

I. DISPOSICIONES GENERALES

MINISTERIO DE SANIDAD, SERVICIOS SOCIALES E IGUALDAD

14083 *Real Decreto 1091/2015, de 4 de diciembre, por el que se crea y regula el Registro Estatal de Enfermedades Raras.*

En el ámbito de la Unión Europea, el programa de acción comunitaria sobre las enfermedades poco comunes (1999-2003) adoptó la actual definición de enfermedades raras o poco frecuentes como aquellas que, con peligro de muerte o invalidez crónica, tienen una prevalencia menor de 5 casos por cada 10.000 habitantes.

Estas enfermedades se asocian a aspectos relevantes en la vida de las personas que las padecen. En la mayoría de los casos se trata de trastornos crónicos y graves que aparecen en edades tempranas de la vida, aunque algunas también en la edad adulta. Todo ello determina que se consideren un problema de salud y de interés social.

El tercer programa plurianual de acción de la Unión Europea en el ámbito de la salud (2014-2020) contempla las enfermedades raras como objetivo prioritario de sus acciones, dedicando una atención específica a mejorar el conocimiento y a facilitar el acceso a la información sobre estas enfermedades. La Comunicación de la Comisión Europea al Parlamento Europeo, al Consejo, al Comité Económico y Social Europeo y al Comité de las Regiones, «Las enfermedades raras: un reto para Europa» [COM (2008) 679 final], establece la estrategia comunitaria en este campo, uno de cuyos puntos fundamentales es mejorar el reconocimiento y visibilidad de estas enfermedades.

La Recomendación del Consejo, de 8 de junio de 2009, relativa a una acción en el ámbito de las enfermedades raras (2009/C 151/02), encomienda a los Estados miembros que garanticen que estas enfermedades tengan una codificación y trazabilidad apropiadas en todos los sistemas de información sanitarios para favorecer un reconocimiento adecuado en los sistemas nacionales de asistencia sanitaria y contribuir activamente al desarrollo de un inventario dinámico de enfermedades raras de la Unión Europea basado en la Clasificación Internacional de Enfermedades dentro del respeto de los procedimientos nacionales.

La Estrategia en Enfermedades Raras del Sistema Nacional de Salud, aprobada por el Consejo Interterritorial del Sistema Nacional de Salud el 3 de junio de 2009, y actualizada el 11 de junio de 2014, recoge la necesidad de estimar de modo apropiado la incidencia y prevalencia de cada enfermedad, así como de mejorar el conocimiento sobre la historia natural de las enfermedades raras o poco frecuentes con el fin de adaptar las actuaciones en materia de atención sanitaria y poder realizar un mejor seguimiento de las mismas. Uno de los objetivos de esta estrategia es obtener la información epidemiológica necesaria que permita el desarrollo de políticas sociales, sanitarias y de investigación.

La Ley 14/1986, de 25 de abril, General de Sanidad, habilita en su artículo 23 a las administraciones sanitarias para crear registros y analizar la información necesaria para el conocimiento de las distintas situaciones de las que pueden derivarse acciones de intervención de la autoridad sanitaria. En el caso de estas enfermedades, es necesario crear un Registro Estatal de Enfermedades Raras que facilite la elaboración de estudios epidemiológicos sólidos que permitan delinear la política sanitaria más adecuada al problema que se pretende abordar y que son la base de toda propuesta de promoción y protección de la salud y de la detección precoz.

Las características específicas de las enfermedades raras, como son la baja prevalencia, el desconocimiento de las mismas y de sus bases etiopatogénicas, la ausencia o escasez de opciones terapéuticas y la dispersión de la información, hacen que los sistemas de registro resulten instrumentos clave como sistemas de información sanitaria que permitan conocer el número total de personas afectadas y la prevalencia de

cada enfermedad, así como valorar su historia natural con el fin de adoptar decisiones en materia de salud pública y de atención sanitaria y poder realizar un mejor seguimiento de las mismas.

En la mayoría de las comunidades autónomas han ido creándose, en los últimos años, registros o sistemas de información de enfermedades raras que han ido conformando, junto con las actividades desarrolladas desde el Instituto de Investigación de Enfermedades Raras del Instituto de Salud Carlos III, la red española de registros de enfermedades raras (SpainRDR), por lo que resulta necesario establecer la normativa que permita una adecuada colaboración y coordinación entre ellos.

Si bien la Orden SCO/1730/2005, de 31 de mayo, por la que se crean y suprimen ficheros de datos de carácter personal gestionados por el Departamento, reguló el fichero del registro de enfermedades raras con los fines de seguimiento, control de la salud e investigación, modificado mediante Resolución de 26 de abril de 2013 del Instituto de Salud Carlos III, el presente real decreto procede a crear y regular el contenido y características del citado registro, así como la transferencia de la información necesaria con las comunidades autónomas.

Y es más, el Registro Estatal de Enfermedades Raras que ahora se crea se integra en el Sistema de Información Sanitaria del Sistema Nacional de Salud previsto en el artículo 53 de la Ley 16/2003, de 28 mayo, de cohesión y calidad del Sistema Nacional de Salud, con el fin de garantizar la disponibilidad de la información y la comunicación recíproca entre las administraciones sanitarias.

Atendiendo, así, a las finalidades que establece el presente real decreto, el citado artículo 53 de la Ley 16/2003, de 28 de mayo, junto con el artículo 8.1 de la Ley 14/1986, de 25 de abril, otorgan al tratamiento y cesión de datos previstos en el mismo la cobertura legal suficiente para la aplicación del artículo 7.3 de la Ley Orgánica 15/1999, de 13 de diciembre, de Protección de Datos de Carácter Personal, siendo conforme a lo exigido en la misma.

Este real decreto se ha sometido a informe de la Agencia Española de Protección de Datos, de las comunidades autónomas, de las ciudades con Estatuto de Autonomía, de las sociedades científicas afectadas y de las organizaciones de pacientes. Asimismo, ha sido informado por el Comité Consultivo del Consejo Interterritorial del Sistema Nacional de Salud y por el Consejo Interterritorial del Sistema Nacional de Salud.

En su virtud, a propuesta del Ministro de Sanidad, Servicios Sociales e Igualdad, con la aprobación previa del Ministro de Hacienda y Administraciones Públicas, de acuerdo con el Consejo de Estado, y previa deliberación del Consejo de Ministros en su reunión del día 4 de diciembre de 2015,

DISPONGO:

CAPÍTULO I

Disposiciones generales

Artículo 1. *Objeto.*

Es objeto de este real decreto la creación y regulación del Registro Estatal de Enfermedades Raras.

Artículo 2. *Creación del registro.*

Se crea el Registro Estatal de Enfermedades Raras, en adelante «el registro», al amparo de lo previsto en el artículo 23 de la Ley 14/1986, de 25 de abril, General de Sanidad.

Artículo 3. *Naturaleza y finalidad del registro.*

El registro, que posee naturaleza administrativa, está integrado en el Sistema de Información Sanitaria del Sistema Nacional de Salud previsto en el artículo 53 de la Ley 16/2003, de 28 de mayo, de cohesión y calidad del Sistema Nacional de Salud, y tiene por finalidad:

- a) Proporcionar información epidemiológica sobre las enfermedades raras, sobre la incidencia y prevalencia de las mismas y sobre sus factores determinantes asociados.
- b) 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.
- c) Proveer los indicadores básicos sobre enfermedades raras que permitan la comparación entre las comunidades autónomas y con otros países.

Artículo 4. *Órganos competentes.*

1. El registro estará adscrito a la Dirección General de Salud Pública, Calidad e Innovación del Ministerio de Sanidad, Servicios Sociales e Igualdad, que será el órgano responsable del mismo y del fichero correspondiente.

2. La gestión del registro se podrá encomendar al Instituto de Salud Carlos III, a través del Instituto de Investigación de Enfermedades Raras, en cuyo caso se encargará del tratamiento de los datos de acuerdo con la normativa vigente.

3. La coordinación del registro estatal con los sistemas de información y registros de enfermedades raras autonómicos y de las ciudades con Estatuto de Autonomía corresponderá a la Dirección General de Salud Pública, Calidad e Innovación del Ministerio de Sanidad, Servicios Sociales e Igualdad.

Artículo 5. *Funciones de los órganos competentes.*

1. Al órgano responsable del registro le corresponderá:

a) Elaborar, en coordinación con los órganos responsables de los sistemas de información y registros de enfermedades raras autonómicos y de las ciudades con Estatuto de Autonomía y, en su caso, con el órgano encargado del tratamiento de los datos, el manual de procedimientos del registro, así como aprobarlo y modificarlo, previo informe favorable del Consejo Interterritorial del Sistema Nacional de Salud. El manual contendrá todos aquellos aspectos necesarios para la puesta en funcionamiento del registro.

b) Organizar y gestionar el registro.

c) Adoptar medidas que garanticen la confidencialidad, seguridad e integridad de los datos contenidos en el registro.

d) Obtener, depurar, integrar, procesar, analizar, comparar y evaluar la información sobre los casos de enfermedades raras en España, normalizándola de acuerdo con pautas homologadas internacionalmente.

e) Realizar informes y publicaciones periódicas que contendrán únicamente información disociada y, en su caso, agregada.

f) Colaborar y coordinarse en sus actuaciones con otros sistemas de información y registros de enfermedades raras autonómicos y de las ciudades con Estatuto de Autonomía.

2. Las funciones que se enumeran en los párrafos b), c), d), e) y f) del apartado anterior podrán ser encomendadas de conformidad con lo dispuesto en el artículo 4.2.

CAPÍTULO II

Características del registro

Artículo 6. *Modelo y soporte de datos.*

El registro se implementará en soporte digital y su diseño y estructura garantizarán que el intercambio de datos y su tratamiento puedan realizarse por medios electrónicos.

Artículo 7. *Contenido del registro.*

1. El registro recogerá información del siguiente tipo:

- a) Datos de carácter identificativo: nombre y apellidos, dirección e identificador de tarjeta sanitaria.
- b) Datos socio-demográficos.
- c) Datos clínico-epidemiológicos.

2. La concreción, definición y contenido de los datos previstos en el apartado anterior se establecerán en el manual de procedimientos del registro. Estos datos se podrán ampliar y modificar, de acuerdo a la evolución de las necesidades que puedan plantearse, mediante la aprobación de la Dirección General de Salud Pública, Calidad e Innovación, previo informe favorable del Consejo Interterritorial del Sistema Nacional de Salud, siempre que sean accesibles y resulten necesarios para atender la finalidad definida en el artículo 3.

Artículo 8. *Comunicación de datos.*

1. De conformidad con lo dispuesto en el artículo 53 de la Ley 16/2003, de 28 de mayo, las comunidades autónomas y ciudades con Estatuto de Autonomía deberán comunicar los datos a que se refiere el artículo anterior, que consten en sus respectivos registros y sistemas de información, así como sus modificaciones, en los términos que se establezcan en el manual de procedimientos del registro.

2. Las comunicaciones de datos se realizarán utilizando únicamente medios electrónicos.

3. Para esta comunicación de datos no es necesario el consentimiento de su titular, de acuerdo con lo dispuesto en el artículo 7.3 de la Ley Orgánica 15/1999, de 13 de diciembre, de Protección de Datos de Carácter Personal, en relación con lo dispuesto en el artículo 53 de la Ley 16/2003, de 28 de mayo, y en el artículo 8.1 de la Ley 14/1986, de 25 de abril.

Artículo 9. *Comprobación de los datos.*

Los registros de las comunidades autónomas y de las ciudades con Estatuto de Autonomía efectuarán la validación de los datos que obren en su poder, así como sus modificaciones, antes de remitirlos al registro estatal, en función del manual de procedimientos del registro.

CAPÍTULO III

Acceso al registro y confidencialidad

Artículo 10. *Acceso al registro.*

1. El acceso a los datos del registro únicamente podrá realizarse para el cumplimiento de los fines previstos en el artículo 3 y se realizará utilizando únicamente medios electrónicos.

2. El intercambio de datos del registro con las instituciones de la Unión Europea se realizará de acuerdo con lo previsto en la normativa española y comunitaria.

3. Para la necesaria asistencia sanitaria al paciente, las administraciones sanitarias podrán acceder a la información contenida en el registro, incluidos los datos identificativos, de conformidad con lo previsto en el artículo 10.5 del Reglamento de desarrollo de la Ley Orgánica 15/1999, de 13 de diciembre, de protección de datos de carácter personal, aprobado por el Real Decreto 1720/2007, de 21 de diciembre.

4. En cualquier otro supuesto de acceso a los datos para los fines previstos en el artículo 3, éste será siempre de forma disociada y conforme a lo establecido en el manual de procedimientos del registro.

5. Los titulares de los datos podrán ejercitar los derechos de acceso, rectificación, cancelación y oposición en los términos establecidos en la Ley Orgánica 15/1999, de 13 de diciembre, y su normativa de desarrollo. Cuando los datos no procedan del Ministerio de Sanidad, Servicios Sociales e Igualdad las solicitudes para el ejercicio de estos derechos se trasladarán al órgano o entidad del que proceda la información, para su tramitación, comunicando al interesado este traslado.

Artículo 11. *Confidencialidad y medidas de seguridad.*

1. El Ministerio de Sanidad, Servicios Sociales e Igualdad y, en su caso, las autoridades correspondientes adoptarán en su ámbito las medidas necesarias para asegurar que el tratamiento de los datos se realiza para los fines previstos en el artículo 3.

2. Asimismo, dispondrán las medidas oportunas para garantizar la seguridad de los procesos de envío, cesión, custodia y explotación de la información, de acuerdo con lo previsto en el Real Decreto 1720/2007, de 21 de diciembre.

3. El sistema de información del registro cumplirá las medidas de seguridad correspondientes al Esquema Nacional de Seguridad previsto en la Ley 11/2007, de 22 de junio, de acceso electrónico de los ciudadanos a los Servicios Públicos y en el Real Decreto 3/2010, de 8 de enero, por el que se regula el Esquema Nacional de Seguridad en el ámbito de la Administración Electrónica.

Disposición adicional primera. *No incremento del gasto público.*

La puesta en funcionamiento del Registro Estatal de Enfermedades Raras no supondrá incremento de las dotaciones presupuestarias, ni gastos en materia de personal.

Disposición adicional segunda. *Puesta en funcionamiento del Registro Estatal de Enfermedades Raras.*

1. En el plazo máximo de 8 meses a contar desde la entrada en vigor de este real decreto, se aprobará el manual de procedimientos del registro previsto en el párrafo a) del artículo 5.1.

2. En el plazo máximo de 6 meses a contar desde la aprobación del manual de procedimientos del registro, las comunidades autónomas y las ciudades con Estatuto de Autonomía deberán adaptar sus registros de enfermedades raras para incluir y comunicar todos los datos a los que están obligadas en aplicación del artículo 8.

3. El Registro Estatal de Enfermedades Raras deberá estar plenamente operativo en el plazo máximo de 3 meses a contar desde el transcurso del plazo mencionado en el apartado anterior.

Disposición final primera. *Título competencial.*

Este real decreto se dicta al amparo de la competencia que el artículo 149.1.16.^a de la Constitución Española atribuye al Estado en materia de bases y coordinación general de la sanidad.

Disposición final segunda. *Habilitación para el desarrollo normativo.*

Se faculta al titular del Ministerio de Sanidad, Servicios Sociales e Igualdad para dictar cuantas disposiciones sean necesarias para la aplicación y desarrollo de lo establecido en este real decreto y, en particular, para adaptar el contenido del fichero denominado «Registro de enfermedades raras y banco de muestras» creado mediante la Orden SCO/1730/2005, de 31 de mayo, por la que se crean y suprimen ficheros de datos de carácter personal gestionados por el Departamento.

Disposición final tercera. *Entrada en vigor.*

Este real decreto entrará en vigor el día siguiente al de su publicación en el «Boletín Oficial del Estado».

Dado en Madrid, el 4 de diciembre de 2015.

FELIPE R.

El Ministro de Sanidad, Servicios Sociales e Igualdad,
ALFONSO ALONSO ARANEGUI

MANUAL DE PROCEDIMIENTOS DEL REGISTRO ESTATAL DE ENFERMEDADES RARAS

2025

SANIDAD 2024

Este documento puede ser reproducido total o parcialmente, por cualquier medio, siempre que se cite explícitamente su procedencia.

Para citar este documento:

Grupo de trabajo del Registro Estatal de Enfermedades Raras. Manual de procedimientos del Registro Estatal de Enfermedades Raras. 2025.

Índice

1. INTRODUCCIÓN Y JUSTIFICACIÓN	3
2. NORMATIVA APLICABLE	5
2.1. Legislación sanitaria	5
2.2. Legislación sobre protección de datos.....	6
3. METODOLOGÍA	6
3.1. Definición de caso	6
3.2. Enfermedades raras que se registran en el ReeR	7
3.3. Descripción y contenido de los ficheros a enviar desde las CC. AA. al ReeR	7
3.4. Flujo de información	8
3.4.1. En la comunidad autónoma.....	9
3.4.2. Envío de los casos desde los RAER al ReeR.....	9
3.4.3. Acceso desde los RAER a información del ReeR.....	9
3.5. Periodicidad del envío de los casos al ReeR y su actualización	11
4. ACCESO A LA INFORMACIÓN DEL REGISTRO.....	12
4.1. Acceso a los datos del ReeR.....	12
4.2. Informe del ReeR: Informe epidemiológico anual.....	13
4.3. Tramitación de las solicitudes de acceso a los datos del ReeR.....	15
5. ENTRADA EN VIGOR Y ACTUALIZACIÓN DEL MANUAL	15
GLOSARIO	17
BIBLIOGRAFÍA	18

1. INTRODUCCIÓN Y JUSTIFICACIÓN

En la Unión Europea (UE), el programa de acción comunitaria sobre las enfermedades raras (1999-2003) adoptó la actual definición de enfermedades raras (EE. RR.) o poco frecuentes como aquellas que, con peligro de muerte o invalidez crónica, tienen una prevalencia menor de 5 casos por cada 10.000 habitantes (1).

El tercer programa plurianual de acción de la UE en el ámbito de la salud (2014-2020) contemplaba las EE. RR. como objetivo prioritario de sus acciones, dedicando una atención específica a mejorar el conocimiento y a facilitar el acceso a la información sobre estas enfermedades (2), lo cual se mantiene en línea con el actual programa EU4Health (2021-2027) (3). La Comunicación de la Comisión Europea al Parlamento Europeo, al Consejo, al Comité Económico y Social Europeo y al Comité de las Regiones, «Las enfermedades raras: un reto para Europa» [COM (2008) 679 final], establece la estrategia comunitaria en este campo, uno de cuyos puntos fundamentales es mejorar el reconocimiento y visibilidad de estas enfermedades (4).

La Recomendación del Consejo, de 8 de junio de 2009, relativa a una acción en el ámbito de las EE. RR. (2009/C 151/02), encomienda a los Estados miembros que garanticen que estas enfermedades tengan una codificación y trazabilidad apropiadas en todos los sistemas de información sanitaria para favorecer un reconocimiento adecuado en los sistemas nacionales de asistencia sanitaria y contribuir activamente al desarrollo de un inventario dinámico de EE. RR. de la Unión Europea basado en la Clasificación Internacional de Enfermedades (CIE) dentro del respeto de los procedimientos nacionales (5).

El portal sobre enfermedades raras y medicamentos huérfanos Orphanet contiene más de 10.000 entidades clínicas que clasifica según 3 niveles de granularidad (especificidad):

- 1) Grupo: categoría o grupo clínico
- 2) Trastorno: enfermedad, síndrome clínico o malformativo, anomalía biológica o morfológica, o situación clínica particular en una enfermedad o síndrome
- 3) Subtipo: clínico, etiológico o histopatológico

Orphanet mantiene una nomenclatura propia que considera esencial para mejorar la visibilidad de las enfermedades raras en los registros y sistemas de información sanitaria: a cada entidad clínica (más de 2.000 grupos, más de 6.000 trastornos y más de 1.000 subtipos) le asigna un identificador único y estable denominado código ORPHA.

