevalencia propuesta por Orphanet es desconocida.

No hay casos fallecidos registrados en RERCyL.

45.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).

45.1 DESCRIPCIÓN DE LOS CASOS

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

Nº de casos	Edad (años)	Sexo	Provincia de residencia
1	11	Hombre (1)	León (1)

Prevalencia en Castilla y León: 0,004 casos por 10.000 habitantes. La prevalencia propuesta por Orphanet es desconocida y, en todo caso, se describe la entidad como muy poco frecuente.

46. SÍNDROME MICRODELECCIÓN 1Q 44-nueva

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).

46.1 DESCRIPCIÓN DE LOS CASOS

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

Nº de casos	Edad (años)	Sexo	Provincia de residencia
1	1	Hombre (1)	Valladolid (1)

Prevalencia en Castilla y León: 0,004 casos por 10.000 habitantes. La prevalencia propuesta por Orphanet es desconocida y, en todo caso, se describe la entidad como muy poco frecuente.

47. TETRALOGÍA DE FALLOT

CÓDIGO CIE-10: Q21.3

CÓDIGO ORPHA: 3303

ENVÍO REER: NO

Es una malformación cardíaca 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).

47.1 CASOS Y TASA POR 10.000 HABITANTES.

Tabla 136. Nº de casos y tasa de prevalencia por sexos de Tetralogía de Fallot. Año 2020.

Castilla y León.

Sexo	Casos	Tasa por 10 ⁴ habitantes
Hombre	78	0,66
Mujer	62	0,51
Total	140	0,59

Prevalencia en Castilla y León: 0,59 casos por 10.000 habitantes. La prevalencia propuesta por Orphanet es levemente inferior a la aportada por Castilla y León.

47.2 CASOS TOTALES POR SEXO Y PROVINCIA.

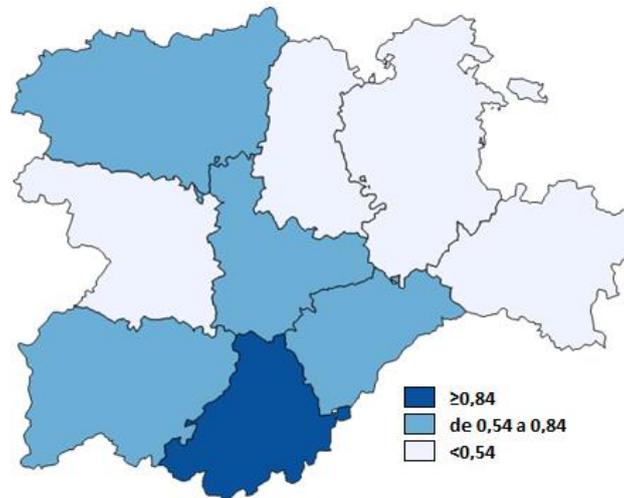
Tabla 137. Nº de casos y tasa de prevalencia por sexos y provincia. Tetralogía de Fallot. Año

2020. Castilla y León.

Provincia	Hombres	Mujeres	Total	Tasa por 10 ⁴ habitantes
ÁVILA	11	7	18	1,14
BURGOS	8	4	12	0,34
LEÓN	18	13	31	0,69
PALENCIA	1	4	5	0,31
SALAMANCA	8	12	20	0,61
SEGOVIA	5	6	11	0,72
SORIA	3	1	4	0,45
VALLADOLID	22	13	35	0,67
ZAMORA	2	2	4	0,24
CASTILLA Y LEÓN	78	62	140	0,59

47.3 MAPA DE TASAS POR PROVINCIA.

Mapa 27. Tasa de prevalencia por provincias. Tetralogía de Fallot. Año 2020. Castilla y León.



47.4 CASOS TOTALES POR GRUPO DE EDAD.

Tabla 138. Nº de casos y tasa de prevalencia por sexos y grupo de edad. Tetralogía de Fallot. Año 2020. 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	30	20	50	1,81
15-29	15	18	33	1,05
30-44	17	11	28	0,64
45-59	9	11	20	0,35
60-74	6	2	8	0,17
≥ 75	1	0	1	0,03
TOTAL	78	62	140	0,59

Edad media a fecha de captación de 26,6 años, y a fecha de diagnóstico de 2 años (información disponible en el 33,5% de los casos registrados en RERCyL).

47.5 FALLECIDOS

Tabla 139. Nº de casos fallecidos por sexo y grupo de edad de fallecimiento. Tetralogía de Fallot. Año 2020. Castilla y León.

<i>Grupo de edad</i>	<i>Hombres</i>	<i>Mujeres</i>	<i>Total</i>
0 a 14	1	0	1
15 a 29	0	0	0
30 a 44	2	0	2
45 a 59	2	2	4
60 a 74	2	1	3
≥ 75	0	1	1
TOTAL	7	4	11

Tabla 140. Nº de casos fallecidos por provincia de residencia. Tetralogía de Fallot. Año 2020.

Castilla y León.

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

47.6 OTRAS CARACTERÍSTICAS DE INTERÉS

Un 52,1% de los casos fueron captados por la HCAP-Medora y un 32,8% fueron diagnosticados por clínica más pruebas de imagen.

ANÁLISIS GLOBAL DEL INFORME

El presente Informe presenta dos grupos de enfermedades bien diferenciado. En primer lugar, contamos con las enfermedades de declaración al Registro Estatal de Enfermedades Raras (ReeR). Son 24 entidades, con dos enfermedades raras nuevas incluidas este año (Retinosis Pigmentaria y Síndrome de Williams) en las que 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. El resto de las enfermedades (23) son objeto de vigilancia en Castilla y León, y en el año 2022 se han incluido dos nuevas: Enfermedad de Kawasaki y el Síndrome de microdelección 1Q 44). 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 47 enfermedades analizadas, 16 presentan menos de 5 casos y, de estas, 7 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 la misma, 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 10.627 casos validados en el RERCyL a comienzos de 2022, el Informe solo recoge 3.622 (un 34,1%). Estos son casos relacionados con enfermedades analizadas en profundidad respecto a todas las fuentes de captación del registro (análisis de código específico y códigos complementarios de todos los casos aportados por todas las fuentes). El resto asocian enfermedades de las que tenemos casos validados pero en las que existen casos sin revisar que impiden tener esa visión global necesaria para su inclusión en el Informe Epidemiológico.

Si analizamos los datos globales del Informe, obtenemos la tabla siguiente (nº 141) que compara los de cada enfermedad y la tasa de Castilla y León con las tasas propuestas por el consorcio 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 141. Nº de casos y tasa de prevalencia por 10.000 habitantes de las ER. Datos a 31 de diciembre de 2020.