En Europa, las enfermedades raras podrían afectar a más de 30 millones de personas en algún momento de su vida, aunque estas estimaciones son complejas y están siendo revisadas (6-7).

La Estrategia en Enfermedades Raras del Sistema Nacional de Salud (SNS), aprobada por el Consejo Interterritorial del Sistema Nacional de Salud (CISNS) el 3 de junio de 2009, y actualizada el 11 de junio de 2014, en uno de sus objetivos recoge la necesidad de obtener la información epidemiológica necesaria que permita el desarrollo de políticas sociales, sanitarias y de investigación, recomendando fomentar el desarrollo e implementación de registros de enfermedades raras en las comunidades autónomas y de un registro estatal (8).

En 2011, el Instituto de Salud Carlos III (ISCIII), en el marco del International Rare Research Consortium (IRDIRC), impulsó la Red Española de Registros de Enfermedades Raras para la Investigación, Spain-RDR. Este proyecto (2012-2015) consiguió implicar a todas las comunidades autónomas y ciudades con Estatuto de Autonomía (CC. AA.), coordinadas por el Instituto de Investigación de Enfermedades Raras (IIER) del ISCIII (9).

Para coordinar la vigilancia de las EE. RR. y la colaboración entre los registros de EE. RR. autonómicos (RAER), el 24 de diciembre de 2015 se publica en el BOE el Real Decreto 1091/2015, de 4 de diciembre, por el que se crea y regula el Registro Estatal de Enfermedades Raras. En él se establece la definición del registro y distintos aspectos que afectan a su funcionamiento (10).. Los objetivos del ReeR son los siguientes:

- a) Proporcionar información epidemiológica sobre las enfermedades raras, sobre la incidencia y prevalencia de las mismas y sobre sus factores determinantes asociados.
- b) 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.
- c) Proveer los indicadores básicos sobre enfermedades raras que permitan la comparación entre las comunidades autónomas y con otros países.

Por otro lado, el Real Decreto 1091/2015, de 4 de diciembre, define en su artículo 5.1a) que el manual de procedimientos del ReeR será elaborado y modificado por el órgano responsable del registro (Dirección General de Salud Pública del Ministerio de Sanidad) en coordinación con los órganos responsables de las CC. AA. y del ISCIII. Este manual deberá establecer la forma de comunicación de los datos de los registros de las CC. AA. (artículo 8 punto 1), datos que habrán sido validados antes de su envío al registro estatal (artículo 9).

El 19 de junio de 2024 se publica en el BOE el Real Decreto 568/2024, de 18 de junio, por el que se crea la Red Estatal de Vigilancia en Salud Pública. En el artículo 13.2 se establecen los sistemas de vigilancia que formarán parte de la red entre los que se encuentran los sistemas de vigilancia de las enfermedades no transmisibles (11). El ReeR estará incluido, por lo tanto, en la Red Estatal de Vigilancia en Salud Pública

estando en tramitación en estos momentos el marco normativo que organice esta coordinación.

Con el fin de coordinar y consensuar el funcionamiento del ReeR, en 2015 se creó el Grupo de Trabajo del Registro Estatal de Enfermedades Raras (en adelante GT.ReeR). Este grupo está constituido por representantes de: 1) los sistemas de información y registros autonómicos de enfermedades raras (RAER), 2) las asociaciones de pacientes, Federación Española de Enfermedades Raras (FEDER) y Federación Española de Enfermedades Neuromusculares (ASEM), 3) el ISCIII y 4) y el Ministerio de Sanidad. Una de las encomiendas de este GT.ReeR es la elaboración y actualización del procedimiento de trabajo que debe concretarse en un manual.

El objetivo de este manual es triple: (i) establecer la forma en que los datos correspondientes a casos de EE. RR. existentes en los RAER, una vez hayan sido validados, sean remitidos o comunicados al ReeR, (ii) definir la manera en que el ReeR comunicará a las CC. AA. los datos correspondientes a casos de personas residentes en las mismas que hayan sido comunicados por otras CC. AA. y (iii) definir las modalidades y condiciones de acceso a los datos del ReeR.

2. NORMATIVA APLICABLE

2.1. Legislación sanitaria

REAL DECRETO 568/2024, de 18 de junio, por el que se crea la Red Estatal de Vigilancia en Salud Pública (11).

Resolución de 28 de julio de 2020, de la Subsecretaría, por la que se publica el Convenio entre el Ministerio de Sanidad y el Instituto de Salud Carlos III, para la custodia y gestión del Registro Estatal de Enfermedades Raras. BOE nº. 212, de 6 de agosto de 2020 (12)

Orden SSI/1083/2017, de 31 de octubre, por la que se modifica la Orden de 21 de julio de 1994, por la que se regulan los ficheros con datos de carácter personal gestionados por el Ministerio de Sanidad y Consumo. BOE nº. 272, de 9 de noviembre de 2017 (13).

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 (10).

LEY 33/2011, de 4 de octubre, General de Salud Pública. Boletín Oficial del Estado, nº 240; 5 de octubre de 2011 (14).

LEY 16/2003, de 28 de mayo, de cohesión y calidad del Sistema Nacional de Salud. Boletín Oficial del Estado nº 128; 29 de mayo de 2003 (15).

LEY 14/1986, de 25 de abril, General de Sanidad. Boletín Oficial del Estado nº 102; 29 de abril de 1986 (16).

2.2. Legislación sobre protección de datos

Reglamento (UE) 2016/679 del Parlamento Europeo y del Consejo, de 27 de abril de 2016, relativo a la protección de las personas físicas en lo que respecta al tratamiento de datos personales y a la libre circulación de estos datos y por el que se deroga la Directiva 95/46/CE (Reglamento general de protección de datos). Diario Oficial de la Unión Europea nº 119; 4 de mayo de 2016 (17). En adelante, RGPD.

LEY ORGÁNICA 3/2018, de 5 de diciembre, de Protección de Datos Personales y garantía de los derechos digitales. Boletín Oficial del Estado nº 294; 6 de diciembre de 2018 (18). En adelante, LOPDGDD.

3. METODOLOGÍA

3.1. Definición de caso

Enfermedad rara (E.R.) diagnosticada en una persona, de cualquier sexo y edad, que cumpla con todos los siguientes criterios:

a) Criterios relativos a la persona:

Tener su residencia habitual en España en el momento de su inclusión en el RAER correspondiente. La residencia habitual es la que aparece en la tarjeta sanitaria.

Estar viva o que su fecha de fallecimiento sea posterior al 31 de diciembre de 2009.

b) Criterios relativos a la enfermedad:

Haber sido diagnosticada de alguna de las EE. RR. contempladas en el anexo I.

Sólo se enviarán al Reer los casos con clínica excluyéndose los diagnósticos prenatales de no natos, los portadores y los presintomáticos, en este último caso, siempre y cuando así se especifique en la ficha correspondiente. En aquellas enfermedades incluidas en el programa poblacional de cribado neonatal de la Cartera Común de Servicios del SNS(19) se recogerán también los casos presintomáticos.

c) Criterios relativos a la validación:

Se considerará validado un caso cuando cumpla, al menos, uno de los siguientes criterios:

- ha sido confirmado por historia clínica
- es notificado por el clínico
- procede de un registro que incluya su validación
- cumple los criterios especificados para cada enfermedad en la ficha de validación de dicha enfermedad (anexo II)

Puesto que la definición de caso hace referencia al binomio individuo-enfermedad, si un individuo tiene más de una enfermedad rara, dos enfermedades, por ejemplo, dos casos se vincularían al mismo individuo.

3.2. Enfermedades raras que se registran en el ReeR

Se han seleccionado unas enfermedades (anexo I) en base a la experiencia de los RAER en estas enfermedades y a aspectos que se valoran a la hora de priorizar la inclusión de enfermedades en el ReeR. Algunas de las E.R. que se registran en el ReeR están englobadas en entidades clínicas de nivel superior, aunque desde cada RAER se notificará al ReeR la mayor granularidad que tenga disponible. Por ejemplo, se notificará un caso con síndrome de Marfan tipo 1 en vez de síndrome de Marfan si se dispone de esta información.

Para normalizar el procedimiento de captura y validación de casos, el GT-ReeR elabora y aprueba una “ficha de validación” para cada entidad clínica que se incorpora al registro. Estas fichas pueden corresponder a un único trastorno (con o sin subtipos) o pueden englobar más de un trastorno o incluso más de un grupo.

Cada una de estas fichas de validación incluye: nombre de la entidad, sinónimos, definición, origen y clasificación de la E.R. (fuente: Orphanet); entidades que engloba (especificando el nivel de granularidad de cada una) y sus códigos CIE, ERA-EDTA, OMIN, SNOMED y ORPHA; tratamiento farmacológico específico (si lo hubiera); fuentes y criterios de validación; y definiciones de caso probable y dudoso, además de un apartado de observaciones. Las fichas de validación de las entidades que registra el ReeR (de grupos y de trastornos) se recogen en el anexo II, y son susceptibles de revisión y actualización.

Al ReeR sólo se enviarán casos validados. Los casos definidos como probables y dudosos en las fichas de validación se reservarán para los registros autonómicos.

El listado de enfermedades se revisará anualmente, y se irá ampliando progresivamente.

3.3. Descripción y contenido de los ficheros a enviar desde las CC. AA. al ReeR

Se utilizará un mensaje estructurado electrónico y estandarizado de recogida de datos, que se ajustará a las especificaciones que se exponen en el Anexo III. Al tratarse de un mensaje de naturaleza electrónica, cada comunidad autónoma o ciudad con estatuto de autonomía (C.A.) desarrollará su propio sistema de extracción de la información ajustado al modelo de datos previamente definido y aprobado.

Las variables consideradas para ser incluidas en el ReeR y sus definiciones se describen en el Anexo III.1. En el Anexo III.2 se describe las diferencias y definiciones relacionadas con la obligatoriedad de los datos. En relación con esto, el Anexo III.3 describe un tipo especial de datos, denominados *valores nulos*, utilizados cuando un dato no se ha podido incluir en la declaración.

Los recursos de normalización terminológica están disponibles en la web del Ministerio de Sanidad. Se ha acometido el desarrollo de un Servidor de Terminologías de Referencia del Sistema Nacional de Salud (strSNS), entre los recursos de normalización disponibles, destaca SNOMED CT. Los recursos específicos de EE. RR. también estarán allí ubicados. El navegador SNOMED CT está disponible a través del enlace: <https://snomedsns.es/>

La transmisión de datos desde las CC. AA. al ReeR se hará de la siguiente forma:

- 1) Utilizando un mensaje XML, con arreglo al esquema establecido para la puesta en marcha (anexo III.4). Los ficheros se enviarán sin comprimir y sin clave a través de un canal seguro. Para su envío será necesario disponer de certificado digital.
- 2) La información que permita identificar a personas se deberá comunicar de manera dissociada de los datos de salud. Las CC. AA. utilizarán los sistemas de disociación establecidos en el Anexo III, de tal forma que permitan a los titulares de la información ejercer sus derechos de acceso, rectificación, cancelación y oposición en los términos habilitados por el RGPD.

La estructura del fichero contendrá las siguientes variables (Anexo III.1):

- Datos de contexto y enlace de la declaración: C.A. declarante, fecha y hora de la notificación y número de registro autonómico.
- Datos del individuo: número ReeR de individuo, grupo de variables de identificación (código de identificación personal (CIP) del SNS, CIP autonómico, número y tipo de documento identificativo), grupo de variables del nombre y apellidos, fecha de nacimiento, sexo, país de nacimiento, grupo de variables del domicilio (país, CC. AA., provincia, municipio, código postal), grupo de variables del estado vital (defunción, fecha de defunción, causa de defunción y fecha de último estado vital), baja del individuo.
- Datos de las enfermedades: Identificador del caso, identificador de caso autonómico, nombre de la enfermedad, grupo de codificación (sistema, edición, código y descriptor), fuente de captación, fecha de captación, bases de diagnóstico, fecha de diagnóstico, fecha de inicio y fin de prevalencia, baja de la enfermedad y criterios de validación.

Los ficheros que se enviarán al ReeR se nombrarán siguiendo la metodología descrita en el Anexo III.5.

3.4. Flujo de información

3.4.1. En la comunidad autónoma

a) Captura de casos

Los RAER realizarán la captura de los casos correspondientes al período que estén analizando, de las fuentes de captación que tengan disponibles.

Si la fuente de captación de un RAER es un CSUR (Centro, Servicio y Unidad de Referencia del Sistema Nacional de Salud) de EE. RR., éste RAER deberá notificar al ReeR los casos que capte del CSUR de residentes en su C. A. y de otras CC. AA...

b) Validación de casos

En cada ficha de validación de las EE. RR. se muestran los cruces de fuentes que se han considerado adecuados para validar un caso en base a los estudios específicos de valor predictivo positivo realizados en las CC. AA. para estas enfermedades.

A los casos validados, se les asignará, al menos, el código ORPHA y SNOMED-CT específico (de la patología correspondiente), señalada en la ficha de validación. Si no existe uno de estos códigos para la enfermedad a incluir, en la ficha de validación se acepta el valor nulo NA.

c) Inclusión de casos

Al menos, los casos validados se integrarán en el RAER correspondiente siguiendo el procedimiento que se tenga establecido.

3.4.2. Envío de los casos desde los RAER al ReeR

Los casos se enviarán anualmente desde los RAER al ReeR tal y como se indica en el punto 4.5 del manual y de acuerdo con la estructura recogida en el Anexo III.

3.4.3. Acceso desde los RAER a información del ReeR.

a) Acceso al repositorio de datos del ReeR

Las CC. AA. tendrán acceso a todos aquellos casos del repositorio de datos del ReeR, cuyo domicilio de residencia corresponda al código de su C. A. De esta manera, cada RAER podrá disponer de los registros pertenecientes a las personas residentes en su C. A. y de los de sus residentes captados por otras CC. AA.

La C. A. podrá incorporar a su registro los casos de sus residentes declarados por otra C. A. y enviarlos al ReeR en la siguiente actualización del fichero.

b) Descarga por parte de las CC. AA. del número de registro estatal y del identificador de caso

El número de registro estatal es el número asignado por el ReeR a cada individuo-una vez que haya sido incorporado a la base de datos central. El sistema muestra en pantalla el fichero XML con los números estatales asignados, una vez realizadas las validaciones correspondientes. Se puede duplicar, es decir, puede repetirse si una persona tiene varias enfermedades raras.

En el anexo III.6 se muestra el esquema y un ejemplo del fichero que las CC. AA. se podrán descargar con el número de registro estatal asignado por el ReeR.

El identificador del caso (Id_Caso), es un número asignado por el ReeR a cada caso, una vez que haya sido incorporado a la base de datos central.

El Id_Caso relaciona la persona con la enfermedad (binomio persona-enfermedad). Por tanto, una persona que figure con dos enfermedades tendrá dos Id-Caso diferentes (uno para cada una de sus enfermedades).

Es un código único para cada caso que se incluye en la plataforma y no se puede duplicar.

Por ello, los Id_Caso serán diferentes en los duplicados, ya que variarán por C.A. declarante.

c) Información sobre duplicados

c.1) Duplicados intracomunitarios

Se considerará caso duplicado intracomunitario aquel en el que coincida el mismo número de registro autonómico y el grupo de codificación de la enfermedad (ORPHA y SNOMED-CT) con otro caso declarado en el mismo fichero.

El sistema detectará si existen casos duplicados intracomunitarios en el fichero enviado por cada C.A. En tal situación, se rechazará el fichero completo, avisando de la existencia de casos duplicados intracomunitarios. La C.A. deberá corregir el fichero y enviarlo nuevamente.

c.2) Duplicados intercomunitarios

Se considerarán posibles duplicados intercomunitarios a aquellos casos en los que coincidan las siguientes variables: CIPSNS o el número de documento identificativo (DNI/NIF/NIE/Pasaporte) o nombre y apellidos, fecha de nacimiento y sexo.

La detección de posibles casos duplicados se llevará a cabo en el proceso de carga.

Tras este proceso, los posibles duplicados serán marcados por el ReeR y quedarán pendientes de revisión por parte de las CC. AA. implicadas (subgrupo de casos potencialmente duplicados). Los mismos casos declarados por la C. A. de residencia

y por otra C. A. que también captó el caso tendrán el mismo número de registro estatal (la raíz del número). El ReeR creará un fichero de duplicados, donde estarían los casos declarados por una C. A. y residentes en otra, si lo notifican varias CC. AA.

Una vez detectados los posibles duplicados las CC. AA. implicadas accederán al módulo de gestión de duplicados de la aplicación y se podrán descargar los posibles casos duplicados de su C. A. y los casos coincidentes de otras CC. AA. Las CC. AA. se coordinarán entre ellas y decidirán si son o no duplicados de acuerdo al manual de usuario de la aplicación del ReeR. En los casos duplicados, se revisarán todas las variables para, si lo consideran necesario, homogeneizar lo comunicado sobre los casos, y decidir cuándo es prevalente en cada C. A. o si es prevalente solo en una. El sistema guardará la fecha en que la C. A. indica que ese duplicado está revisado.

Anualmente se realizará un cruce con la base de Tarjeta Sanitaria para gestionar duplicados y las ventanas de prevalencia.

A efectos del análisis epidemiológico, salvo excepciones puntuales, se considerará la información incluida en los casos duplicados que han sido revisados y cuya C. A. de residencia coincida con la C. A. declarante en ese momento, pudiendo mantener los duplicados ciertas variables clínicas diferentes que permitan mantener la trazabilidad del caso a lo largo del tiempo.

a) Información sobre mortalidad

Las administraciones públicas sanitarias de las CC. AA., en aras de la colaboración entre Estado y Autonomías y de la Orden de 25 de febrero de 2000 por la que se crea y regula el Índice Nacional de Defunciones (INDEF) (20), pueden solicitar el acceso a la información del INDEF siempre y cuando atienda a las funcionalidades descritas en dicha Orden siguiendo los criterios indicados en el “Manual de Acceso al INDEF” (21).

Además del cruce de los RAER con el INDEF, desde el ReeR se podrá dar soporte a los RAER en el cruce con el INDEF.

3.5.Periodicidad del envío de los casos al ReeR y su actualización

La frecuencia de remisión de información desde las CC. AA. al ReeR tendrá una periodicidad anual. La información deberá enviarse desde cada C. A., durante el segundo semestre del año, antes del 31 de diciembre. Se enviarán los datos de los casos prevalentes desde el 2010 (es decir, todos los casos para los que no conste fecha de defunción previa a 2010) hasta dos años antes del año de envío. Por ejemplo, durante el segundo semestre de 2020, la comunidad autónoma deberá enviar los casos nuevos captados hasta 2018 y validados, así como la actualización de los casos previamente enviados al ReeR. Para ello, existen dos opciones:

- a. Envío de los nuevos casos detectados en ese año y las correspondientes actualizaciones de los casos enviados en el periodo anterior. Los casos no actualizados quedarán con la información previa. Por tanto, cuando se desee eliminar definitivamente un caso, será necesario enviarlo como Baja en la actualización.
- b. Envío de nuevo todo el fichero 2010-20XX (con los casos ya enviados y nuevos, con las actualizaciones correspondientes).

El sistema permitirá acortar los plazos de notificación a periodos semestrales o trimestrales, para aquellos casos en que los datos estén disponibles y validados con antelación.

Si es necesario, se podrá establecer periodos cortos en que el sistema no permite cargar datos, de forma puntual y previo aviso, para la identificación de duplicados totales tras la carga de datos de todos los RAER y durante el proceso de emisión del informe.

4. ACCESO A LA INFORMACIÓN DEL REGISTRO

4.1. Acceso a los datos del ReeR

El artículo 7.1 del Real Decreto 1091/2015, de 4 de diciembre, por el que se crea y regula el Registro Estatal de Enfermedades Raras establece que el ReeR recogerá información del siguiente tipo:

- a) Datos de carácter identificativo: nombre y apellidos, dirección e identificador de tarjeta sanitaria.*
- b) Datos socio-demográficos.*
- c) Datos clínico-epidemiológicos.*

Asimismo, el artículo 10 del Real Decreto mencionado normaliza el acceso al registro estableciendo que:

- 1. El acceso a los datos del registro únicamente podrá realizarse para el cumplimiento de los fines previstos en el artículo 3 y se realizará utilizando únicamente medios electrónicos.*
- 2. El intercambio de datos del registro con las instituciones de la Unión Europea se realizará de acuerdo con lo previsto en la normativa española y comunitaria.*
- 3. Para la necesaria asistencia sanitaria al paciente, las administraciones sanitarias podrán acceder a la información contenida en el registro, incluidos los datos identificativos, de conformidad con lo previsto en el artículo 10.5 del Reglamento de desarrollo de la Ley Orgánica 15/1999, de 13 de diciembre, de protección de datos de carácter personal, aprobado por el Real Decreto 1720/2007, de 21 de diciembre.*
- 4. En cualquier otro supuesto de acceso a los datos para los fines previstos en el artículo 3, éste será siempre de forma disociada y conforme a lo establecido en el manual de procedimientos del registro.*

A efectos de este apartado definimos los siguientes términos:

- **Base de datos:** conjunto de datos correspondientes a la información de cada caso (datos identificativos y datos de la enfermedad).
- **Información:** resultados del análisis epidemiológico de la base de datos.
La información anonimizada puede ser **desagregada** por sexo, edad, comunidad autónoma de residencia, etc o **agregada** (ejemplo: número de casos vivos de esclerosis lateral amiotrófica en España).

La consulta de la Base de datos podrá realizarse utilizando los siguientes filtros:

- Enfermedad: se podrá hacer la búsqueda por literal o códigos.
- Año de captación inicio periodo
- Año de captación fin periodo

Las CC. AA., el ISCIII y el Ministerio de Sanidad podrán acceder directamente a la base de datos. Tras aplicar los filtros de selección, la descarga de datos será total tanto en formato CSV o como en Excel.

La C. A. tendrá acceso a los datos que envió al ReeR y a los enviados por otra C. A. que correspondan a personas que residan en esa C. A.

Ejemplo: Andalucía se podrá descargar los datos de C. A. declarante=Andalucía y los datos enviados por Cataluña de personas cuya C. A. del domicilio = Andalucía.

El Ministerio de Sanidad y el ISCIII podrán descargarse toda la información de la Base de datos.

4.2. Informe del ReeR: Informe epidemiológico anual

Todos los usuarios (CC. AA., ISCIII y Ministerio de Sanidad) accederán al mismo tipo de filtros y de informe. Las CC. AA. podrán obtener un informe del análisis de los datos de toda España.

Los indicadores obtenidos del análisis de los datos del ReeR se desagregan por sexo, grupo de edad y comunidad autónoma de residencia. Son los siguientes:

- a) Número de casos registrados vivos a 1 de enero de 2022 y fallecidos por cualquier causa durante el periodo de 2010 a 2021, para reflejar así la situación a comienzo del año siguiente (1 de enero de cada año).
- b) Prevalencia puntual registrada a 1 de enero de 2022 por enfermedad rara y Comunidad Autónoma y ciudad con Estatuto de Autonomía (C. A.) de

residencia por 10.000 habitantes, y las correspondientes prevalencias puntuales históricas desde el año 2016. Para el cálculo de la prevalencia se ha tenido en cuenta el número absoluto de casos registrados vivos a 31 de diciembre del año analizado 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) (http://www.ine.es/inebaseDYN/cp30321/docs/meto_cifras_pobla.pdf).

Fórmula o procedimiento de cálculo:

$$(a/b)*10.000$$

a=número de casos registrados vivos a 31 de diciembre del año analizado

b= Población a 1 de enero del año siguiente

Para estimar si existen diferencias entre las prevalencias de la CC. AA. se utiliza el test de Wilcoxon.

El caso se asigna a la C. A. en la que reside en caso a 31 de diciembre de cada año.

- c) Tasa de mortalidad. Para el cálculo se ha tenido en cuenta el número absoluto de casos registrados fallecidos a 31 de diciembre del año analizado con una enfermedad rara y se han utilizado como denominadores las estimaciones de datos de población a 1 de enero del año siguiente al analizado del Instituto Nacional de Estadística (INE) (http://www.ine.es/inebaseDYN/cp30321/docs/meto_cifras_pobla.pdf).

Fórmula o procedimiento de cálculo:

$$(a/b)*100.000 \text{ (duda: por 1.000.000)}$$

a=Nº de casos registrados fallecidos con ER a 31 de diciembre del año analizado

b= Población a 1 de enero del año siguiente

- d) Supervivencia poblacional observada. Porcentaje de personas que siguen vivas en un momento determinado tras el diagnóstico de la enfermedad rara. Tiene en cuenta muertes por todas las causas (enfermedad rara u otras). Se contabiliza el tiempo de supervivencia (en días) desde el diagnóstico hasta que finaliza el seguimiento por fallecimiento o pérdida en el seguimiento o hasta que el tiempo de seguimiento completa los 1/3/5 años.

Fórmula o procedimiento de cálculo: cálculo de Kaplan-Meier o método actuarial para analizar el tiempo, en días, desde el diagnóstico hasta fallecimiento o pérdida de seguimiento o censura al quinto año. Como indicador complementario, se proporcionará el porcentaje de personas vivas al año, 3 años y 5 años de seguimiento.

Se puede ver el modelo del informe con ejemplos de enfermedades en el anexo IV.

El grupo de trabajo del ReeR elaborará anualmente un informe epidemiológico que,

una vez consensuado, se difundirá públicamente desde el Ministerio de Sanidad y el resto de entidades que conforman el grupo de trabajo ReeR.

La información se dará, siempre cumpliendo con la legislación vigente en protección de datos, desagregada por grupo de edad, sexo y C. A. Se puede ver el modelo del informe con ejemplos de enfermedades en el anexo V.

Las CCAA podrán tener acceso a tablas complementarias al informe publicado.

4.3. Tramitación de las solicitudes de acceso a los datos del ReeR

La solicitud de acceso a datos del ReeR se realizará cumplimentando un formulario de solicitud (Anexo V) que se dirigirá al ReeR.

4.3.1. Solicitud de acceso a datos identificativos del ReeR.

Cuando el ReeR reciba el formulario de solicitud lo remitirá al RAER correspondiente.

4.3.2 Solicitud de acceso a datos no identificativos del ReeR

Cuando el ReeR reciba el formulario de solicitud será analizada por una comisión de cesión de datos (CCD). La CCD estará compuesta por un representante del Ministerio de Sanidad, un representante del ISCIII y 4 representantes de las CC. AA., que irán rotando anualmente por orden alfabético.

El Ministerio de Sanidad asumirá además la función de secretaría de la CCD.

La CCD se reunirá con una periodicidad mensual como máximo para evaluar y dar respuesta a las solicitudes recibidas hasta ese momento.

Posteriormente se desarrollará una plataforma que permitirá el acceso público filtrado de los datos no identificativos. Mientras tanto, la información a la que se podrá acceder sin solicitud estará disponible en los informes anuales que se publiquen relacionados en el apartado 5.2.2. del presente Manual.

5. ENTRADA EN VIGOR Y ACTUALIZACIÓN DEL MANUAL

El manual de procedimientos se revisará anualmente durante el primer semestre de cada año introduciéndose en el mismo aquellas modificaciones que se consideren pertinentes y sean consensuadas por el grupo elaborador del mismo.

Cada nueva versión del manual se elevará al pleno del CISNS durante el segundo semestre del año y será la utilizada para el envío de datos del año siguiente a su aprobación.

Este documento constituye el manual de procedimientos que ha sido informado favorablemente por el Consejo Interterritorial del Sistema Nacional de Salud en su reunión plenaria del día 16 de diciembre de 2024 y aprobado por la Dirección General de Salud Pública y Equidad en Salud, por resolución de fecha 22 de diciembre de 2024.

GLOSARIO

Caso captado: Aquel proveniente de alguna de las fuentes de captación y que es potencialmente susceptible de incluirse en el registro, tras la validación correspondiente.

- Caso validado: Caso captado que cumple con los criterios de validación acordados en la ficha correspondiente, que permiten considerar que se trata de un caso de enfermedad rara y que, por tanto, debe ser comunicado al ReeR.
- Enfermedad Rara (ER): En el ámbito de la Unión Europea, el programa de acción comunitaria sobre las enfermedades raras (1999-2003) adoptó la actual definición de enfermedades raras o poco frecuentes como aquellas que, con peligro de muerte o invalidez crónica, tienen una prevalencia menor de 5 casos por cada 10.000 habitantes. Dicha definición ha sido asumida en la Estrategia Nacional de Enfermedades Raras del Sistema Nacional de Salud, tanto en su primera edición del año 2009 como en la actualización del 2014, y por lo tanto es aplicable a todo el ámbito de actuación de las enfermedades raras en España, incluido el Registro Estatal de Enfermedades Raras.
- Listado de Enfermedades Raras del ReeR: Conjunto de enfermedades raras consensuadas para su captura, validación e inclusión en el ReeR.
- Ficha de validación: Documento consensuado de enfermedades seleccionadas para su registro en el ReeR, que especifica el procedimiento que se deberá seguir para que un caso se considere validado.
- Fuente de captación: Fuente de información utilizada para identificar posibles casos de enfermedades raras. Puede variar de una C.A. a otra dependiendo de su disponibilidad y accesibilidad.
- Registro Estatal de Enfermedades Raras (ReeR): El ReeR es la base de datos en la que se aúna la información de los pacientes con alguna enfermedad rara comunicada por los registros autonómicos de enfermedades raras y de las ciudades de autónomas de Ceuta y Melilla, en consonancia con lo establecido en el RD 1091/2015 (7). Es de naturaleza poblacional y recoge la información que le permite cubrir los objetivos que la normativa (RD 1091/2015) fija para este registro.
- Variable: Cada uno de los elementos o unidades de información, previamente definidos y estructurados, que en su conjunto constituyen el caso.
- Registros Autonómicos de Enfermedades Raras (RAER): los sistemas de información y registros de enfermedades raras autonómicos y de las ciudades con Estatuto de Autonomía forman el ReeR, al que transmiten sus datos, en consonancia con lo establecido en el Real Decreto 1091/2015.

BIBLIOGRAFÍA

1. Programa de acción comunitaria sobre las enfermedades poco comunes (1999 – 2003). Decisión nº 1295/99/CE del Parlamento Europeo y del Consejo de 29 de abril de 1999 (DO L 155 de 22.6.1999, p. 1). Disponible en: http://ec.europa.eu/health/archive/ph_overview/previous_programme/rare_diseases/raredis_wpgm99_es.pdf
2. Propuesta de REGLAMENTO DEL PARLAMENTO EUROPEO Y DEL CONSEJO por el que se establece el Programa de Salud para el Crecimiento, tercer programa plurianual de acción de la UE en el ámbito de la salud para el período 2014-2020 /* COM/2011/0709 final - 2011/0339 (COD) */. Disponible en: <https://eur-lex.europa.eu/legal-content/ES/TXT/PDF/?uri=CELEX:52011PC0709&from=ES>
3. REGLAMENTO (UE) 2021/522 DEL PARLAMENTO EUROPEO Y DEL CONSEJO de 24 de marzo de 2021 por el que se establece un programa de acción de la Unión en el ámbito de la salud («programa UEproSalud») para el período 2021-2027 y por el que se deroga el Reglamento (UE) n.o 282/2014. Disponible en: <https://eur-lex.europa.eu/legal-content/ES/TXT/HTML/?uri=CELEX:32021R0522>
4. Comisión de las Comunidades Europeas. Comunicación de la Comisión al Parlamento Europeo, al Consejo, al Comité Económico y Social Europeo y al Comité de las Regiones. Las enfermedades raras: un reto para Europa. Bruselas: Comisión de las Comunidades Europeas; 2008. {SEC(2008)2713}{SEC(2008)2712}. Disponible en: http://ec.europa.eu/health/ph_threats/non_com/docs/rare_com_es.pdf
5. Comisión de las Comunidades Europeas. Propuesta de Recomendación del Consejo relativa a una acción europea en el ámbito de las enfermedades raras. Bruselas: Comisión de las Comunidades Europeas; 11.11.2008. COM(2008) 726 final. SEC(2008)2713}{SEC(2008)2712}. Disponible en: http://ec.europa.eu/health/ph_threats/non_com/docs/rare_rec_es.pdf
6. Nguengang Wakap, S.; Lambert, D.M.; Olry, A.; Rodwell, C.; Gueydan, C.; Lanneau, V.; Murphy, D.; Le Cam, Y.; Rath, A. Estimating Cumulative Point Prevalence of Rare Diseases: Analysis of the Orphanet Database. Eur J Hum Genet 2020, 28, 165–173, doi:10.1038/s41431-019-0508-0.
7. Vicente, E.; Pruneda, L.; Ardanaz, E. Paradoja de la rareza: a propósito del porcentaje de población afectada por enfermedades raras. Gac Sanit 2020, 34, 536–538, doi:10.1016/j.gaceta.2020.02.012.

8. Estrategia en Enfermedades Raras del Sistema Nacional de Salud. Sanidad, 2013. Ministerio de Sanidad, Servicios Sociales e Igualdad. Disponible en: http://www.msc.es/organizacion/sns/planCalidadSNS/pdf/Estrategia_Enfermedades_Raras_SNS_2014.pdf
9. Vicente, E.; Ardanaz, E.; Ramalle-Gómara E.; Echevarría LJ.; Mira MP.; Chalco-Orrego JP.; Benito C.; Guardiola-Villarraig S.; Malloí 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://www.sanidad.gob.es/biblioPublic/publicaciones/recursos_propios/resp/revista_cdrom/VOL95/C_ESPECIALES/RS95C_202111186.pdf
10. 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/boe/dias/2015/12/24/pdfs/BOE-A-2015-14083.pdf>
11. REAL DECRETO 568/2024, de 18 de junio, por el que se crea la Red Estatal de Vigilancia en Salud Pública. Boletín Oficial del Estado, nº 148 (19 de junio de 2024). Disponible en: <https://www.boe.es/eli/es/rd/2024/06/18/568/con>
12. Resolución de 28 de julio de 2020, de la Subsecretaría, por la que se publica el Convenio entre el Ministerio de Sanidad y el Instituto de Salud Carlos III, para la custodia y gestión del Registro Estatal de Enfermedades Raras. BOE nº. 212, de 6 de agosto de 2020.
Disponible en: <https://www.boe.es/boe/dias/2020/08/06/pdfs/BOE-A-2020-9320.pdf>.
13. Orden SSI/1083/2017, de 31 de octubre, por la que se modifica la Orden de 21 de julio de 1994, por la que se regulan los ficheros con datos de carácter personal gestionados por el Ministerio de Sanidad y Consumo. BOE nº. 272, de 9 de noviembre de 2017.
Disponible en: <https://www.boe.es/boe/dias/2017/11/09/pdfs/BOE-A-2017-12940.pdf>
14. LEY 33/2011, de 4 de octubre, General de Salud Pública. Boletín Oficial del Estado, nº. 240 (05/10/2011). Disponible en: <https://www.boe.es/buscar/pdf/2011/BOE-A-2011-15623-consolidado.pdf>
15. LEY 16/2003, de 28 de mayo, de cohesión y calidad del Sistema Nacional de Salud. Boletín Oficial del Estado, nº. 128 (29/05/2003). Disponible en: <https://www.boe.es/buscar/pdf/2003/BOE-A-2003-10715-consolidado.pdf>

16. LEY 14/1986, de 25 de abril, General de Sanidad. Boletín Oficial del Estado, nº 102 (29 de abril de 1986). Disponible en:
<https://www.boe.es/boe/dias/1986/04/29/pdfs/A15207-15224.pdf>
17. Reglamento (UE) 2016/679 del Parlamento Europeo y del Consejo, de 27 de abril de 2016, relativo a la protección de las personas físicas en lo que respecta al tratamiento de datos personales y a la libre circulación de estos datos y por el que se deroga la Directiva 95/46/CE (Reglamento general de protección de datos). (DO L 119 de 4.5.2016, p. 1).
<https://www.boe.es/doue/2016/119/L00001-00088.pdf>
18. Ley Orgánica 3/2018, de 5 de diciembre, de Protección de Datos Personales y garantía de los derechos digitales (LOPDGDD). Disponible en:
<https://www.boe.es/boe/dias/2018/12/06/pdfs/BOE-A-2018-16673.pdf>
19. Orden SSI/2065/2014, de 31 de octubre, por la que se modifican los anexos I, II y III del Real Decreto 1030/2006, de 15 de septiembre, por el que se establece la cartera de servicios comunes del Sistema Nacional de Salud y el procedimiento para su actualización. Boletín Oficial del Estado, nº 269 (6 de noviembre de 2014). Disponible en:
<https://www.boe.es/eli/es/o/2014/10/31/ssi2065>
20. Orden de 25 de febrero por la que se crea y regula el Índice Nacional de Defunciones, BOE 3/3/2000, modificada por Órdenes de 5 de septiembre de 2001, 29 de junio de 2005 y 2 de agosto de 2013. Boletín Oficial del Estado, nº 54 (3 de marzo de 2000). Disponible en:
<https://www.boe.es/boe/dias/2000/03/03/pdfs/A09036-09038.pdf>
21. Manual de usuario del Índice Nacional de Defunciones del Ministerio de Sanidad, Consumo y Bienestar Social. Disponible en:
https://www.mscbs.gob.es/estadEstudios/estadisticas/docs/indNacDefunciones/Manual_IND_DEF_2019.pdf

Grupo de trabajo del Manual de Procedimientos del Registro Estatal de Enfermedades Raras

GRUPO DEL REGISTRO ESTATAL DE ENFERMEDADES RARAS

Comunidades Autónomas y Ciudades con Estatuto de Autonomía

Andalucía: Dolores Muñoyerro Muñiz, María de las Nieves Caro Melero. Registro Andaluz de Enfermedades Raras (RAER). Subdirección Técnica Asesora de Gestión de la Información. Servicio Andaluz de Salud. Consejería de Salud y Consumo-Junta de Andalucía.

Aragón: Ana Stanic. Registro de Enfermedades Raras de la Comunidad Autónoma de Aragón. Servicio de Evaluación y Acreditación Sanitaria. Dirección General de Asistencia Sanitaria y Planificación. Departamento de Sanidad del Gobierno de Aragón.

Asturias, Principado de: Eva García Fernández, Sistema de información de Enfermedades Raras del Principado de Asturias (SIERA). Servicio de Vigilancia Epidemiológica. Dirección General de Salud Pública y Atención a la Salud Mental. Consejería de Salud.

Balears, Illes: Mercedes Caffaro Rovira. Registro Poblacional de Enfermedades Raras de las Illes Balears (RERIB). Servicio de Epidemiología. Dirección General de Salud Pública. Consejería de Salud.

Canarias: Registro de Enfermedades Raras de Canarias. Dirección General de Programas Asistenciales. Servicio Canario de la Salud.

Cantabria

Castilla y León: Almudena Horcas de Frutos, Aurora Plaza Bermejo y Rufino Álamo Sanz. Registro de Enfermedades Raras de Castilla y León-RERCyL. Servicio de Información de Salud Pública. Dirección General de Salud Pública. Consejería de Sanidad. Junta de Castilla y León.