Enfermedad rara	Nº de casos	Tasa por 10.000 CyL	Tasa por 10.000 propuesta por ORPHANET
1 Ataxia de Friedrich	43	0,18	0,1-0,9
2 Atrofia Muscular Espinal Proximal	34	0,14	0,1-0,9
3 Complejo Esclerosis tuberosa	108	0,45	0,4-0,88
4 Displasia Renal	58	0,24	Desconocida
5 Distrofia Miotónica de Steinert	228	0,96	1-5
6 Enfermedad de Fabry	13	0,05	1-5
7 Enfermedad de Gaucher	14	0,06	0,1-0,9
8 Enfermedad de Huntington	156	0,65	0,1-0,9
9 Enfermedad de Niemann Pick	4	0,02	0,01-0,09
10 Enfermedad de Rendu-Osler	106	0,44	1-5
11 Enfermedad de Wilson	34	0,14	0,1-0,9
12 Esclerosis Lateral Amiotrófica	173	0,73	0,1-0,9
13 Fenilcetonuria	71	0,30	1-5
14 Fibrosis Quística	212	0,89	1-5
15 Hemofilia A	238	1,00	0,1-0,9
16 Osteogénesis Imperfecta	82	0,34	1-5
17 Retinosis Pigmentaria	607	2,55	1-5
18 Síndrome de Angelman	10	0,04	0,1-0,9
19 Síndrome de Beckwith Wiedemann	2	0,01	1-5
20 Síndrome de Goodpasture	15	0,06	0,01-0,09
21 Síndrome de Marfan	107	0,45	1-5
22 Síndrome de Prader Willi	29	0,12	0,1-0,9
23 Síndrome de Williams	12	0,05	Desconocida
24 Síndrome del X frágil	61	0,26	1-5
25 Ataxia Telangiectasia	5	0,02	0,01-0,09
26 Coloboma del Iris	7	0,03	Desconocida
27 Delección parcial brazo corto cromosoma 16	1	0,004	<0,01
28 Enfermedad de Kawasaki	152	0,640	Desconocida
29 Enfermedad de Krabbe	2	0,008	0,1-0,9
30 Enfermedad orina olor jarabe de arce	4	0,02	0,01-0,09
31 Hemofilia B	33	0,14	0,1-0,9
32 Hemoglobinuria paroxística nocturna	16	0,07	0,1-0,9
33 Hemoglobinuria paroxística por frío	1	0,004	0,01-0,09
34 Miastenia Gravis	669	2,93	0,1-0,9
35 Monosomía 3p	1	0,004	<0,01
36 Cariotipo 47, XXX	3	0,013	1-5
37 Cariotipo 47, XYY	5	0,021	1-5
38 Síndrome de Alport	9	0,038	Desconocida
39 Síndrome de Edwards	5	0,021	0,01-0,09
40 Síndrome de Patau	3	0,013	0,01-0,09
41 Síndrome de Robinow	1	0,004	Desconocida
42 Síndrome de Turner	142	0,60	1-5
43 Síndrome de Wolf-Hirschhorn	1	0,004	0,1-0,9
44 Síndrome de "Cri du Chat"	3	0,013	Desconocida
45 Síndrome microdelección 15Q 11.2	1	0,004	Desconocida
46 Síndrome microdelección 1Q 44	1	0,004	Desconocida
47 Tetralogía de Fallot	140	0,59	0,28-0,33

Tabla 142. Nº de casos y tasa de prevalencia por 10.000 habitantes de las ER validadas en el RERCyL según sexo. Datos a 31 de diciembre de 2020.