Castilla-La Mancha Registro de Enfermedades Raras de Castilla-La Mancha. Servicio de Epidemiología. Dirección General de Salud Pública. Consejería de Sanidad

Catalunya: Ariadna Sanz Escartín, Ariadna Tigri Santiña, Registre de Malalties Minoritàries de Catalunya (REMIN). Servei Català de la Salut (CatSalut). Departament de Salut, Generalitat de Catalunya.

Comunitat Valenciana: Sistema de Información de Enfermedades Raras de la Comunitat Valenciana (SIER-CV). Dirección General de Salud Pública. Conselleria de Sanitat. Francesc Botella Quijal. Cristina Giménez Lozano. Miguel Quel Benedicto. Antonio Sarrión Auñón. Marta Serra Briz. José Luis de la Torre Morales. Rocío Zurriaga Carda. Área de Investigación en Enfermedades Raras de la Fundación para el Fomento de la Investigación Sanitaria y Biomédica de la Comunitat Valenciana (Fisabio). Clara Caveró Carbonell. Anna Torró Gómez.

Extremadura. Sistema de información sobre Enfermedades Raras de Extremadura. Subdirección de Epidemiología, Dirección General de Salud Pública, Servicio Extremeño de Salud, Consejería de Salud y Servicios Sociales.

Galicia: Registro de Pacientes con Enfermedades Raras de la Comunidad Autónoma de Galicia (RERGA). Subdirección General Atención Hospitalaria. Dirección General de Asistencia Sanitaria.

Comunidad de Madrid: Jenaro Astray Mochales, Juan Pablo Chalco Orrego, María Felicitas Domínguez Berjón, María D. Esteban Vasallo, Marina Gutierrez Moronta. Sistema de Información de Enfermedades Raras de la Comunidad de Madrid (SIERMA). Dirección General de Salud Pública. Consejería de Sanidad.

Región de Murcia: María Pilar Mira Escolano, Juana María Cayuela Fuentes, Pilar Ciller Montoya, Luis Alberto Maceda Roldán, Eva Mikulasova y Cristina Oliva López, Antonia Sánchez Escámez y Joaquín Palomar Rodríguez. Sistema de Información sobre Enfermedades Raras de la Región de Murcia (SIERrm). Servicio de Planificación y Financiación Sanitaria. Dirección General de Planificación, Farmacia e Investigación Sanitaria. Consejería de Salud.

Comunidad Foral de Navarra: Esther Vicente Cemborain. Registro poblacional de Enfermedades Raras de Navarra (RERNA). Instituto de Salud Pública y Laboral de Navarra (ISPLN). Departamento de Salud de Gobierno de Navarra.

País Vasco: Henar Sampedro García. Registro de Enfermedades Raras de Euskadi (RER-CAE). Servicio de Registros e Información Sanitaria. Dirección de Planificación, Ordenación y Evaluación Sanitarias. Departamento de Salud del Gobierno Vasco.

La Rioja: Enrique Ramalle Gómara y María Isabel Palacios_Castaño. Registro de Enfermedades Raras de La Rioja. Servicio de Epidemiología y Prevención Sanitaria. Dirección General de Salud Pública, Consumo y Cuidados. Consejería de Salud y Políticas Sociales.

Ceuta: Registro de Enfermedades Raras de Ceuta, Servicio de Vigilancia Epidemiológica, Consejería de Sanidad y Servicios Sociales.

Melilla: Registro de Enfermedades Raras de Melilla, Servicio de Vigilancia Epidemiológica, Dirección General de Salud Pública, Consejería de Políticas Sociales y Salud Pública.

Instituto de Salud Carlos III (ISCIII)

Instituto de Investigación de Enfermedades Raras (IIER). Ana Villaverde Hueso y Verónica Alonso Ferreira. Unidad de Tecnologías de la Información y las Comunicaciones (UTIC). Álvaro Martínez Sainz-Vizcaya.

Asociaciones de pacientes

Federación Española de Enfermedades Raras (FEDER).

Federación Española de Enfermedades Neuromusculares (Federación ASEM).

Ministerio de Sanidad

Instituto Nacional de Gestión Sanitaria (INGESA).

S.G. de Calidad Asistencial. Dirección General de Salud Pública.

Centro de Coordinación de Alertas y Emergencias Sanitarias (CCAES). M^a Dolores Perea Aceituno, Pilar Soler Crespo

ANEXOS

ANEXO I. Listado de enfermedades incluidas en el ReeR

ANEXO II. Fichas de validación de las enfermedades objeto de inclusión en el ReeR.

ANEXO III. Descripción y contenido de los ficheros a enviar desde las Comunidades autónomas al ReeR

ANEXO IV. Informe del ReeR: Informe epidemiológico anual

ANEXO V. Solicitud de datos al Registro Estatal de Enfermedades Raras

ANEXO I Listado de enfermedades incluidas en el Registro Estatal de Enfermedades Raras (ReeR)

Los aspectos que se valoran para priorizar la inclusión de enfermedades en el ReeR son los siguientes:

- Granularidad de la enfermedad según clasificación ORPHA: subtipo, grupo, trastorno
- Prevalencia de la patología según Orphanet
- Especificidad de códigos CIE
- Disponibilidad de fuentes de información para la mayoría/todas las comunidades autónomas y ciudades con Estatuto de Autonomía (CC. AA.) participantes: fármacos, CSUR (Centros, Servicios y Unidades de Referencia del Sistema Nacional de Salud), metabolopatías/cribado neonatal, y otras
- Criterios de validación automáticos aplicables para la mayoría/todas las CC. AA. participantes
- Enfermedades trabajadas previamente por la mayoría/ todos los registros autonómicos participantes
- Enfermedades con tratamiento específico comercializado
- Enfermedades con tratamiento específico en proceso de adjudicación de precio
- Enfermedades en proceso de inclusión en el programa de cribado neonatal de la cartera de servicios del Sistema Nacional de Salud (SNS)
- Solicitud en el marco de la Estrategia en Enfermedades Raras del SNS

Las entidades que se incluyen en el ReeR están agrupadas en las siguientes fichas de validación:

1. Acidemia glutárica tipo 1 (aprobada en 2024, informe ReeR 2025)
2. Grupo de artrogriposis múltiple congénita (aprobada en 2023, informe ReeR 2024)
3. Grupo de artrogriposis múltiple congénita distal (aprobada en 2023, informe ReeR 2024)
4. Ataxia de Friedreich (aprobada en 2019, informe ReeR 2021)
5. Atrofia muscular espinal proximal (aprobada en 2019, informe ReeR 2021)
6. Cirrosis biliar primaria (aprobada en 2023, informe ReeR 2024)
7. Complejo esclerosis tuberosa (aprobada en 2018, informe ReeR 2021)
8. Displasia renal y riñón displásico multiquístico (aprobada en 2018, informe ReeR 2021)
9. Distrofia miotónica de Steinert (aprobada en 2019, informe ReeR 2021)
10. Grupo de distrofia muscular de Duchenne y Becker (aprobada en 2024, informe ReeR 2025)
11. Enfermedad de Fabry (aprobada en 2019, informe ReeR 2021)
12. Enfermedad de Gaucher (aprobada en 2019, informe ReeR 2021)
13. Enfermedad de Huntington (aprobada en 2018, informe ReeR 2021)
14. Grupo de Enfermedad de Niemann-Pick (aprobada en 2019, informe ReeR 2021)
15. Enfermedad de orina con olor a jarabe de arce (aprobada en 2024, informe ReeR 2025)
16. Enfermedad de Rendu-Osler (aprobada en 2019, informe ReeR 2021)

17. Enfermedad de Wilson (aprobada en 2018, informe ReeR 2021)
18. Esclerosis lateral amiotrófica (aprobada en 2018, informe ReeR 2021)
19. Fenilcetonuria (aprobada en 2018, informe ReeR 2021)
20. Fibrosis quística (aprobada en 2018, informe ReeR 2021)
21. Hemofilia A (aprobada en 2018, informe ReeR 2021)
22. Homocistinuria clásica (aprobada en 2024, informe ReeR 2025)
23. Grupo de hipotiroidismo congénito (aprobada en 2023, informe ReeR 2024)
24. Osteogénesis imperfecta (aprobada en 2019, informe ReeR 2021)
25. Retinosis pigmentaria y síndrome de Usher (aprobada en 2022, informe ReeR 2023)
26. Síndrome de Angelman (aprobada en 2019, informe ReeR 2021)
27. Síndrome de Beckwith-Wiedemann (aprobada en 2019, informe ReeR 2021)
28. Síndrome de Goodpasture (aprobada en 2018, informe ReeR 2021)
29. Síndrome de Marfan (aprobada en 2018, informe ReeR 2021)
30. Síndrome de Prader-Willi (aprobada en 2019, informe ReeR 2021)
31. Síndrome de Williams (aprobada en 2022, informe ReeR 2023)
32. Síndrome de X frágil (aprobada en 2019, informe ReeR 2021)
33. Tetralogía de Fallot (aprobada en 2023, informe ReeR 2024)

En la siguiente tabla se recogen todas las entidades que se registran en el ReeR (con nivel Grupo (G), Trastorno (T) o Subtipo (S)), agrupadas según las fichas en las que están descritas, así como sus códigos SNOMED-CT y ORPHA (también se especifica el código OMIM en los subtipos que comparten la pareja de códigos de SNOMED y ORPHA).

ID	NOMBRE DE LA ENTIDAD	NIVEL	SNOMED-CT	ORPHA
1	Acidemia glutárica tipo 1	Ficha	SNOMED-CT	ORPHA
1	Acidemia glutárica tipo 1	T	76175005	25
2	Grupo de Artrogriposis Múltiple Congénita	Ficha	SNOMED-CT	ORPHA
2	Artrogriposis múltiple congénita	G	205402004	1037
2	Síndrome de pterigium múltiple	G	205819008	294060
2	Síndrome de pterigium poplíteo	G	66783006	294963
2	Síndrome de Contractura congénita letal	G	NA	294965
2	Amioplastia congénita	T	1264194006	488586
2	Artrogriposis múltiple congénita miogénica autosómica recesiva	T	764812008	319332
2	Artrogriposis múltiple congénita tipo neurogénico	T	715316005	1143
2	Secuencia deformante de aquinesia fetal	T	401138005	994
2	Síndrome de artrogriposis-disfunción renal-colestasis	T	720513002	2697
2	Síndrome de artrogriposis-enfermedad de las células del cuerno anterior	T	715565004	53696
2	Artrogriposis múltiple congénita - cara de silbido	T	720514008	1150
2	Síndrome de Artrogriposis múltiple congénita no letal autosómica recesiva asociada a MYBPC1	T	1251451005	498693
2	Síndrome de Kuskokwim	T	702447002	1149

2	Síndrome de Van den Ende-Gupta	T	719845008	2460
2	Síndrome de pterigium múltiple autosómico recesivo	T	80773006	2990
2	Síndrome de pterigium poplíteo autosómico dominante	T	718222000	1300
3	Grupo de Artrogriposis Múltiple Congénita Distal	Ficha	SNOMED-CT	ORPHA
3	Artrogriposis distal	G	24269006	97120
3	Artrogriposis distal tipo 1	T	715314008	1146
3	Síndrome de Freeman-Sheldon (Artrogriposis distal tipo 2A)	T	52616002	2053
3	Síndrome de Sheldon-Hall (Artrogriposis distal tipo 2B)	T	715216008	1147
3	Síndrome de Gordon (Artrogriposis distal tipo 3, distal tipo IIA)	T	897570002	376
3	Síndrome de artrogriposis-escoliosis grave (Artrogriposis distal tipo 4, tipo IID)	T	715575001	65720
3	Síndrome de Artrogriposis - limitaciones óculo-motoras - anomalías electro-retinianas (Artrogriposis distal tipo 5, distal tipo IIB)	T	715217004	1154
3	Artrogriposis distal tipo 5D	T	773396009	329457
3	Síndrome de anomalías de la mano similar a Artrogriposis - sordera neurosensorial (Artrogriposis distal tipo 6)	T	720515009	1144
3	Síndrome de trismo-pseudocamptodactilia (Artrogriposis distal tipo 7)	T	8757006	3377
3	Síndrome de pterigium múltiple autosómico dominante (Artrogriposis distal tipo 8)	T	771269000	65743
3	Aracnodactilia congénita contractural (Artrogriposis distal tipo 9)	T	205821003	115
3	Artrogriposis distal tipo 10	T	1208482007	251515
3	Síndrome de artrogriposis-displasia ectodérmica-otras anomalías	T	786039009	3200
3	Síndrome de contracturas congénitas faciales y de las extremidades-hipotonía-retraso del desarrollo	T	1255322002	562528
3	Síndrome de displasia pélvica-pseudoartrogriposis de las extremidades inferiores	T	783140003	2840
4	Ataxia de Friedreich	Ficha	SNOMED-CT	ORPHA
4	Ataxia de Friedreich	T	10394003	95
5	Atrofia muscular espinal proximal	Ficha	SNOMED-CT	ORPHA
5	Atrofia muscular espinal proximal	T	NA	70
5	Atrofia muscular espinal proximal tipo 1 (I)	S	64383006	83330
5	Atrofia muscular espinal proximal tipo 2 (II)	S	128212001	83418
5	Atrofia muscular espinal proximal tipo 3 (III)	S	54280009	83419
5	Atrofia muscular espinal proximal tipo 4 (IV)	S	85505000	83420
6	Cirrosis Biliar Primaria	Ficha	SNOMED-CT	ORPHA
6	Cirrosis Biliar Primaria	T	31712002	186
7	Complejo Esclerosis Tuberosa	Ficha	SNOMED-CT	ORPHA
7	Complejo Esclerosis Tuberosa	T	7199000	805
7	Esclerosis tuberosa 1 (TSC1) (OMIM: 191100)	S	7199000	805
7	Esclerosis tuberosa 2 (TSC2) (OMIM: 613254)	S	7199000	805
8	Displasia renal y riñón displásico multiquistico	Ficha	SNOMED-CT	ORPHA
8	Displasia Renal	T	204949001	93108
8	Displasia renal bilateral	S	204950001	93173
8	Displasia renal unilateral izquierda	S	765775002	93172

8	Displasia renal unilateral derecha	S	765776001	93172
8	Displasia renal multiquística o Riñón displásico multiquístico	T	737562008	1851
8	Displasia renal multiquística bilareral o Riñón Displásico Multiquístico Bilateral	S	717749002	97364
8	Displasia renal multiquística unilateral o Riñón Displásico Multiquístico Unilateral	S	33551000122100	97363
9	Distrofia miotónica de Steinert	Ficha	SNOMED-CT	ORPHA
9	Distrofia miotónica de Steinert	T	77956009	273
10	Grupo de distrofia muscular de Duchenne y Becker	Ficha	SNOMED-CT	ORPHA
10	Distrofia muscular de Duchenne y Becker	G	240048000	262
10	Distrofia muscular de Duchenne	T	76670001	98896
10	Distrofia muscular de Becker	T	387732009	98895
10	Forma sintomática de la distrofia muscular de Duchenne y Becker en mujeres portadoras	T	765197008	206546
11	Enfermedad de Fabry	Ficha	SNOMED-CT	ORPHA
11	Enfermedad de Fabry	T	16652001	324
12	Enfermedad de Gaucher	Ficha	SNOMED-CT	ORPHA
12	Enfermedad de Gaucher	T	190794006	355
12	Enfermedad de Gaucher tipo 1 juvenil (no cerebral)	S	62201009	77259
12	Enfermedad de Gaucher tipo 2	S	12246008	77260
12	Enfermedad de Gaucher tipo 3	S	5963005	77261
12	Enfermedad Gaucher oftalmoplejía-calcificación cardiovascular	S	36431000122103	2072
12	Enfermedad de Gaucher atípica con deficiencia saposina C	S	36471000122100	309252
13	Enfermedad de Huntington	Ficha	SNOMED-CT	ORPHA
13	Enfermedad de Huntington	T	58756001	399
13	Enfermedad de Huntington juvenil	T	58756001	248111
14	Grupo de Enfermedad de Niemann-Pick	Ficha	SNOMED-CT	ORPHA
14	Enfermedad de Niemann-Pick tipo A	T	52165006	77292
14	Enfermedad de Niemann-Pick tipo B	T	39390005	77293
14	Enfermedad de Niemann-Pick tipo C	T	66751000	646
14	Niemann-Pick tipo C, forma neurológica de inicio en la infancia tardía	S	66751000	216978
14	Niemann-Pick tipo C, forma neurológica del adulto	S	66751000	216986
14	Niemann-Pick tipo C, forma neurológica grave de inicio en la primera infancia	S	66751000	216975
14	Niemann-Pick tipo C, forma neurológica juvenil	S	66751000	216981
14	Enfermedad de Niemann-Pick tipo C, forma perinatal grave	S	66751000	216972
14	Enfermedad de Niemann-Pick tipo D	T	18927009	79289
14	Enfermedad de Niemann-Pick tipo A/B (	T	NA	618891
14	Otros tipos de enfermedad de Niemann-Pick	T	NA	NA
14	Enfermedad de Niemann-Pick no especificada	G	58459009	NA
15	Enfermedad de la orina con olor a jarabe de arce	Ficha	SNOMED-CT	ORPHA
15	Enfermedad de la orina con olor a jarabe de arce	T	27718001	511
15	Enfermedad de la orina con olor a jarabe de arce clásica	S	54064006	268145
15	Enfermedad de la orina con olor a jarabe de arce intermedia	S	405287008	268162

15	Enfermedad de la orina con olor a jarabe de arce intermitente	S	405288003	268173
15	Enfermedad de la orina con olor a jarabe de arces sensible a la tiamina	S	31368008	268184
16	Enfermedad de Rendu-Osler	Ficha	SNOMED-CT	ORPHA
16	Enfermedad de Rendu-Osler	T	21877004	774
16	Telangiectasia hemorrágica hereditaria tipo 1 (OMIM: 187300)	S	21877004	774
16	Telangiectasia hemorrágica hereditaria tipo 2 (OMIM: 600376)	S	21877004	774
16	Telangiectasia hemorrágica hereditaria tipo 3 (OMIM: 601101)	S	21877004	774
16	Telangiectasia hemorrágica hereditaria tipo 4 (OMIM: 610655)	S	21877004	774
16	Telangiectasia hemorrágica hereditaria tipo 5 (OMIM: 615506)	S	21877004	774
17	Enfermedad de Wilson	Ficha	SNOMED-CT	ORPHA
17	Enfermedad de Wilson	T	88518009	905
18	Esclerorisis lateral amiotrófica	Ficha	SNOMED-CT	ORPHA
18	Esclerorisis lateral amiotrófica	T	86044005	803
18	Esclerosis lateral amiotrófica tipo 4	T	784341001	357043
18	Esclerosis lateral amiotrófica juvenil	T	718555006	300605
19	Fenilcetonuria	Ficha	SNOMED-CT	ORPHA
19	Fenilcetonuria	T	7573000	716
19	Fenilcetonuria clásica	S	7573000	79254
19	Fenilcetonuria leve	S	33621000122106	79253
19	HPA/PKU sensible a BH4/Fenilcetonuria sensible a la tetrahidrobiopterina Hiperfinilalaninemia sensible a la tetrahidrobiopterina	S	336810001221053 3691000122108	293284
19	Hiperfenilalaninemia leve (no PKU)	S	33701000122108	79651
20	Fibrosis quística	Ficha	SNOMED-CT	ORPHA
20	Fibrosis quística	T	190905008	586
20	Fibrosis quística sin mención de íleo meconial	S	81423003	586
20	Fibrosis quística con íleo meconial	S	86092005	586
20	Fibrosis quística con manifestaciones pulmonares	S	86555001	586
20	Fibrosis quística con manifestaciones gastrointestinales	S	707536003	586
20	Fibrosis quística con otras manifestaciones	S	NA	586
21	Hemofilia A	Ficha	SNOMED-CT	ORPHA
21	Hemofilia A	T	28293008	98878
21	Hemofilia A grave	S	16872008	169802
21	Hemofilia A moderadamente grave	S	33344008	169805
21	Hemofilia A leve	S	26029002	169808
21	Forma sintomática de Hemofilia A en mujeres portadoras	S	NA	177926
22	Homocistinuria clásica	Ficha	SNOMED-CT	ORPHA
22	Homocistinuria por deficiencia de cistationina beta-sintasa (clásica)	T	24308003	394
23	Grupo de hipotiroidismo congénito	Ficha	SNOMED-CT	ORPHA
23	Hipotiroidismo congénito	G	190268003	442
23	Síndrome congénito de carencia de yodo, tipo neurológico	T	237566004	442
23	Síndrome congénito de carencia de yodo, tipo mixedematoso	T	440092001	442
23	Síndrome congénito de carencia de yodo, tipo mixto	T	237565000	442

23	Hipotiroidismo por carencia congénito de yodo NEOM	T	217710005	442
23	Hipotiroidismo congénito con bocio difuso	T	278503003	442
23	Hipotiroidismo congénito sin bocio	T	237515009	442
23	Hipotiroidismo congénito permanente	T	-	226292
23	Hipotiroidismo congénito central	T	722938007	226298
23	Deficiencia aislada de hormona liberadora de tiotropina	T	725462002	238670
23	Deficiencia aislada de la hormona estimulante de la tiroides	T	89261000	90674
23	Hipotiroidismo congénito central ligado al cromosoma X con agrandamiento testicular de inicio tardío	T	771510006	329235
23	Hipotiroidismo por factores de transcripción deficientes implicados en el desarrollo o función de la hipófisis	T	718194004	226307
23	Síndrome de resistencia a la hormona liberadora de tiotropina	T	725462002	99832
23	Hipotiroidismo primario congénito	T	717334008	226295
23	Hipotiroidismo congénito por anomalía del desarrollo	T	-	95711
23	Atireosis	T	718690009	95713
23	Ectopia tiroidea	T	215677009	95712
23	Hemiagenesia tiroidea	T	715734006	95719
23	Hipoplasia tiroidea	T	367524008	95720
23	Hipotiroidismo congénito primario sin anomalía del desarrollo del tiroides	T	-	95714
23	Dishormonogénesis tiroidea familiar	T	718183003	95716
23	Hipotiroidismo congénito idiopático	T	717334008	95717
23	Hipotiroidismo por mutaciones en el receptor de la TSH	T	1230272009	90673
23	Síndrome cerebro-pulmón-tiroides	T	719098007	209905
23	Síndrome de Bamforth	T	722375007	1226
23	Talla baja-retraso en la edad ósea por deficiencia en el metabolismo de hormonas tiroideas	T	763890006	171706
23	Síndrome de pseudohipertrofia muscular-hipotiroidismo	T	716338001	2349
24	Osteogénesis Imperfecta	Ficha	SNOMED-CT	ORPHA
24	Osteogénesis Imperfecta	T	78314001	666
24	Osteogénesis imperfecta tipo 1	S	385482004	216796
24	Osteogénesis imperfecta tipo 2	S	205496008	216804
24	Osteogénesis imperfecta tipo 3	S	385483009	216812
24	Osteogénesis imperfecta tipo 4	S	205497004	216820
24	Osteogénesis imperfecta tipo 5	S	36131000122106	216828
25	Retinosis pigmentaria y síndrome de Usher	Ficha	SNOMED-CT	ORPHA
25	Retinosis Pigmentaria	T	28835009	791
25	Síndrome de Usher	T	57838006	886
26	Síndrome de Angelman	Ficha	SNOMED-CT	ORPHA
26	Síndrome de Angelman	T	76880004	72
26	Síndrome de Angelman por una mutación puntual	S	36311000122104	411511
26	Síndrome de Angelman por un defecto de impronta en 15q11-q13	S	36321000122105	411515
26	Síndrome de Angelman por disomía uniparental paterna del cromosoma 15	S	36331000122108	98795
26	Síndrome de Angelman por delección materna 15q11q13	S	36341000122100	98794

27	Síndrome de Beckwith-Wiedemann	Ficha	SNOMED-CT	ORPHA
27	Síndrome de Beckwith-Wiedemann	T	81780002	116
27	Síndrome de Beckwith-Wiedemann por deficiencia de CDKN1C	S	36501000122105	231120
27	Síndrome de Beckwith-Wiedemann por microdelección 11p15	S	36511000122108	231127
27	Síndrome de Beckwith-Wiedemann por translocación/inversión 11p15	S	36521000122102	231130
27	Síndrome de Beckwith-Wiedemann por defectos de impronta de la región 11p15	S	36531000122104	231117
27	Síndrome de Beckwith-Wiedemann por una mutación en NSD1	S	36541000122107	238613
27	Síndrome de Beckwith-Wiedemann por disomía uniparental paterna del cromosoma 11	S	36551000122109	96193
27	Síndrome de Beckwith-Wiedemann por microduplicación 11p15	S	36561000122106	96076
28	Síndrome de Goodpasture	Ficha	SNOMED-CT	ORPHA
28	Síndrome de Goodpasture	T	50581000 236506009	375
29	Síndrome de Marfan	Ficha	SNOMED-CT	ORPHA
29	Síndrome de Marfan	T	19346006	558
29	Síndrome de Marfan neonatal	T	763839005	284979
29	Síndrome de Marfan tipo 1	S	33721000122100	284963
29	Síndrome de Marfan tipo2	S	33751000122107	284973
30	Síndrome Prader-Willi	Ficha	SNOMED-CT	ORPHA
30	Síndrome Prader-Willi	T	89392001	739
30	Síndrome de Prader-Willi debido a mutaciones de impronta (II)	S	89392001	177910
30	Síndrome de Prader-Willi debido a traslocación (III)	S	89392001	177907
30	Síndrome de Prader-Willi debido a una disomía uniparental materna del cromosoma 15 (IV)	S	89392001	98754
30	Síndrome de Prader-Willi debido a una delección 15q11q13 de origen paterno (V)	S	89392001	98793
30	Síndrome de Prader-Willi por delección paterna de 15q11q13 tipo 1	S	89392001	177901
30	Síndrome de Prader-Willi por delección paterna de 15q11q13 tipo 2	S	89392001	177904
31	Síndrome de Williams	Ficha	SNOMED-CT	ORPHA
31	Síndrome de Williams	T	63247009	904
32	Síndrome de X frágil	Ficha	SNOMED-CT	ORPHA
32	Síndrome de X frágil	T	205720009	908
32	Forma sintomática del X frágil en mujeres portadoras	T	205720009	449291
33	Tetralogía de Fallot	Ficha	SNOMED-CT	ORPHA
33	Tetralogía de Fallot	T	86299006	3303

Este documento puede ser reproducido total o parcialmente, por cualquier medio, siempre que se cite explícitamente su procedencia.

Para citar este documento:

Grupo de trabajo del Registro Estatal de Enfermedades Raras. Manual de procedimientos del Registro Estatal de Enfermedades Raras. 2025.

ANEXO II Fichas de validación de las enfermedades objeto de inclusión en el ReeR

ACIDEMIA GLUTÁRICA TIPO 1	4
ARTROGRIPOSIS MÚLTIPLE CONGÉNITA	7
ARTROGRIPOSIS MÚLTIPLE CONGENITA DISTAL	14
ATAXIA DE FRIEDREICH	19
ATROFIA MUSCULAR ESPINAL PROXIMAL	23
CIRROSIS BILIAR PRIMARIA (CBP)	27
COMPLEJO ESCLEROSIS TUBEROSA	29
DISPLASIA RENAL	32
DISTROFIA MIOTÓNICA DE STEINERT	36
DISTROFIA MUSCULAR DE DUCHENNE Y BECKER	40
ENFERMEDAD DE FABRY	45
ENFERMEDAD DE GAUCHER	48
ENFERMEDAD DE HUNTINGTON	52
ENFERMEDAD DE NIEMANN-PICK	55



ENFERMEDAD RENDU-OSLER	60
ENFERMEDAD DE WILSON	64
ENFERMEDAD DE LA ORINA CON OLOR A JARABE DE ARCE	68
ESCLEROSIS LATERAL AMIOTRÓFICA	72
FENILCETONURIA	77
FIBROSIS QUISTICA	81
HEMOFILIA A	86
HIPOTIROIDISMO CONGÉNITO	99
HOMOCISTINURIA CLÁSICA (HCY)	106
OSTEOGÉNESIS IMPERFECTA	110
RETINOSIS PIGMENTARIA Y SÍNDROME DE USHER	114
SÍNDROME DE ANGELMAN	120
SÍNDROME DE BECKWITH WIEDEMANN	123
SÍNDROME DE GOODPASTURE	127
SÍNDROME DE MARFAN (SM)	131

SÍNDROME DE PRADER WILLI	135
SÍNDROME DE WILLIAMS	139
SÍNDROME DE X FRÁGIL	142
TETRALOGÍA DE FALLOT	145

Este documento puede ser reproducido total o parcialmente, por cualquier medio, siempre que se cite explícitamente su procedencia.

Para citar este documento:

Grupo de trabajo del Registro Estatal de Enfermedades Raras. Manual de procedimientos del Registro Estatal de Enfermedades Raras. 2025.

Registro Estatal de Enfermedades Raras Ficha de Validación		AÑO ACTUALIZACIÓN
		2024
NOMBRE DE LA ENFERMEDAD	ACIDEMIA GLUTÁRICA TIPO 1	
SINÓNIMOS	Aciduria glutárica tipo 1, Deficiencia de glutaril-CoA deshidrogenasa, Deficiencia de glutaril coenzima A deshidrogenasa, GA1, GCDHD, AG I	
DEFINICIÓN	FUENTE	http://www.orpha.net
El déficit de glutaril-CoA deshidrogenasa es un trastorno neurometabólico que se caracteriza clínicamente por crisis encefalopáticas que dan lugar a lesiones estriatales y trastornos del movimiento discinéticos distónicos graves. La prevalencia mundial se estima en 1 por 100.000 nacidos. La detección presintomática es posible mediante los programas de cribado neonatal. Puede sospecharse la enfermedad ante hallazgos clínicos y neurorradiológicos, confirmándose el diagnóstico mediante un análisis citogenético o midiendo los niveles elevados de GA, 3-OH-GA, ácido glutacónico y glutarilcarnitina mediante un análisis cuantitativo de ácidos orgánicos en orina, cromatografía de gases-espectrometría de masas y/o espectrometría de masas tandem (acilcarnitinas). El manejo diario incluye una dieta baja en lisina, suplementos de carnitina junto con un tratamiento de urgencia temprano durante la enfermedad intercurrente. El pronóstico depende de un diagnóstico a tiempo y de un manejo y tratamiento adecuado.		
ORIGEN Y CLASIFICACIÓN		
Origen genético	Herencia autosómica recesiva. La AG I está causada por mutaciones en el gen GCDH, localizado en 19p13.2, e implicado en las vías catabólicas de la L-lisina, L-hidroxilisina y L-triptófano. Se ha informado de más de 200 mutaciones GCDH.	
Clasificaciones Orphanet	Errores innatos del metabolismo raros	
	Enfermedades neurológicas raras	
	Enfermedades genéticas raras	

VARIANTES (FENOTIPOS) Y CODIFICACIÓN								
Variantes (fenotipos)	CIE9-MC	CIE10	CIE10-ES	CIE10-BPA	ERA-EDTA ANTIGUO/NUEVO	OMIM	SNOMED-CT	ORPHA
Acidemia glutárica tipo 1	270.7	E72.3	E72.3			231670	76175005	25
TRATAMIENTO FARMACOLÓGICO								
Específico	Principio Activo:							
	Nombre comercial:							
	ATC:							
	Códigos nacionales:							
	Observaciones:							
No específico	Principio Activo: L-carnitina							
	Nombre comercial: CARNICOR							
	ATC: A16AA01							
	Códigos nacionales: 957530; 957548; 962373							
	Observaciones:							
FUENTES DE VALIDACIÓN								
Indicar si existen fuente de información que aportan, por sí solas, casos validados	Registro de cribado neonatal/Registro de metabolopatías							
	Laboratorio de genética/genómica							

CRITERIOS DE VALIDACIÓN

Generales	1) Caso registrado en una de las fuentes de validación indicadas
	2) Caso notificado por parte de clínico especialista
	3) Caso verificado tras revisión de su historia clínica
Específicos (<i>combinaciones de fuentes de detección que validan el caso, si las hubiera</i>)	

CASOS CON POSIBILIDAD DE RESERVAR EN REGISTROS AUTONOMICOS

Caso probable	En historia clínica algún especialista ha registrado un juicio clínico de "probable" acidemia glutárica I, o con un término similar.
Caso dudoso	Tras revisar la historia clínica no se puede asumir un diagnóstico positivo pero tampoco se ha descartado.

OBSERVACIONES

El código CIE 9-MC (270.7: otros trastornos del metabolismo de aminoácidos de cadena recta) y el CIE-10-ES (E72.3: trastornos del metabolismo de lisina y hidroxilisina) son inespecíficos para esta enfermedad. El E72.3 incluye otros trastornos: acidemia glutárica tipo 3 (ORPHA 35706), aciduria 2-aminoadípica 2-oxoadípica (ORPHA 79154), hiperlisinemia (ORPHA 2203), sacaropinuria (ORPHA 3124) y el síndrome de crisis-discapacidad intelectual por hidroxilsinuria (ORPHA 79156). Al ser una de las enfermedades incluidas en la cartera común de cribado neonatal se podrán incluir en el ReeR los casos ASINTOMÁTICOS.

Registro Estatal de Enfermedades Raras			AÑO ACTUALIZACIÓN
Ficha de Validación			2024
NOMBRE DE LA ENFERMEDAD	ARTROGRIPOSIS MÚLTIPLE CONGÉNITA		
SINÓNIMOS	AMC; Artrogriposis Congénita Múltiple		
DEFINICIÓN	FUENTE	http://www.orpha.net	
La Artrogriposis múltiple congénita (AMC) es un grupo de trastornos caracterizados por contracturas congénitas de las extremidades. Se manifiesta al nacimiento como una limitación del movimiento de las articulaciones de varias extremidades que, generalmente, no es progresiva y puede incluir debilidad muscular y fibrosis. La AMC siempre se asocia con una disminución del movimiento fetal intrauterino que deriva, de manera secundaria, en contracturas. Los Síndromes de pterigium son un grupo de trastornos con Artrogriposis, de base genética poco frecuente y caracterizado por la presencia de contracturas articulares y múltiples pliegues de tejidos blandos (pterigion) s, así como una apariencia facial característica y una variedad de otras anomalías congénitas. El Síndrome de contractura congénita letal es un grupo poco frecuente de síndromes de Artrogriposis caracterizado por acinesia fetal, múltiples contracturas congénitas, degeneración de las células del cuerno anterior, atrofia del músculo esquelético y otros rasgos, en función del subtipo (todos los tipos son letales en el periodo fetal o neonatal).			
ORIGEN Y CLASIFICACIÓN DE LA ENFERMEDAD			
Origen genético	La Artrogriposis múltiple congénita no se hereda en la mayoría de los casos. Sin embargo, una causa genética puede ser identificada en más o menos 30% de las personas afectadas, como parte de enfermedades genéticas (anomalías cromosómicas y mutaciones en algunos genes). Según la causa genética la herencia puede ser autosómica dominante o autosómica recesiva o recesiva ligada al X.		
Clasificaciones Orphanet	Anomalías raras del desarrollo durante la embriogénesis		

Enfermedades genéticas raras								
VARIANTES (FENOTIPOS) Y CODIFICACIÓN								
Variantes (fenotipos)	CIE9-MC	CIE10	CIE10-ES	CIE10-BPA	ERA-EDTA ANTIGUO/NUEVO	OMIM	SNOMED-CT	ORPHA
Artrogriposis múltiple congénita (Grupo)	754.89	Q74.3	Q74.3	Q74.3			205402004	1037
Síndrome de pterigium múltiple (Grupo)	756.9	Q79.8	Q79.8				205819008	294060
Síndrome de pterigium poplíteo (Grupo)	759.89	Q87.8	Q87.89				66783006	294963
Síndrome de Contractura congénita letal (Grupo)	756.9	Q68.8	Q68.8				NA	294965

Amioplasi congénita (Síndrome de Malformación)	756.89	Q79.8	Q79.8	Q74.3			1264194006	488586
Artrogriposis múltiple congénita miogénica autosómica recesiva (Enfermedad)	754.89	Q74.3	Q74.3	Q74.3		618484	764812008	319332
Artrogriposis múltiple congénita tipo neurogénico (Enfermedad)	754.89	Q74.3	Q74.3	Q74.3		208100	715316005	1143
Secuencia deformante de aquinesia fetal (Síndrome de malformación)	759.89	Q87.8	Q87.89	Q74.3		208150, 300073, 618388, 618389, 618393, 618975	401138005	994
Síndrome de artrogriposis-disfunción renal-colestasis (Síndrome de malformación)	759.7	Q89.7	Q89.7	Q74.3		208085, 613404	720513002	2697
Síndrome de artrogriposis-enfermedad de las células del cuerno anterior (Síndrome de malformación)	756.9	Q68.8	Q68.8	Q74.3		611890	715565004	53696
Artrogriposis múltiple congénita - cara de silbido (Síndrome de Malformación)	754.89	Q74.3	Q74.3	Q74.3		208155	720514008	1150

Síndrome de Artrogriposis múltiple congénita no letal autosómica recesiva asociada a MYBPC1 (Enfermedad)	754.89	Q74.3	Q74.3	Q74.3			1251451005	498693
Síndrome de Kuskokwim (Síndrome de Malformación)	754.89	Q74.3	Q74.3	Q74.3		259450	702447002	1149
Síndrome de Van den Ende-Gupta (Síndrome de Malformación)	756.0	Q87.0	Q87.0	Q74.3		600920	719845008	2460
Síndrome de pterigium múltiple autosómico recesivo (Síndrome de Malformación)	756.9	Q79.8	Q87.2			265000, 618469	80773006	2990
Síndrome de pterigium poplíteo autosómico dominante (Síndrome de Malformación)	759.90	Q87.2	Q87.2			119500	718222000	1300
TRATAMIENTO FARMACOLÓGICO								
Específico	Principio Activo:							
	Nombre comercial:							
	ATC:							

No específico	Códigos nacionales:
	Observaciones:
	Principio Activo:
	Nombre comercial:
	ATC:
Fuentes de validación	Códigos nacionales:
	Observaciones:
	Indicar si existen fuente de información que aportan, por sí solas, casos validados
	CRITERIOS DE VALIDACIÓN
	Generales
	1) Caso notificado por parte de clínico especialista
	2) Caso verificado tras revisión de su Historia Clínica
	3) CMBD + Historia Clínica de AP
	4) CMBD + Registro de Mortalidad

Específicos (<i>combinaciones de fuentes de detección que validan el caso, si las hubiera</i>)	5) CMBD + Registro de Malformaciones Congénitas
CASOS CON POSIBILIDAD DE RESERVAR EN REGISTROS AUTONÓMICOS	
Caso probable	En historia clínica se ha registrado un juicio clínico de "probable" de AMC, o término similar sin que esté confirmado el diagnóstico
Caso dudoso	Tras revisar la historia clínica, no se puede asumir un diagnóstico positivo pero tampoco se ha descartado.
OBSERVACIONES	
Se ha acordado el análisis de los casos del CMBD a partir del 2016 porque la codificación en CIE 10-ES es específica para esta enfermedad, además se incluyen 4 grupos de trastornos o enfermedades o síndromes debido al numeroso número de ellos en esta ficha y la dificultad para el diagnóstico granulado.	
El grupo Artrogriposis múltiple congénita, agrupa a los diagnósticos (no incluidos en esta ficha): Miopatía congénita letal tipo Compton-North, Síndrome de agenesia/hipoplasia cerebrorenogenitourinaria fetal letal, Síndrome de neuropatía por hipomielinización-artrogriposis, Síndrome de artrogriposis-hiperqueratosis, forma letal y Síndrome de microftalmia-microtia-aquinesia fetal (muerte fetal y neonatal); Síndrome de pterigium múltiple-hipertermia maligna y Síndrome de pulgares en aducción-artrogriposis, tipo Christian (sin reporte de casos más de 3 décadas)	
El grupo Síndrome de pterigium múltiple, agrupa a los diagnósticos (no incluidos en esta ficha): Síndrome de pterigium múltiple letal y letal ligado al cromosoma X (muerte fetal y neonatal)	
El grupo Síndrome de pterigium poplíteo, agrupa al diagnóstico (no incluido en esta ficha): Síndrome de Bartsocas-Papas (Muerte neonatal)	

El Grupo Síndrome de Contractura congénita letal, agrupa a los diagnósticos (no incluidos en esta ficha): Síndrome de contractura letal congénita 1, 2 y 3 (Muerte neonatal o fetal)

La Amioplastia congénita y el Síndrome de German son Artrogriposis que no están agrupadas bajo la AMC sino bajo el grupo superior Síndrome de Artrogriposis en Orphanet. La Amioplastia Congénita se incluye en esta ficha y el S de Gordon en la ficha de Artrogriposis distal. El Síndrome de German no se incluye porque no hay reportede casos en más de 3 décadas.