Enfermedad rara	Número			Tasa por 10,000		
	Total	Hombres	Mujeres	Total	Hombres	Mujeres
1 Ataxia de Friedrich	43	23	20	0,18	0,20	0,17
2 Atrofia Muscular Espinal Proximal	34	16	18	0,14	0,14	0,15
3 Complejo Esclerosis tuberosa	108	57	51	0,45	0,49	0,42
4 Displasia Renal	58	36	22	0,24	0,31	0,18
5 Distrofia Miotónica de Steinert	228	104	124	0,96	0,89	1,02
6 Enfermedad de Fabry	13	6	7	0,05	0,05	0,06
7 Enfermedad de Gaucher	14	5	9	0,06	0,04	0,07
8 Enfermedad de Huntington	156	70	86	0,65	0,6	0,71
9 Enfermedad de Niemann Pick	4	3	1	0,02	0,03	0,01
10 Enfermedad de Rendu-Osler	106	44	62	0,44	0,38	0,51
11 Enfermedad de Wilson	34	22	12	0,14	0,19	0,10
12 Esclerosis Lateral Amiotrófica	173	102	71	0,73	0,87	0,59
13 Fenilcetonuria	71	29	42	0,30	0,25	0,35
14 Fibrosis Quística	212	114	98	0,89	0,97	0,81
15 Hemofilia A	238	215	23	1,00	1,83	0,19
16 Osteogénesis Imperfecta	82	42	40	0,34	0,36	0,33
17 Retinosis Pigmentaria	607	287	320	2,55	2,45	2,64
18 Síndrome de Angelman	10	5	5	0,04	0,04	0,04
19 Síndrome de Beckwith Wiedemann	2	2	0	0,01	0,02	0,00
20 Síndrome de Goodpasture	15	10	5	0,06	0,09	0,04
21 Síndrome de Marfan	107	56	51	0,45	0,48	0,42
22 Síndrome de Prader Willi	29	13	16	0,12	0,11	0,13
23 Síndrome de Williams	12	4	8	0,05	0,03	0,07
24 Síndrome del X frágil	61	47	14	0,26	0,40	0,12
25 Ataxia Telangiectasia	5	2	3	0,02	0,02	0,02
26 Coloboma del Iris	7	3	4	0,03	0,03	0,03
27 Delección parcial brazo corto cromosoma 16	1	0	1	0,004	0,00	0,008
28 Enfermedad de Kawasaki	152	93	59	0,640	0,79	0,490
29 Enfermedad de Krabbe	2	2	0	0,008	0,017	0,00
30 Enfermedad orina olor jarabe de arce	4	2	2	0,02	0,02	0,02
31 Hemofilia B	33	32	1	0,14	0,27	0,01
32 Hemoglobinuria paroxística nocturna	16	4	12	0,07	0,03	0,10
33 Hemoglobinuria paroxística por frío	1	1	0	0,004	0,009	0,00
34 Miastenia Gravis	669	324	375	2,93	2,76	3,10
35 Monosomía 3p	1	0	1	0,004	0,00	0,008
36 Cariotipo 47, XXX	3	0	3	0,013	0,00	0,025
37 Cariotipo 47, XYY	5	5	0	0,021	0,043	0
38 Síndrome de Alport	9	6	3	0,038	0,051	0,025
39 Síndrome de Edwards	5	3	2	0,021	0,026	0,017
40 Síndrome de Patau	3	0	3	0,013	0,00	0,025
41 Síndrome de Robinow	1	1	0	0,004	0,009	0,00
42 Síndrome de Turner	142	0	142	0,60	0,00	1,17
43 Síndrome de Wolf-Hirschhorn	1	0	1	0,004	0,00	0,008
44 Síndrome de "Cri du Chat"	3	0	3	0,013	0,00	0,025
45 Síndrome microdelección 15Q 11.2	1	1	0	0,004	0,009	0,00
46 Síndrome microdelección 1Q 44	1	1	0	0,004	0,009	0,00
47 Tetralogía de Fallot	140	78	62	0,59	0,66	0,51

Tabla 143. Tasa de prevalencia por 10.000 habitantes de las ER validadas en el RERCyL según provincia de residencia. Datos a 31 de diciembre de 2020.

Enfermedad rara	Av	Bu	Le	Pa	Sa	Sg	So	Va	Za	CyL
1 Ataxia de Friedrich	0,32	0,08	0,35	0,13	0,15	0,13	0,11	0,12	0,18	0,18
2 Atrofia Muscular Espinal Proximal	0,06	0,17	0,13	0,13	0,12	0,20	0,11	0,19	0,06	0,14
3 Complejo Esclerosis tuberosa	0,57	0,42	0,58	0,38	0,52	0,39	0,23	0,35	0,53	0,45
4 Displasia Renal	0,50	0,45	0,09	0,06	0,31	0,20	0,34	0,21	0,12	0,24
5 Distrofia Miotónica de Steinert	0,76	0,87	0,71	1,76	0,76	0,98	0,23	1,21	1,19	0,96
6 Enfermedad de Fabry	0,00	0,08	0,07	0,00	0,06	0,07	0,00	0,06	0,06	0,05
7 Enfermedad de Gaucher	0,13	0,11	0,04	0,00	0,09	0,00	0,00	0,04	0,06	0,06
8 Enfermedad de Huntington	0,57	1,01	0,53	0,88	1,04	0,26	0,34	0,42	0,59	0,65
9 Enfermedad de Niemann Pick	0,00	0,00	0,02	0,00	0,03	0,13	0,00	0,00	0,00	0,02
10 Enfermedad de Rendu-Osler	0,13	0,53	0,33	0,69	0,64	0,72	0,00	0,33	0,59	0,44
11 Enfermedad de Wilson	0,00	0,28	0,11	0,00	0,03	0,26	0,11	0,21	0,12	0,14
12 Esclerosis Lateral Amiotrófica	0,69	0,53	0,86	0,75	0,82	0,59	0,56	0,73	0,77	0,73
13 Fenilcetonuria	0,50	0,39	0,27	0,06	0,27	0,33	0,11	0,39	0,06	0,30
14 Fibrosis Quística	1,07	0,87	0,77	0,57	0,64	1,04	0,68	1,31	0,53	0,89
15 Hemofilia A	1,01	0,37	1,17	1,45	1,22	0,78	1,35	1,17	0,47	1,00
16 Osteogénesis Imperfecta	0,44	0,17	0,20	0,06	0,43	0,33	0,00	0,69	0,24	0,34
17 Retinosis Pigmentaria	3,35	2,22	3,17	1,57	2,14	1,69	2,14	2,66	3,20	2,55
18 Síndrome de Angelman	0,00	0,11	0,04	0,00	0,00	0,13	0,00	0,04	0,00	0,04
19 Síndrome de Beckwith Wiedemann	0,00	0,00	0,00	0,06	0,03	0,00	0,00	0,00	0,00	0,01
20 Síndrome de Goodpasture	0,19	0,00	0,09	0,00	0,09	0,00	0,00	0,10	0,00	0,06
21 Síndrome de Marfan	0,32	0,22	0,58	0,25	0,52	0,39	0,68	0,40	0,83	0,45
22 Síndrome de Prader Willi	0,13	0,03	0,20	0,13	0,12	0,00	0,11	0,15	0,12	0,12
23 Síndrome de Williams	0,13	0,03	0,00	0,00	0,21	0,00	0,00	0,00	0,00	0,05