El Visor del conjunto de referencias de Enfermedades Raras del Centro Nacional de Referencia de SNOMED-CT sugiere explorar el Código CIE-10 G60.9 (Neuropatía hereditaria e idiopática, no especificada) para la de tipo neurogénico.

El Síndrome Artrogriposis múltiple congénita - cara de silbido tiene dos sugerencias de CIE-10: Q87.0 ("Síndromes malformativos congénitos que afectan principalmente a la apariencia facial", y que incluye el síndrome de la cara de silbido entre otros, recomendado por el mapeo SNOMED NHS UK); y Q87.8 ("Otros síndromes malformativos congénitos especificados, no clasificados bajo otro concepto", sugerencia de Orphanet)

El Síndrome de Artrogriposis múltiple congénita no letal autosómica recesiva asociada a MYBPC1 no tiene OMIM actualizado en Orphanet.

La Atrofia muscular espinal de inicio en el lactante ligado al cromosoma X es una forma rara de AME distal por lo que se incluirá en la ficha de AME distal.

La Atrofia muscular espinal de inicio prenatal con fracturas óseas congénitas es una AME proximal y se incluirá en las fichas correspondientes.

La Miopatía de multiminicores prenatal con Artrogriposis múltiple congénita ha sido incluida por Orphanet dentro de Miopatías multiminicores

El Síndrome de discapacidad intelectual-retraso del desarrollo-contracturas y el Síndrome de Marden-Walker se incluirá en la(s) ficha(s) de Discapacidad intelectual rara sindrómica.

El Síndrome de microftalmia-microtia-aquinesia fetal no está mapeado ni tiene OMIM asociado y se incluirá en la ficha de anomalías congénitas múltiples/síndromes dismórficos.

Registro Estatal de Enfermedades Raras Ficha de Validación			AÑO ACTUALIZACIÓN
			2024
NOMBRE DE LA ENFERMEDAD	ARTROGRIPOSIS MÚLTIPLE CONGENITA DISTAL		
SINÓNIMOS	Artrogriposis Distal		
DEFINICIÓN		FUENTE	http://www.orpha.net
Grupo de síndromes de artrogriposis poco frecuentes que se caracterizan por contracturas congénitas de dos o más zonas del cuerpo (principalmente manos y pies) pero generalmente sin afectación de las articulaciones proximales y en ausencia de enfermedad neurológica o muscular primaria que afecte la función de las extremidades. Las características diagnósticas incluyen camptodactilia o pseudocamptodactilia, ausencia o hipoplasia de pliegues de flexión, dedos dominantes, desviación cubital de la muñeca, talipes equinovaro, deformidades calcaneovalgus, astrágalo vertical y / o metatarso varo.			
ORIGEN Y CLASIFICACIÓN DE LA ENFERMEDAD			
Origen genético	La Artrogriposis múltiple congénita no se hereda en la mayoría de los casos. Sin embargo, una causa genética puede ser identificada en más o menos 30% de las personas afectadas, como parte de enfermedades genéticas (anomalías cromosómicas y mutaciones en algunos genes). Según la causa genética la herencia puede ser autosómica dominante o autosómica recesiva o recesiva ligada al X.		
Clasificaciones Orphanet	Anomalías raras del desarrollo durante la embriogénesis		
	Enfermedades genéticas raras		

VARIANTES (FENOTIPOS) Y CODIFICACIÓN

Variantes (fenotipos)	CIE9-MC	CIE10	CIE10-ES	CIE10-BPA	ERA-EDTA ANTIGUO/NUEVO	OMIM	SNOMED-CT	ORPHA
Artrogriposis distal (Grupo)	756.9	Q68.8	Q68.8	Q74.3			24269006	97120
Artrogriposis distal tipo 1 (Síndrome de malformación)	756.9	Q68.8	Q68.8	Q74.3		108120, 126050, 614335, 618435, 619110	715314008	1146
Síndrome de Freeman-Sheldon (Artrogriposis distal tipo 2A) (Síndrome de malformación)	756.0	Q87.0	Q87.0	Q74.3		193700, 277720, 616266, 618436	52616002	2053
Síndrome de Sheldon-Hall (Artrogriposis distal tipo 2B) (Síndrome de malformación)	756.9	Q68.8	Q68.8	Q74.3		601680, 616266, 618435	715216008	1147
Síndrome de Gordon (Artrogriposis distal tipo 3, distal tipo IIA) (Síndrome de malformación)	756.9	Q68.8	Q68.8	Q74.3		114300	897570002	376
Síndrome de artrogriposis-escoliosis grave (Artrogriposis distal tipo 4, tipo IID) (Síndrome de malformación)	756.9	Q68.8	Q68.8	Q74.3		609128	715575001	65720
Síndrome de Artrogriposis - limitaciones óculo-motoras - anomalías electro-retinianas (Artrogriposis distal tipo 5, distal tipo IIB) (Síndrome de malformación)	756.9	Q68.8	Q68.8	Q74.3		108145	715217004	1154

Artrogriposis distal tipo 5D (Enfermedad)	756.9	Q68.8	Q68.8	Q74.3		615065	773396009	329457
Síndrome de anomalías de la mano similar a Artrogriposis - sordera neurosensorial (Artrogriposis distal tipo 6) (Síndrome de malformación)	756.9	Q68.8	Q68.8	Q74.3		108200	720515009	1144
Síndrome de trismo-pseudocamptodactilia (Artrogriposis distal tipo 7) (Síndrome de malformación)	756.9	Q68.8	Q68.8	Q74.3		158300	8757006	3377
Síndrome de pterigium múltiple autosómico dominante (Artrogriposis distal tipo 8) (Síndrome de malformación)	756.9	Q74.8	Q74.8	Q74.3		178110	771269000	65743
Aracnodactilia congénita contractural (Artrogriposis distal tipo 9)(Síndrome de malformación)	756.9	Q68.8	Q68.8	Q74.3		121050	205821003	115
Artrogriposis distal tipo 10 (Síndrome de malformación)	756.9	Q68.8	Q68.8	Q74.3		187370	1208482007	251515
Síndrome de artrogriposis-displasia ectodérmica-otras anomalías (Síndrome de malformación)	756.9	Q68.8	Q68.8	Q74.3		601701	786039009	3200

Síndrome de contracturas congénitas faciales y de las extremidades-hipotonía-retraso del desarrollo (Síndrome de malformación)	756.9	Q68.8	Q68.8	Q74.3		616266	1255322002	562528
Síndrome de displasia pélvica-pseudoartrogriposis de las extremidades inferiores (Síndrome de malformación)	756.9	Q68.8	Q68.8	Q74.3		602484	783140003	2840
TRATAMIENTO FARMACOLÓGICO								
Específico	Principio Activo:							
	Nombre comercial:							
	ATC:							
	Códigos nacionales:							
	Observaciones:							
No específico	Principio Activo:							
	Nombre comercial:							
	ATC:							
	Códigos nacionales:							
	Observaciones:							
FUENTES DE VALIDACIÓN								
Indicar si existen fuente de información que aportan, por sí solas, casos validados								

CRITERIOS DE VALIDACIÓN	
Generales	1) Caso notificado por parte de clínico especialista
	2) Caso verificado tras revisión de su Historia Clínica
Específicos (<i>combinaciones de fuentes de detección que validan el caso, si las hubiera</i>)	3) CMBD + Historia Clínica de AP
	4) CMBD + Registro de Mortalidad
	5) CMBD + Registro de Malformaciones Congénitas
CASOS CON POSIBILIDAD DE RESERVAR EN REGISTROS AUTONÓMICOS	
Caso probable	En historia clínica se ha registrado un juicio clínico de "probable" de Artrogriposis Distal, o término similar sin que esté confirmado el diagnóstico
Caso dudoso	Tras revisar la historia clínica, no se puede asumir un diagnóstico positivo pero tampoco se ha descartado.
OBSERVACIONES	
Las Artrogriposis distales (los síndromes de Freeman-Sheldon y su variante Sheldon-Hall, entre los más conocidos), son formas particulares de la AMC y muchas veces son incluidas como variantes AMC.	
El Síndrome de pterigium múltiple autosómico dominante (Artrogriposis distal tipo 8) está mapeado por el RDCODE y los británicos al CIE10ES Q79.8 para tenerlo en cuenta como código opcional para la búsqueda de casos	
El Síndrome de artrogriposis-displasia ectodérmica-otras anomalías está mapeado por el RDCODE a Q87.89 para tenerlo en cuenta como código opcional para la búsqueda de casos.	
El Síndrome de Ehlers-Danlos musculocontractural y el Síndrome de trastorno del espectro autista-epilepsia-artrogriposis, ambos artrogriposis distales según Orphanet, se incluirán en las fichas de Síndrome de Ehlers Danlos y Enfermedades raras con Autismo respectivamente.	

Registro Estatal de Enfermedades Raras Ficha de Validación		AÑO ACTUALIZACIÓN
		2024
NOMBRE DE LA ENFERMEDAD	ATAXIA DE FRIEDREICH	
SINÓNIMOS	FA, FRDA	
DEFINICIÓN	FUENTE	http://www.orpha.net
La ataxia de FRIEDREICH (FRDA) es un trastorno neurodegenerativo hereditario (autosómico recesivo) que se caracteriza clásicamente por una ataxia progresiva de la marcha, disartria, disfagia, disfunción oculomotora, 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.		
ORIGEN Y CLASIFICACIÓN DE LA ENFERMEDAD		
Origen genético	Herencia autosómica recesiva causada por una expansión GAA inestable situada en el intrón 1 del gen FXN (9q21.11) que codifica la frataxina	
Clasificaciones Orphanet	Enfermedades genéticas raras	
	Enfermedades neurológicas raras	
	Enfermedades cardíacas raras	
	Trastornos oftalmológicos raros	
	Trastornos raros relacionados con trasplantes	

VARIANTES (FENOTIPOS) Y CODIFICACIÓN								
Variantes (fenotipos)	CIE9-MC	CIE10	CIE10-ES	CIE10-BPA	ERA-EDTA ANTIGUO/NUEVO	OMIM	SNOMED-CT	ORPHA
Ataxia de Friedreich	334.0	G11.1	G11.11*			229300 601992	10394003	95
TRATAMIENTO FARMACOLÓGICO								
Especifico	Principio Activo:							
	Nombre comercial:							
	ATC:							
	Códigos nacionales:							
	Observaciones:							
No especifico	Principio Activo:							
	Nombre comercial:							
	ATC:							
	Códigos nacionales:							
	Observaciones:							
FUENTES DE VALIDACIÓN								
Indicar si existen fuente de información que aportan, por sí solas, casos validados	Laboratorio de genética/ genómica + clínica							

CRITERIOS DE VALIDACIÓN

Generales	1) Caso registrado en una de las fuentes de validación indicadas
	2) Caso notificado por parte de clínico especialista
	3) Caso verificado tras revisión de su historia clínica
Específicos (<i>combinaciones de fuentes de detección que validan el caso, si las hubiera</i>)	

CASOS CON POSIBILIDAD DE RESERVAR EN REGISTROS AUTONÓMICOS

Caso probable	En historia clínica se ha registrado un juicio clínico de "probable" de Ataxia de Friedreich o término similar sin que esté confirmado el diagnóstico.
Caso dudoso	Tras revisar la historia clínica, no se puede asumir un diagnóstico positivo, pero tampoco se ha descartado.

OBSERVACIONES

El paso de la codificación CIE9MC a CIE10ES ha hecho que se pierda especificidad en el caso de esta enfermedad (ataxia de Friedreich) ya que el código 334.0 era específico pero no lo es el G11.1 que, además de ésta, incluiría "otras ataxias cerebelosas" (334.3) como: Ataxia cerebelosa de inicio temprano con mioclonía [ataxia de Hunt]; Ataxia cerebelosa de inicio temprano con reflejos tendinosos conservados; Ataxia cerebelosa de inicio temprano con temblor esencial; y Ataxia espinocerebelosa recesiva ligada al cromosoma X.

*La CIE10-ES incorpora el código G11.11 específico para Ataxia de Friedreich desde 2022. Hasta entonces se incluía en el código G11.1, que ha sido utilizado para la captación de casos hasta 2021.

Según el mapeo de Orphanet para esta enfermedad, bajo el código de CIE10 G11.1*, además de la ataxia de Friedreich se incluirían otras 32 entidades con granularidad trastorno.

Entidades incluidas bajo el código G11.1

ORPHA	TRASTORNO
96	Ataxia con deficiencia de vitamina E
559	Síndrome de Marinesco-Sjogren
1174	Ataxia cerebelosa displasia ectodérmica
1175	Ataxia cerebelosa progresiva ligada al X
1177	Ataxia cerebelosa de inicio precoz con preservación de reflejos tendinosos
1186	Ataxia espinocerebelosa de inicio en la lactancia
1188	Síndrome de ataxia – sordera – discapacidad intelectual
1955	Ataxia espinocerebelosa tipo 34
2589	Síndrome de mioclonías – ataxia cerebelosa – sordera
3177	Degeneración espino cerebelosa – distrofia corneal
83472	Síndrome CAMOS
85291	Discapacidad intelectual ligada al X tipo Wittwer
85292	Ataxia espinocerebelosa ligada al X tipo 4
85297	Ataxia espinocerebelosa ligada al X tipo 3
88628	Enfermedad de astas posteriores, ataxia – retinosis pigmentaria
88637	Síndrome de hipomielinización – hipogonadismo hipogonadotrópico – hipodoncia
95433	Ataxia cerebelosa autosómica recesiva – ceguera – sordera
95434	Ataxia cerebelosa autosómica recesiva – intrusión sacádica
98773	Ataxia espinocerebelosa tipo 21
101109	Ataxia espinocerebelosa tipo 28
139485	Ataxia autosómica recesiva por deficiencia de ubiquinona
284271	Ataxia cerebelosa autosómica recesiva – retraso psicomotor
284282	Síndrome de ataxia cerebelosa autosómica recesiva – epilepsia – discapacidad intelectual por deficiencia de WWOX
284324	Ataxia espinocerebelosa autosómica recesiva de progresión lenta e inicio en la infancia
352403	Ataxia cerebelosa autosómica recesiva asociada a la espectrina
363429	Síndrome de ataxia cerebelosa autosómico recesivo – signos piramidales – nistagmo – apraxia oculomotora
370022	Síndrome de ataxia-discapacidad intelectual-apraxia oculomotora-quistes cerebelosos
404493	Síndrome de ataxia cerebelosa autosómica recesiva – epilepsia – discapacidad intelectual por deficiencia de TUD
404499	Síndrome de ataxia cerebelosa autosómica recesiva – epilepsia – discapacidad intelectual por deficiencia de KIAA0226
412057	Ataxia cerebelosa autosómica recesiva por deficiencia de CHIP
448251	Síndrome de ataxia progresiva-sordera autosómico recesivo
453521	Ataxia cerebelosa autosómica recesiva por deficiencia de CWF19L1

Registro Estatal de Enfermedades Raras Ficha de Validación							AÑO ACTUALIZACIÓN	
							2024	
NOMBRE DE LA ENFERMEDAD	ATROFIA MUSCULAR ESPINAL PROXIMAL							
SINÓNIMOS	AME; Atrofia muscular espinal 5q; AME 5q; SMA							
DEFINICIÓN						FUENTE	https://www.orpha.net/	
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.								
ORIGEN Y CLASIFICACIÓN DE LA ENFERMEDAD								
Origen genético		Causada por deleciones en el gen SMN1 (5q12.2-q13.3). Modulada por el número de copias en el gen SMN2; 5q13.2. Herencia autosómica recesiva						
Clasificaciones Orphanet		Enfermedades genéticas raras						
		Enfermedades neurológicas raras						
VARIANTES (FENOTIPOS) Y CODIFICACIÓN								
Variantes (fenotipos)	CIE9-MC	CIE10	CIE10-ES	CIE10-BPA	ERA-EDTA ANTIGUO/NUEVO	OMIM	SNOMED-CT	ORPHA
Atrofia muscular espinal proximal	335.0 335.10 335.11 335.19	G12.0 G12.1	G12.0 G12.1				NA	70
Atrofia muscular espinal proximal tipo 1 (I) (subtipo)	335.0	G12.0	G12.0			253300	64383006	83330
Atrofia muscular espinal proximal tipo 2 (II) (subtipo)	335.19	G12.1	G12.1			253550	128212001	83418

Atrofia muscular espinal proximal tipo 3 III) (subtipo)	335.11	G12.1	G12.1			253400	54280009	83419
Atrofia muscular espinal proximal tipo 4 (IV) (subtipo)	335.19	G12.1	G12.1			271150	85505000	83420
TRATAMIENTO FARMACOLÓGICO								
Específico	Principio Activo: nusinersen, onasemnogén abeparvovec, risdiplam							
	Nombre comercial: SPINRAZA, ZOLGENSMA, EVRYSDI							
	ATC: M09AX07, M09AX09, M09AX10							
	Códigos nacionales: 716437, 728554, 730790							
	Observaciones :							
No específico	Principio Activo:							
	Nombre comercial:							
	ATC:							
	Códigos nacionales:							
FUENTES DE VALIDACIÓN								
Indicar si existen fuente de información que aportan, por sí solas, casos validados	Laboratorio de genética / genómica (solo en casos con clínica)							
	Registro de información de medicamentos							
	Registro de cribado neonatal							
CRITERIOS DE VALIDACIÓN								
Generales	1) Caso registrado en una de las fuentes de validación indicadas							
	2) Caso notificado por parte de clínico especialista							