24 Síndrome del X frágil	0,44	0,48	0,22	0,31	0,03	0,07	0,23	0,33	0,06	0,26
25 Ataxia Telangiectasia	0,00	0,06	0,00	0,00	0,09	0,00	0,00	0,00	0,00	0,02
26 Coloboma del Iris	0,00	0,14	0,00	0,00	0,03	0,00	0,00	0,02	0,00	0,03
27 Delección parcial brazo corto cromosoma 16	0,00	0,00	0,00	0,00	0,03	0,00	0,00	0,00	0,00	0,00
28 Enfermedad de Kawasaki	0,50	0,42	0,38	0,44	0,73	1,11	0,68	1,00	0,36	0,64
29 Enfermedad de Krabbe	0,00	0,00	0,04	0,00	0,00	0,00	0,00	0,00	0,00	0,01
30 Enfermedad orina olor jarabe de arce	0,06	0,00	0,00	0,00	0,06	0,00	0,00	0,02	0,00	0,02
31 Hemofilia B	0,19	0,14	0,11	0,06	0,09	0,20	0,00	0,23	0,06	0,14
32 Hemoglobinuria paroxística nocturna	0,00	0,06	0,07	0,06	0,12	0,13	0,00	0,04	0,12	0,07
33 Hemoglobinuria paroxística por frío	0,00	0,00	0,00	0,00	0,00	0,00	0,00	0,02	0,00	0,00
34 Miastenia Gravis	2,52	2,50	2,10	3,02	3,42	3,71	3,38	3,64	2,31	2,93
35 Monosomía 3p	0,00	0,00	0,00	0,00	0,03	0,00	0,00	0,00	0,00	0,00
36 Cariotipo 47, XXX	0,06	0,00	0,02	0,00	0,03	0,00	0,00	0,00	0,00	0,01
37 Cariotipo 47, XYY	0,00	0,06	0,00	0,06	0,00	0,00	0,11	0,02	0,00	0,02
38 Síndrome de Alport	0,00	0,00	0,04	0,13	0,00	0,07	0,00	0,02	0,18	0,04
39 Síndrome de Edwards	0,00	0,06	0,00	0,06	0,00	0,13	0,00	0,00	0,00	0,02
40 Síndrome de Patau	0,06	0,00	0,02	0,00	0,00	0,00	0,00	0,02	0,00	0,01
41 Síndrome de Robinow	0,06	0,00	0,00	0,00	0,00	0,00	0,00	0,00	0,00	0,00
42 Síndrome de Turner	0,44	0,39	0,77	0,69	0,73	0,26	0,23	0,75	0,36	0,60
43 Síndrome de Wolf-Hirschhorn	0,00	0,00	0,00	0,00	0,00	0,07	0,00	0,00	0,00	0,00
44 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
45 Síndrome microdelección 15Q 11.2	0,00	0,00	0,02	0,00	0,00	0,00	0,00	0,00	0,00	0,00
46 Síndrome microdelección 1Q 44	0,00	0,00	0,00	0,00	0,00	0,00	0,00	0,02	0,00	0,00
47 Tetralogía de Fallot	1,14	0,34	0,69	0,31	0,61	0,72	0,45	0,67	0,24	0,59

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 144. Tasa de prevalencia por 10.000 habitantes de las ER validadas en el RERCyL según grupos de edad. Datos a 31 de diciembre de 2020.

Enfermedad rara	0-14	15-29	30-44	45-59	60-74	≥75	Total CyL
1 Ataxia de Friedrich	0,04	0,10	0,16	0,27	0,33	0,06	0,18
2 Atrofia Muscular Espinal Proximal	0,25	0,35	0,07	0,14	0,09	0,03	0,14
3 Complejo Esclerosis tuberosa	0,40	0,70	0,60	0,64	0,22	0,09	0,45
4 Displasia Renal	1,20	0,51	0,09	0,00	0,02	0,12	0,24
5 Distrofia Miotónica de Steinert	0,14	0,45	0,90	1,88	1,20	0,30	0,96
6 Enfermedad de Fabry	0,07	0,06	0,05	0,05	0,07	0,03	0,05
7 Enfermedad de Gaucher	0,00	0,03	0,02	0,05	0,07	0,18	0,06
8 Enfermedad de Huntington	0,04	0,03	0,41	0,96	1,24	0,75	0,65
9 Enfermedad de Niemann Pick	0,07	0,00	0,00	0,02	0,02	0,00	0,02
10 Enfermedad de Rendu-Osler	0,14	0,32	0,16	0,62	0,72	0,51	0,44
11 Enfermedad de Wilson	0,00	0,13	0,28	0,14	0,17	0,06	0,14
12 Esclerosis Lateral Amiotrófica	0,00	0,00	0,16	0,50	1,76	1,71	0,73
13 Fenilcetonuria	1,27	0,64	0,23	0,11	0,00	0,00	0,30
14 Fibrosis Quística	2,17	1,75	1,13	0,44	0,37	0,18	0,89
15 Hemofilia A	0,87	1,08	1,29	0,92	0,96	0,84	1,00
16 Osteogénesis Imperfecta	0,36	0,57	0,34	0,37	0,28	0,15	0,34
17 Retinosis Pigmentaria	0,40	1,05	2,00	3,03	4,05	3,57	2,55
18 Síndrome de Angelman	0,18	0,13	0,02	0,00	0,00	0,00	0,04
19 Síndrome de Beckwith Wiedemann	0,04	0,03	0,00	0,00	0,00	0,00	0,01
20 Síndrome de Goodpasture	0,00	0,03	0,05	0,07	0,09	0,12	0,06
21 Síndrome de Marfan	0,47	0,60	0,39	0,51	0,48	0,21	0,45
22 Síndrome de Prader Willi	0,54	0,29	0,11	0,00	0,00	0,00	0,12
23 Síndrome de Williams	0,36	0,03	0,00	0,02	0,00	0,00	0,05
24 Síndrome del X frágil	0,47	0,64	0,18	0,25	0,04	0,12	0,26
25 Ataxia Telangiectasia	0,00	0,13	0,02	0,00	0,00	0,00	0,02
26 Coloboma del Iris	0,07	0,06	0,02	0,02	0,00	0,03	0,03
27 Delección parcial brazo corto cromosoma 16	0,04	0,00	0,00	0,00	0,00	0,00	0,00
28 Enfermedad de Kawasaki	3,73	1,50	0,05	0,00	0,00	0,00	0,64
29 Enfermedad de Krabbe	0,04	0,00	0,00	0,00	0,02	0,00	0,01
30 Enfermedad orina olor jarabe de arce	0,04	0,06	0,02	0,00	0,00	0,00	0,02
31 Hemofilia B	0,29	0,29	0,07	0,11	0,11	0,06	0,14
32 Hemoglobinuria paroxística nocturna	0,00	0,03	0,05	0,07	0,11	0,12	0,07
33 Hemoglobinuria paroxística por frío	0,04	0,00	0,00	0,00	0,00	0,00	0,00
34 Miastenia Gravis	0,11	0,45	1,93	2,58	4,15	7,83	2,93
35 Monosomía 3p	0,04	0,00	0,00	0,00	0,00	0,00	0,00
36 Cariotipo 47, XXX	0,07	0,00	0,00	0,02	0,00	0,00	0,01
37 Cariotipo 47, XYY	0,07	0,06	0,02	0,00	0,00	0,00	0,02
38 Síndrome de Alport	0,00	0,00	0,05	0,11	0,02	0,00	0,04
39 Síndrome de Edwards	0,07	0,10	0,00	0,00	0,00	0,00	0,02
40 Síndrome de Patau	0,04	0,03	0,02	0,00	0,00	0,00	0,01
41 Síndrome de Robinow	0,04	0,00	0,00	0,00	0,00	0,00	0,00
42 Síndrome de Turner	0,87	1,15	0,85	0,58	0,26	0,00	0,60
43 Síndrome de Wolf-Hirschhorn	0,00	0,03	0,00	0,00	0,00	0,00	0,00
44 Síndrome de "Cri du Chat"	0,11	0,00	0,00	0,00	0,00	0,00	0,01
45 Síndrome microdelección 15Q 11.2	0,04	0,00	0,00	0,00	0,00	0,00	0,00
46 Síndrome microdelección 1Q 44	0,04	0,00	0,00	0,00	0,00	0,00	0,00
47 Tetralogía de Fallot	1,81	1,05	0,64	0,35	0,17	0,03	0,59

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

De las tablas anteriores podemos concluir de forma general:

1. Que 21 enfermedades presentan unos datos de prevalencia en Castilla y León diferentes a lo propuesto por Orphanet.

Conocer la prevalencia en 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. 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 éstas.

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

2. Que de esas 21, 12 son del grupo que se notifica al ReeR y 9 del objetivo del registro para 2021.

Es de reseñar que la mayoría de las enfermedades presentan diferentes rangos de prevalencia respecto a lo esperado sean 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 en su Informe Anual del 2022, observamos que en 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 que lo que propone Orphanet, situaciones que incluso podrían complementarse dependiendo del cuadro clínico.