	3) Caso verificado tras revisión de su Historia Clínica, <u>con análisis genético</u> que pone de manifiesto la delección en el gen SMN1
Específicos (combinaciones de fuentes de detección que validan el caso, si las hubiera)	
CASOS CON POSIBILIDAD DE RESERVAR EN REGISTROS AUTONÓMICOS	
Caso probable	Diagnosticado como AME autosómica recesiva, sin confirmación genética
Caso dudoso	
OBSERVACIONES	
En SNOMED-CT se identifica una "Atrofia muscular espinal" (SCTID: 5262007) que no correspondería con la Atrofia muscular espinal proximal, tal como se define en esta ficha, ya que además de las variantes clínicas identificadas en este proceso (Tipos 1, 2, 3 y 4) incluye como alteraciones incluidas (Children) otras atrofia espinales (distal, escapulohumeral, facioescapulohumeral, ...) que no están asociadas a delecciones del gen SMN1. Los distintos subtipos de esta AME 5q son conocidos por varios sinónimos (además de la adición después del nombre o acrónimo general el número de tipo (en Nº decimal o romano): - Atrofia muscular espinal proximal tipo I: Atrofia muscular espinal infantil; Enfermedad de Werdnig-Hoffmann - Atrofia muscular espinal proximal tipo II: Atrofia muscular espinal crónica; Atrofia muscular espinal crónica infantil; Atrofia muscular espinal intermedia - Atrofia muscular espinal proximal tipo III: Atrofia muscular espinal juvenil; Enfermedad de Kugelberg-Welander - Atrofia muscular espinal proximal tipo IV: Atrofia muscular espinal del adulto OTRAS ATROFIAS ESPINOSAS: Al hacer la validación de la Atrofia Muscular Espinal proximal o autosómica recesiva (AME 5q) pueden detectarse casos diagnosticados como atrofia muscular espinal, que al no estar confirmadas genéticamente no pueden clasificarse adecuadamente, o que se confirman genéticamente como formas de Atrofia Muscular Espinal NO 5q (no relacionadas con alteraciones de los genes SMN1 y 2). Para no perder el trabajo de identificación realizado, estos casos podrían conservarse en los registros autonómicos. En caso de que no exista una confirmación genética se podrían registrar de forma genérica como Enfermedad de las células del cuerno anterior, autosómica dominante o recesiva, de la siguiente forma:	

Variantes (fenotipos)	CIE9-MC	CIE10	CIE10-ES	CIE10-BPA	ERA-EDTA	OMIM	SNOMED-CT	ORPHA
OTRAS ATROFIAS ESPINOSAS (Enfermedad de las células del cuerno anterior, autosómica dominante o recesiva)	335.10 335.11 335.19	G12.0 G12 .1	G12.0 G12. 1					98505

Registro Estatal de Enfermedades Raras								AÑO ACTUALIZACIÓN		
Ficha de Validación								2024		
NOMBRE DE LA ENFERMEDAD		CIRROSIS BILIAR PRIMARIA (CBP)								
SINÓNIMOS		CBP, Colangitis biliar primaria, Síndrome de Hanot								
DEFINICIÓN					FUENTE		https://www.orpha.net/			
La colangitis biliar primaria es una enfermedad hepática colestásica autoinmune poco frecuente caracterizada por daño de los pequeños conductos biliares intrahepáticos de origen autoinmune que conduce a colestasis, fibrosis y posible cirrosis.										
ORIGEN Y CLASIFICACIÓN DE LA ENFERMEDAD										
Origen genético		Herencia: Multigénico / multifactorial o Desconocido								
Clasificaciones Orphanet		Enfermedades hepáticas raras								
		Trastornos raros relacionados con trasplantes								
VARIANTES (FENOTIPOS) Y CODIFICACIÓN										
Variantes (fenotipos)		CIE9-MC	CIE10	CIE10-ES	CIE10-BPA	ICD-11	ERA-EDTA ANTIGUO/ NUEVO	OMIM	SNOMED-CT	ORPHA
Cirrosis Biliar Primaria		571.6	K74.3	K74.3		DB96.1		109720 613007 613008 614220 614221	31712002	186
TRATAMIENTO FARMACOLÓGICO										
Específico		Principio Activo: ACIDO OBETICOLICO								
		Nombre comercial: OCALIVA								
		ATC: A05AA04								
		Códigos nacionales: 714584								
		Observaciones:								
No específico		Principio Activo: ÁCIDO URSODESOXICÓLICO								
		Nombre comercial:								
		ATC: A05AA02								

	Códigos nacionales: 607383, 729639, 765605, 765606
	Observaciones:
FUENTES DE VALIDACIÓN	
Indicar si existen fuente de información que aportan, por sí solas, casos validados	Registro de información de medicamentos (medicamentos huérfanos)
CRITERIOS DE VALIDACIÓN	
Generales	1) Caso registrado en una de las fuentes de validación indicadas 2) Caso notificado por parte de clínico especialista 3) Caso verificado tras revisión de su historia clínica
Específicos (<i>combinaciones de fuentes de detección que validan el caso, si las hubiera</i>)	4) CMBD + Registro de mortalidad 5) CMBD + Registros de instituciones sociales 6) CMBD anterior 2015+CMBD posterior 2015
CASOS CON POSIBILIDAD DE RESERVAR EN REGISTROS AUTONÓMICOS	
Caso probable	En historia clínica se ha registrado un juicio clínico de "probable" Colangitis biliar primaria o sinónimo sin que esté confirmado el diagnóstico.
Caso dudoso	Tras revisar la historia clínica, no se puede asumir un diagnóstico positivo, pero tampoco se ha descartado.
OBSERVACIONES	
INFORMACIÓN sobre síndromes que pueden ser captados con el mismo código de la CIE10-ES que la CBP.	
El "Síndrome de Reynolds" (<i>Cirrosis biliar y esclerodermia sistémica primarias</i>) identificado con el ORPHA: 779 puede ser captado desde el CMBD con los códigos de la CIE10-ES: K74.3 y L94.0, por lo tanto, hay que tener en cuenta que con el código de captación de la CBP K74.3 pueden ser captados casos que correspondan a este síndrome, una vez sea validado se le asignará el código ORPHA correspondiente.	
El "Síndrome de solapamiento de colangitis biliar primaria/colangitis esclerosante primaria y hepatitis autoinmune" identificado con el ORPHA: 562639 puede ser captado tanto con el CIE10-ES K75.4, como con el CIE10-ES K74.3, al ser un síndrome que entre sus manifestaciones clínicas presenta una colangitis biliar primaria, si en la validación de la CBP se encontrara este síndrome se le asignaría su ORPHA correspondiente.	

Registro Estatal de Enfermedades Raras Ficha de Validación							AÑO ACTUALIZACIÓN		
							2024		
NOMBRE DE LA ENFERMEDAD		COMPLEJO ESCLEROSIS TUBEROSA							
SINÓNIMOS		Síndrome de Bourneville, Epiloia, Enfermedad de Pringle Bourneville, Esclerosis Tuberosa							
DEFINICIÓN					FUENTE		http://www.orpha.net		
La esclerosis tuberosa (ET) es un trastorno neurocutáneo caracterizado por hamartomas multisistémicos y asociado con manifestaciones neuropsiquiátricas.									
ORIGEN Y CLASIFICACIÓN DE LA ENFERMEDAD									
Origen genético		Herencia autosómica dominante. Mutaciones en los genes TSC1 (9q34), TSC2 (16p13.3) y IFNG(12q15)							
Clasificaciones Orphanet		Anomalías raras del desarrollo durante la embriogénesis							
		Enfermedades genéticas raras							
		Enfermedades raras neurológicas							
		Enfermedades dermatológicas raras							
		Enfermedades raras renales							
		Enfermedades del sistema circulatorio raras							
		Enfermedades neoplásicas raras							
		Trastornos raros relacionados con trasplantes							
VARIANTES (FENOTIPOS) Y CODIFICACIÓN									
Variantes (fenotipos)		CIE9-MC	CIE10	CIE10-ES	CIE10-BPA	ERA-EDTA ANTIGUO/NUEVO	OMIM	SNOMED-CT	ORPHA

Complejo Esclerosis Tuberosa	759.5	Q85.1	Q85.1	Q85.1	3276		7199000	805
Esclerosis tuberosa 1 (TSC1) (subtipo)	759.5	Q85.1	Q85.1	Q85.1	3276	191100	7199000	805
Esclerosis tuberosa 2 (TSC2)(subtipo)	759.5	Q85.1	Q85.1	Q85.1	3276	613254 147570	7199000	805
TRATAMIENTO FARMACOLÓGICO								
Específico	Principio Activo:							
	Nombre comercial:							
	ATC:							
	Códigos nacionales:							
	Observaciones:							
No específico	Principio Activo: Everolimus; Cannabidiol							
	Nombre comercial: Votubia; Epidyolex							
	ATC: L01EG02; N03AX24							
	Códigos nacionales:							
	Observaciones:							
FUENTES DE VALIDACIÓN								
Indicar si existen fuente de información que aportan, por sí solas, casos validados	Registro de enfermedades renales							

CRITERIOS DE VALIDACIÓN	
Generales	1) Caso notificado por parte de clínico especialista
	2) Caso verificado tras revisión de su historia clínica
Específicos (<i>combinaciones de fuentes de detección que validan el caso, si las hubiera</i>)	3) CMBD + Registro de mortalidad
	4) CMBD + Registro de información de medicamentos
	5) Registro de mortalidad + Registro de información de medicamentos
CASOS CON POSIBILIDAD DE RESERVAR EN REGISTROS AUTONÓMICOS	
Caso probable	Código para ET (759.5- CIE 9) procedente de CMBD, cuando se comprueba en la HCH que existe un diagnóstico probable no confirmado de ET.
	Código para ET (Q85.1 - CIE 10) procedente del Registro de Mortalidad, cuando se comprueba en la HCH que existe un diagnóstico probable no confirmado de Esclerosis Tuberosa
Caso dudoso	Códigos para ET procedentes de cualquiera de las tres fuentes que reportan posibles casos y que tras la revisión en la HCH no puede confirmarse ni descartarse el diagnóstico de ET.
OBSERVACIONES	

Registro Estatal de Enfermedades Raras Ficha de Validación		AÑO ACTUALIZACIÓN
		2024
NOMBRE DE LA ENFERMEDAD	DISPLASIA RENAL	
SINÓNIMOS	Displasia de riñón	
DEFINICIÓN	FUENTE	Renal dysplasia in the neonate. Phua YL1, Ho J. Curr Opin Pediatr. 2016 Apr;28(2):209-15. Anomalías congénitas del riñón y del tracto urinario Daniel Cabezali Barbancho, André Gómez Fraile. Anales de pediatría continuada.2013;11:325-32-vol11 Núm. 6 (Asociación Española de Pediatría)
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. Si aparecen quistes se denomina displasia quística y si hay preponderancia de quistes displasia multiquística. los riñones pueden ser funcionales o anulados y puede ser uni o bilateral. 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, los mecanismos moleculares subyacentes a menudo son de naturaleza compleja y heterogénea, y siguen siendo poco conocidos.		
ORIGEN Y CLASIFICACIÓN DE LA ENFERMEDAD		
Origen genético	Autosómica dominante para el Riñón Displásico Multiquístico Unilateral	
Clasificaciones Orphanet	Enfermedades raras renales	
	Enfermedades genéticas raras	
	Anomalías raras del desarrollo durante la embriogénesis	
	Trastornos raros relacionados con trasplantes	

VARIANTES (FENOTIPOS) Y CODIFICACIÓN

Variantes (fenotipos)	CIE9-MC	CIE10	CIE10-ES	CIE10-BPA	ERA-EDTA ANTIGUO/ NUEVO	OMIM	SNOMED-CT	ORPHA
Displasia Renal	753.15	Q61.4	Q61.4	Q61.4	63/1625-1639		204949001	93108
Displasia renal bilateral (subtipo)	753.15	Q61.4	Q61.4	Q61.48	63/1625-1639		204950001	93173
Displasia renal unilateral izquierda (subtipo)	753.15	Q61.4	Q61.4	Q61.48	63/1625-1639		765775002	93172
Displasia renal unilateral derecha (subtipo)	753.15	Q61.4	Q61.4	Q61.48	63/1625-1639		765776001	93172
Displasia renal multiquística o Riñón displásico multiquístico (trastorno)	753.15	Q61.4	Q61.4		63/1625-1639		737562008	1851
Displasia renal multiquística bilateral o Riñón Displásico Multiquístico Bilateral (subtipo)	753.15	Q61.4	Q61.4	Q61.41	63/1625-1639		717749002	97364
Displasia renal multiquística unilateral o Riñón Displásico Multiquístico Unilateral(subtipo)	753.15	Q61.4	Q61.4	Q61.40	63/1625-1639		1187460003	97363
Displasia renal multiquística unilateral o Riñón Displásico Multiquístico Unilateral de riñón derecho (subtipo)	753.15	Q61.4	Q61.4	Q61.40	63/1625-1639		34591000122 107	97363

Displasia renal multiquística unilateral o Riñón Displásico Multiquístico Unilateral de riñón izquierdo(subtipo)	753.15	Q61.4	Q61.4	Q61.40	63/1625-1639		34601000122 101	97363
TRATAMIENTO FARMACOLÓGICO								
Específico	Principio Activo:							
	Nombre comercial:							
	ATC:							
	Códigos nacionales:							
	Observaciones:							
No específico	Principio Activo:							
	Nombre comercial:							
	ATC:							
	Códigos nacionales:							
	Observaciones:							
FUENTES DE VALIDACIÓN								
Indicar si existen fuente de información que aportan, por sí solas, casos validados	Registro de anomalías congénitas							
CRITERIOS DE VALIDACIÓN								
Generales	1) Caso registrado en una de las fuentes de validación indicadas							

Específicos (<i>combinaciones de fuentes de detección que validan el caso, si las hubiera</i>)	2) Caso notificado por parte de clínico especialista
	3) Caso verificado tras revisión de su historia clínica
	4) CMBD + Registro de enfermedades renales
	5) Historia clínica de atención primaria + Registro de enfermedades renales
CASOS CON POSIBILIDAD DE RESERVAR EN REGISTROS AUTONÓMICOS	
Caso probable	En historia clínica se ha registrado un juicio clínico de "probable" Displasia renal, o término similar sin que confirmado el diagnóstico.
Caso dudoso	Tras revisar la historia clínica no se puede asumir un diagnóstico positivo pero tampoco se ha descartado.
OBSERVACIONES	
Genes implicados: RET para Displasia renal (bilateral y unilateral) OMIM 164761. HNF1homeoboxB para (Riñón displásico multiquístico, uni y bilateral) OMIM 189907 no son genes específicos para esta enfermedad se pueden encontrar alteraciones de estos genes en otras enfermedades. En este caso genómica no sería una fuente de confirmación por sí misma.	
Es importante distinguir entre riñón multiquístico y poliquístico. El riñón multiquístico se refiere a una enfermedad displásica y la poliquistosis renal es una afección que incluye varias enfermedades, todas con nefronas normales y sin displasia.	

Registro Estatal de Enfermedades Raras		AÑO ACTUALIZACIÓN
Ficha de Validación		2024
NOMBRE DE LA ENFERMEDAD	DISTROFIA MIOTÓNICA DE STEINERT	
SINÓNIMOS	DM1. Distrofia miotónica tipo 1. Enfermedad de Steinert	
DEFINICIÓN	FUENTE	www.orphanet.es
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 y su prevalencia se estima en 1/20.000 habitantes.		
ORÍGEN Y CLASIFICACIÓN DE LA ENFERMEDAD		
Origen genético	Autosómico Dominante. Asociada con anomalías en el gen DMPK locus 19q13-2 (repetición anormalmente elevada del triplete CTG)	
Clasificaciones Orphanet	Enfermedades cardíacas raras	
	Anomalías raras del desarrollo durante la embriogénesis	
	Enfermedades genéticas raras	
	Enfermedades neurológicas raras	

Trastornos oftalmológicos raros								
Trastornos raros relacionados con trasplantes								
VARIANTES (FENOTIPOS) Y CODIFICACIÓN								
Variantes (fenotipos)	CIE9-MC	CIE10	CIE10-ES	CIE10-BPA	ERA-EDTA ANTIGUO/NUEVO	OMIM	SNOMED-CT	ORPHA
Distrofia miotónica de Steinert	359.21	G71.1	G71.11			160900	77956009	273
Distrofia miotónica de Steinert de inicio congénito	359.21	G71.1	G71.11			160900		589821
Distrofia miotónica de Steinert de inicio en el adulto	359.21	G71.1	G71.11			160900		589830
Distrofia miotónica de Steinert de inicio en la infancia	359.21	G71.1	G71.11			160900		589824
Distrofia miotónica de Steinert de inicio juvenil	359.21	G71.1	G71.11			160900		589827
Distrofia miotónica de Steinert de inicio tardío	359.21	G71.1	G71.11			160900		589833
TRATAMIENTO FARMACOLÓGICO								
Específico	Principio activo:							
	Nombre comercial:							
	ATC:							
	Códigos nacionales:							

	Observaciones:
No específico	Principio activo:
	Nombre comercial:
	ATC:
	Códigos nacionales:
	Observaciones:
FUENTES DE VALIDACIÓN	
Indicar si existen fuente de información que aportan, por sí solas, casos validados	Laboratorio de genética/ genómica (en casos con clínica)
CRITERIOS DE VALIDACIÓN	
Generales	1) Caso registrado en una de las fuentes de validación indicadas.
	2) Caso notificado por parte de clínico especialista.
	3) Caso verificado tras revisión de su historia clínica.
Específicos	4) CMBD + HCI-AP
	5) CMBD + Registro de mortalidad
	6) HCI-AP + Registro de mortalidad
CASOS CON POSIBILIDAD DE RESERVAR EN REGISTROS AUTONÓMICOS	

Caso probable	En historia clínica se ha registrado un juicio clínico de "probable" de Distrofia Miotónica de Steinert o término similar sin que esté confirmado el diagnóstico.
Caso dudoso	Tras revisar la historia clínica, no se puede asumir un diagnóstico positivo pero tampoco se ha descartado.
OBSERVACIONES	
El código 359.21 de CIE9MC se implantó en 2010. Si se exploran períodos anteriores hay que utilizar el código 359.2 que es más genérico (incluye todos los trastornos miotónicos).	
Los códigos de CIE9MC (359.21) y CIE10ES (G71.11) recogen las distrofias musculares miotónicas y, aunque es mucho menos frecuente, recogen también casos de DM2 (miopatía miotónica proximal o enfermedad de Ricker, orpha 606). La proporción DM2:DM1 es muy pequeña, pero habría que asumir que los casos de DM2 podrían estar incluyéndose como DM1 si se utilizan criterios de validación específicos (cruces de fuentes).	
El código de CIE10 G71.1, además de las distrofias musculares recoge otros trastornos miotónicos como miotonías condrodistrófica, inducida por drogas y sintomática; miotonías congénitas SAI, dominante (Thomsen) y recesiva (Becker); neuromiotonía (Isaacs); paramiotonía congénita y pseudomiotonía.	
Cuando se utilicen las combinaciones que utilizan la mortalidad como fuente, el CMBD y la HCI-AP deberán utilizar los códigos específicos (359.21 ó G71.11).	

Registro Estatal de Enfermedades Raras		AÑO ACTUALIZACIÓN
Ficha de Validación		2024
NOMBRE DE LA ENFERMEDAD	Distrofia Muscular de Duchenne y Becker	
SINÓNIMOS	DMD ; Distrofinopatía grave tipo Duchenne; DMB; Distrofinopatía benigna de Becker	
DEFINICIÓN	FUENTE	http://www.orpha.net
DM Duchenne: Es una distrofia muscular genética poco frecuente caracterizada por debilidad y atrofia muscular rápidamente progresivas debido a la degeneración del músculo esquelético, liso y cardíaco. El daño muscular está causado por la ausencia completa de la proteína distrofina expresada en el sarcolema como resultado de variantes del gen DMD (Xp21.2). Tiene un pronóstico grave La enfermedad debuta en la primera infancia, y pueden mostrar un retraso del inicio de la deambulación (después de los 18 meses de edad) acompañado de retraso del habla y/o desarrollo psicomotor global. La pérdida de la deambulación independiente se produce entre los 6 y 13 años de edad. Los pacientes que no reciben tratamiento fallecen en el periodo comprendido entre el final de la adolescencia y la segunda década de vida por insuficiencia respiratoria o miocardiopatía. Afecta más en varones. Prevalencias 1/3.500-9.000. DM Becker: Es una distrofia muscular genética poco frecuente caracterizada por atrofia muscular progresiva y debilidad debido a la degeneración del músculo esquelético, liso y cardíaco. Afecta principalmente a varones; en Europa, la prevalencia estimada oscila entre 1: 16.700-1: 18.500 varones nacidos. Suele debutar en la infancia, típicamente después de los 7 años de edad, pero puede ser más tarde. Las características de presentación en niños incluyen marcha de puntillas o calambres inducidos por el ejercicio con o sin mioglobulinuria. Algunos pacientes consultan después de una rabdomiólisis aguda inducida por anestésicos. En pacientes de edad avanzada, la miocardiopatía puede ser la característica de presentación. A medida que avanza la afección, la debilidad muscular conduce a dificultades funcionales (dificultad para subir escaleras o levantarse de una silla).		