3. Que 18 presentan una prevalencia menor a la esperada y 3 mayor a ésta.

Además de lo anteriormente relatado, podemos considerar el infradiagnóstico, ampliamente descrito y recogido por la literatura médica, que existe en las siguientes entidades como causa de nuestras cifras de prevalencia: Cariotipo 47 XXY; Cariotipo 47 XXX y Síndrome de Turner. En esta última, además, se conoce que, al tener en cuenta solo a la población femenina-trastorno que afecta únicamente a este sexo-, las cifras de prevalencia presentadas si se adecuan a lo recogido internacionalmente.

Por otro lado, las cifras elevadas tanto en Hemofilia A, Miastenia Gravis y Tetralogía de Fallot se encuentran dentro de lo esperado según otros análisis epidemiológicos diferentes a Orphanet y publicaciones recientes como en el caso de Miastenia Gravis (García-Estévez DA, Fraga-Bau A, García-Sobrino T, Mederer- Hengstl S, Pardo-Fernández J. Epidemiología de la miastenia grave en la península ibérica y Latinoamérica. Rev Neurol 2023; 76: 59-68. doi: 10.33588/ rn.7602.2021201). En relación con la Hemofilia A, dado que se considera en el

análisis del RERCyL a las mujeres portadoras con síntomas, cuando lo habitual es considerar únicamente a varones sintomáticos. Si consideramos solo a éstos, nuestras cifras de prevalencia de Hemofilia A se encuentran dentro del rango descrito por Orphanet. La Tetralogía de Fallot, por su parte, se considera como una de las enfermedades raras más frecuentes, por lo que sorprende que Orphanet proporcione un rango bajo de prevalencia.

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

- Que el RERCyL ha continuado con su crecimiento durante el año 2022, incrementándose el número de enfermedades analizadas en el Informe Epidemiológico del año anterior.
- Que la labor realizada sobre 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.
- Que el análisis y una validación dirigida permite un elevado rendimiento respecto a la incorporación de nuevas enfermedades sin aumentar de forma masiva los casos para validar.
- Que aún existe 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 oficiales de población resultantes de la revisión del Padrón municipal.

Población de Castilla y León por provincias y sexo (1 de enero de 2021).

	Hombres	Mujeres	Ambos sexos
05 Ávila	79.562	78.859	158.421
09 Burgos	177.920	178.135	356.055
24 León	219.532	232.174	451.706
34 Palencia	78.841	80.282	159.123
37 Salamanca	158.874	168.464	327.338
40 Segovia	77.071	76.592	153.663
42 Soria	44.920	43.827	88.747
47 Valladolid	252.843	266.518	519.361
49 Zamora	83.551	85.174	168.725
CASTILLA Y LEÓN	1.173.114	1.210.025	2.383.139

Población de Castilla y León por edad y sexo (1 de enero de 2021).

	Hombres	Mujeres	Ambos sexos
0 a 14	141.974	134.030	276.004
15 a 29	161.557	152.530	314.087
30 a 44	221.533	213.789	435.322
45 a 59	284.435	280.410	564.845
60 a 74	228.973	230.782	459.755
75 y más	134.642	198.484	333.126
TOTAL	1.173.114	1.210.025	2.383.139

Fuente: Instituto Nacional de Estadística. <https://www.ine.es/jaxiT3/Tabla.htm?t=2852>

BIBLIOGRAFÍA

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), modificada por la Orden SAN/746/2013, de 9 de septiembre ("BOCyL", nº 180, de 18 de septiembre de 2013, pág 63.490)

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), modificada por la Orden SAN/746/2013, de 9 de septiembre ("BOCyL", nº 58, de 25 de marzo de 2014, pág 19158 y 19159).

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>

Informe ReeR 2022 Situación de las Enfermedades Raras en España. Noviembre 2022.

Ministerio de Sanidad. Disponible en:

https://www.sanidad.gob.es/organizacion/sns/planCalidadSNS/pdf/excelencia/Informe_Epidemiologico_Anual_2022_ReeR_ACCESIBLE.pdf

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>