Origen genético	DMD y DMB: Recesiva ligada al cromosoma X. Resultado de variantes del gen DMD (Xp21.2). DMB							
Clasificaciones Orphanet	Clasificación de Orphanet de las enfermedades cardíacas raras							
	Clasificación de Orphanet de las enfermedades genéticas raras							
	Clasificación de Orphanet de las enfermedades neurológicas raras							
	Clasificación de Orphanet de las enfermedades oftalmológicos raras (Solo DMD)							
	Clasificación de Orphanet de los trastornos graves relacionados con trasplantes							
VARIANTES (FENOTIPOS) Y CODIFICACIÓN								
Variantes (fenotipos)	CIE9-MC	CIE10	CIE10-ES	CIE10-BPA	ERA-EDTA ANTIGUO/NUOVO	OMIM	SNOMED-CT	ORPHA
Distrofia muscular de Duchenne y Becker (Grupo)	359.1/359.2 2	G71.0	G71.01240048000262					
Distrofia Muscular de Duchene (Trastorno)	359.1	G71.0	G71.01			310200	76670001	98896
Distrofia muscular de Becker (Trastorno)	359.1	G71.0	G71.01			300376	387732009	98895
Forma sintomática de la distrofia muscular de Duchenne y Becker en mujeres portadoras (Trastorno)	359.22	G71.0	G71.01				765197008	206546

TRATAMIENTO FARMACOLÓGICO	
Específico	Principio Activo: Atalureno (DMD)
	Nombre comercial: Translarna (DMD)
	ATC: M09AX03
	Códigos nacionales: 704475
	Observaciones:
	Principio Activo: Vamorolona (DMD)
	Nombre comercial: AGAMREE (DMD)
	ATC: H02AB18
	Códigos nacionales: 764893
	Observaciones:
No específico	Principio Activo:
	Nombre comercial:
	ATC:
	Códigos nacionales:
	Observaciones:

FUENTES DE VALIDACIÓN	
Indicar si existen fuente de información que aportan, por sí solas, casos validados	Laboratorio de genética/ genómica
	Registros Clínicos (Formularios específicos, cribado neonatal, etc)
	Registro de información de medicamentos
CRITERIOS DE VALIDACIÓN	
Generales	1) Caso notificado por parte de clínico especialista
	2) Caso verificado tras revisión de su historia clínica
Específicos (<i>combinaciones de fuentes de detección que validan el caso, si las hubiera</i>)	CMBD + HCI-AP
	Registro de Consulta Ambulatoria Especializada
	CMBD + Mortalidad
CASOS CON POSIBILIDAD DE RESERVAR EN REGISTROS AUTONÓMICOS	
Caso probable	Médico especialista que registra un juicio clínico de "probable" Distrofia Muscular de Duchenne o Becker
Caso dudoso	Tras revisar la historia clínica no se puede asumir un diagnóstico positivo pero tampoco se ha descartado.

OBSERVACIONES

Los dos códigos de CIE10-ES (G71.01, antes de 2020 G71.0) para DMD y DMB; y el CIE9-MC CIE9 MC (359.1 DMD y 359.22 DMB) de captación son relativamente inespecíficos.

CIE10-ES G71.01: Distrofia muscular de Duchenne o de Becker (Distrofia muscular benigna [de Becker] Distrofia muscular grave [de Duchenne]) que incluye: DM de Becke, DM de Becker, la Distrofia muscular autosómica recesiva, tipo infantil, que se asemeja a una distrofia muscular de Duchenne o de Becker.

CIE9-MC 359.1 Distrofia muscular progresiva hereditaria que incluye: Distrofia muscular: NEOM ; Duchenne; de Erb; de Gower; de Landouzy-Déjerine; de las cinturas; distal; facioescápulohumeral; ocular; oculofaríngea.

CIE9-MC 359.22 Miotonía Congénita que incluye: Forma dominante (enfermedad de Thomsen), Forma recesiva (enfermedad de Becker), Miotonía congénita sensible a acetazolamida, Miotonía levior. El CIE9-MC incluía en este código tanto la Miopatía congénita de Becker como la Distrofia Muscular de Becker(ver diferencia más abajo)

El **ORPHA 206546 Forma sintomática de la distrofia muscular de Duchenne y Becker en mujeres portadoras**, lo comparte nuevamente DM de Duchenne y DM de Becker.

*Existen otra Enfermedad Rara congénita muscular que contiene la palabra "Becker":

- **ORPHA:614 (Trastorno) Enfermedad de Thomsen y Becker (Miotonía variante de Becker y Miotonía variante de Thomsen), CIE10ES: G71.12, SNOMED: 726051002.** Es una canalopatía genética y poco frecuente del músculo esquelético caracterizada por una relajación muscular lenta después de la contracción (miotonía).

El **atalureno**, aprobado por la EMA desde el 2014, se le ha retirado la aprobación de comercialización para la DMD en 2024. Usarlo como captación de casos probables durante su etapa de comercialización.

Registro Estatal de Enfermedades Raras			AÑO ACTUALIZACIÓN
Ficha de Validación			2024
NOMBRE DE LA ENFERMEDAD	ENFERMEDAD DE FABRY		
SINÓNIMOS	Enfermedad de Anderson-Fabry; Deficiencia de Alfa-galactosidasa A; Angioqueratoma difuso; Angioqueratoma corporal difuso; FD.		
DEFINICIÓN		FUENTE	https://www.orpha.net/
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.			
ORIGEN Y CLASIFICACIÓN DE LA ENFERMEDAD			
Origen genético	Herencia Dominante ligada al cromosoma X o Recesiva ligada al cromosoma X. Ligada a mutación en el gen GLA (Xq21.3-q22) que codifica la enzima alfa-galactosidasa A		
Clasificaciones Orphanet	Enfermedades cardíacas raras		
	Anomalías raras del desarrollo durante la embriogénesis		
	Enfermedades del sistema circulatorio raros		
	Errores innatos del metabolismo raros		
	Enfermedades genéticas raras		
	Enfermedades neurológicas raras		
	Enfermedades dermatológicas raras		
	Enfermedades renales raras		

	Trastornos oftalmológicos raros							
	Trastornos raros relacionados con trasplantes							
VARIANTES (FENOTIPOS) Y CODIFICACIÓN								
Variantes (fenotipos)	CIE9-MC	CIE10	CIE10-ES	CIE10-BPA	ERA-EDTA ANTIGUO/NUEVO	OMIM	SNOMED-CT	ORPHA
Enfermedad de Fabry	272.7	E75.2	E75.21		54/3224 54/3230	301500	16652001	324
TRATAMIENTO FARMACOLÓGICO								
Específico	Principio Activo: Agalsidasa Alfa, Agalsidasa Beta, Migalastat, Pegunigalsidasa alfa							
	Nombre comercial: Replagal (Alfa), Fabrazyme (Beta), Galafold (Migalastat), Elfabrio (alfa)							
	ATC:A16AB03 (Agalsidasa Alfa), A16AB04 (Agalsidasa Beta), A16AX14 (Migalastat), A16AB20 (Pegunigalsidasa alfa)							
	Códigos nacionales: 651047 (Agalsidasa alfa), 758128 (agalsidasa beta), 712266 (migalastat), 763207 (pegunigalsidasa alfa)							
	Observaciones:							
No específico	Principio Activo:							
	Nombre comercial:							
	ATC:							
	Códigos nacionales:							
	Observaciones:							

FUENTES DE VALIDACIÓN	
Indicar si existen fuente de información que aportan, por sí solas, casos validados	Laboratorio de genética / genómica: Análisis mutacional del gen GAL (sólo en casos con clínica)
	Registro de información de medicamentos
	Registro de enfermedades renales
	CMBD*
CRITERIOS DE VALIDACIÓN	
Generales	1) Caso registrado en una de las fuentes de validación indicadas
	2) Caso notificado por parte de clínico especialista
	3) Caso verificado tras revisión de su Historia Clínica
Específicos (combinaciones de fuentes de detección que validan el caso, si las hubiera)	
CASOS CON POSIBILIDAD DE RESERVAR EN REGISTROS AUTONÓMICOS	
Caso probable	
Caso dudoso	
OBSERVACIONES	
En caso de disponer de la siguiente información ésta confirmará los casos: Determinación Liso-Gb3 en plasma: en caso de actividad enzimática normal o no encontrarse mutación. Biopsia: hallazgo de depósitos amplios de glucoesfingolípidos. *Se utilizará como fuente de validación el CMBD a partir de 2016 por disponer de un código CIE 10 específico.	

Registro Estatal de Enfermedades Raras			AÑO ACTUALIZACIÓN
Ficha de Validación			2024
NOMBRE DE LA ENFERMEDAD	ENFERMEDAD DE GAUCHER		
SINÓNIMOS			
DEFINICIÓN	FUENTE	https://www.orpha.net/	
La enfermedad de Gaucher es una enfermedad de depósito lisosomal caracterizada por el acumulo de depósitos de glucosilceramida (o de glucocerebrósido) en las células del sistema mononuclear macrófago del hígado, del bazo y de la médula ósea.			
ORIGEN Y CLASIFICACIÓN DE LA ENFERMEDAD			
Origen genético	La enfermedad de Gaucher es hereditaria se transmite de forma autosómica recesiva y es causada por mutaciones en el gen GBA (1q21), que dan lugar a un defecto en la actividad de la glucocerebrosidasa (también conocida como glucosilceramidasa o beta-glucosidasa ácida). En casos raros es causada por mutaciones en el gen PSAP, que provoca una deficiencia de la proteína activadora saposina C.		
	Errores innatos del metabolismo raros		
	Enfermedades genéticas raras		
	Trastornos raros relacionados con trasplantes		

VARIANTES (FENOTIPOS) Y CODIFICACIÓN

Variantes (fenotipos)	CIE9-MC	CIE10	CIE10-ES	CIE10-BPA	ERA-EDTA ANTIGUO/NUEVO	OMIM	SNOMED-CT	ORPHA
Enfermedad de Gaucher	272.7	E 75.2	E75.22			608013	190794006	355
Enfermedad de Gaucher tipo 1 juvenil (no cerebral) (subtipo)	272.7	E 75.2	E75.22			230800	62201009	77259
Enfermedad de Gaucher tipo 2 (subtipo) cerebral infantil/aguda neuronopática	272.7	E 75.2	E75.22			230900	12246008	77260
Enfermedad de Gaucher tipo 3 (subtipo)	272.7	E 75.2	E75.22			231000	5963005	77261
Síndrome de enfermedad de Gaucher oftalmoplejía-calcificación cardiovascular (subtipo)	272.7	E 75.2	E75.22			231005	1156813002	2072
Enfermedad de Gaucher atípica con deficiencia saposina C (subtipo)	272.7	E 75.2	E75.22			610539	1156792000	309252
Enfermedad de Gaucher, forma fetal (subtipo) perinatal fetal	272.7	E 75.2	E75.22			608013	870313002	85212

TRATAMIENTO FARMACOLÓGICO	
Específico	Principio Activo: imiglucerasa, velaglucerasa alfa, eliglustat (Gaucher tipo 1)
	Nombre comercial: Cerezyme, Vpriv, Cerdelga
	ATC: A16AB02, A16AB10, A16AX10
	Códigos nacionales: 864058, 665881, 709844
	Observaciones:
No específico	Principio Activo: Miglustat
	Nombre comercial: Zavesca
	ATC: A16AX06
	Códigos nacionales: 703390
	Observaciones: Miglustat (Zavesca) se utiliza en Gaucher (adultos) pero también en la enfermedad Niemann Pick (adultos y pediatría), por lo cual no valdría para validar, por sí solo, casos de Gaucher.
FUENTES DE VALIDACIÓN	
Indicar si existen fuente de información que aportan, por sí solas, casos validados	Laboratorio de genética / genómica: Análisis mutacional del gen GBA (sólo en casos con clínica)
	Registro de información de medicamentos
	CMBD*

CRITERIOS DE VALIDACIÓN	
Generales	1) Caso registrado en una de las fuentes de validación indicadas
	2) Caso notificado por parte de clínico especialista
	3) Caso verificado tras revisión de su Historia Clínica
Específicos (<i>combinaciones de fuentes de detección que validan el caso, si las hubiera</i>)	
CASOS CON POSIBILIDAD DE RESERVAR EN REGISTROS AUTONÓMICOS	
Caso probable	
Caso dudoso	
OBSERVACIONES	
Gaucher tipo I supone el 95% de los casos. Miglustat (Zavesca) se utiliza en Gaucher (adultos) pero también en la enfermedad Niemann Pick (adultos y pediatría), por lo cual no valdría para validar, por sí solo, casos de Gaucher. *Se utilizará como fuente de validación el CMBD a partir de 2016 por disponer de un código CIE 10 específico.	

Registro Estatal de Enfermedades Raras Ficha de Validación						AÑO ACTUALIZACIÓN			
						2024			
NOMBRE DE LA ENFERMEDAD		ENFERMEDAD DE HUNTINGTON							
SINÓNIMOS		Corea de Huntington							
DEFINICIÓN				FUENTE		http://www.orpha.net			
La enfermedad de Huntington (EH) es un trastorno neurodegenerativo del sistema nervioso central caracterizado por movimientos coreicos involuntarios, trastornos conductuales y psiquiátricos, y demencia.									
ORIGEN Y CLASIFICACIÓN DE LA ENFERMEDAD									
Origen genético		Herencia autosómica dominante. Está causada por una expansión de repeticiones del triplete CAG en el brazo corto del cromosoma 4 (4p16.3) en el gen huntingtina, HTT. En la enfermedad de Huntington juvenil, la longitud de la repetición CAG es superior a 55 en la mayoría de los casos.							
Clasificaciones Orphanet		Enfermedades genéticas raras							
		Enfermedades neurológicas raras							
		Trastornos oftalmológicos raros							
VARIANTES (FENOTIPOS) Y CODIFICACIÓN									
Variantes (fenotipos)		CIE9-MC	CIE10	CIE10-ES	CIE10-BPA	ERA-EDTA ANTIGUO/NUEVO	OMIM	SNOMED-CT	ORPHA
Enfermedad de Huntington		333.4	G10	G10			143100	58756001	399
Enf. Huntington juvenil (JHD)		333.4	G10	G10			143100	230299004	248111

TRATAMIENTO FARMACOLÓGICO	
Específico	Principio Activo:
	Nombre comercial:
	ATC:
	Códigos nacionales:
	Observaciones:
No específico	Principio Activo: TETRABENAZINA
	Nombre comercial: NITOMAN, TETRABENAZINA ARISTO, TETRABENAZINA SUN
	ATC: N07XX06
	Códigos nacionales: 661614, 725864, 716292
	Observaciones:
FUENTES DE VALIDACIÓN	
Indicar si existen fuente de información que aportan, por sí solas, casos validados	
CRITERIOS DE VALIDACIÓN	
Generales	1) Caso notificado por parte de clínico especialista
	2) Caso verificado tras revisión de su historia clínica
Específicos (<i>combinaciones de fuentes de detección que validan el caso, si las hubiera</i>)	3) CMBD + Registro de mortalidad

CASOS CON POSIBILIDAD DE RESERVAR EN REGISTROS AUTONÓMICOS

Caso probable	En historia clínica se ha registrado un juicio clínico de "probable Enfermedad de Huntington" o término similar sin que esté confirmado el diagnóstico.
Caso dudoso	Tras revisar la historia clínica no se puede asumir un diagnóstico positivo pero tampoco se ha descartado.

OBSERVACIONES

En E. Huntington, puede haber casos con test genético positivo pero sin clínica y no se consideran aún casos (prueba en pre-sintomáticos a familiares de personas afectadas por ser herencia autosómica dominante)

Los códigos CIE son específicos en todas sus versiones. Existe un código orpha específico para distinguir la variante juvenil de esta enfermedad. Se trata del ORPHA 248111 "Enfermedad de Huntington juvenil".

Existe una serie de trastornos, denominados como "Enfermedad similar a Huntington" o "Huntington Like" que, aunque tienen una sintomatología de corea no corresponden a la Corea o Enfermedad de Huntington. Esta situación puede generar confusión en la validación y es necesario tenerlo en cuenta.

Registro Estatal de Enfermedades Raras Ficha de Validación		AÑO ACTUALIZACIÓN	
		2024	
NOMBRE DE LA ENFERMEDAD	ENFERMEDAD DE NIEMANN-PICK		
SINÓNIMOS			
DEFINICIÓN		FUENTE	https://www.orpha.net/
La enfermedad de Niemann-Pick es una enfermedad lisosomal de almacenamiento de lípidos caracterizada por signos clínicos variables, dependiendo de la edad de inicio, tales como ictericia o colestasis neonatal inexplicable prolongada, esplenomegalia aislada inexplicable, y de forma progresiva síntomas neurológicos, con frecuencia graves, tales como deterioro cognitivo, ataxia cerebelosa, parálisis supranuclear de la mirada vertical (VSPG), disartria, disfagia, distonía, convulsiones, cataplejía gelástica y trastornos psiquiátricos.			
ORIGEN Y CLASIFICACIÓN DE LA ENFERMEDAD			
Origen genético	Herencia: autosómica recesiva. Existen 4 tipos principales según el gen mutado: Tipo A: variantes en el gen SMPD1 (es la forma más grave). Tipo B: causado por mutaciones en el gen SMPD1 (generalmente no afecta al cerebro). Tipo C: Tipo C1 causado por mutaciones en el gen NPC1, responsable del 95% de los casos publicados. Tipo C2: mutación homocigótica en el gen NPC2. Tipo D: se ha trasladado a Niemann-Pick tipo C. Tipo E: forma no neuropática con aparición en la edad tardía		
Clasificaciones Orphanet	Trastornos raros relacionados con trasplantes		
	Errores innatos del metabolismo raros		
	Enfermedades genéticas raras		
	Enfermedades neurológicas raras		
	Enfermedades respiratorias raras		
	Trastornos oftalmológicos raros		

VARIANTES (FENOTIPOS) Y CODIFICACIÓN								
Variantes (fenotipos)	CIE9-MC	CIE10	CIE10-ES	CIE10-BPA	ERA-EDTA ANTIGUO/NUEVO	OMIM	SNOMED-CT	ORPHA
Niemann-Pick tipo A (Deficiencia de esfingomielinasa ácida neurovisceral infantil)	272.7	E75.2	E75.240			257200	52165006	77292
Niemann-Pick tipo B (Deficiencia de esfingomielinasa ácida visceral crónica)	272.7	E75.2	E75.241			607616	39390005	77293
Niemann-Pick tipo C	272.7	E75.2	E75.242			257220/607625	66751000	646
Niemann-Pick tipo C, forma neurológica de inicio en la infancia tardía (Subtipo)	272.7	E75.2	E75.242			257220/607625	66751000	216978
Niemann-Pick tipo C, forma neurológica del adulto (Subtipo)	272.7	E75.2	E75.242			257220/607625	66751000	216986

Niemann-Pick tipo C, forma neurológica grave de inicio en la primera infancia (Subtipo)	272.7	E75.2	E75.242			257220/607625	66751000	216975
Niemann-Pick tipo C, forma neurológica juvenil (Subtipo) (Enfermedad de Niemann-Pick tipo C, forma clásica)	272.7	E75.2	E75.242			257220/607625	66751000	216981
Enfermedad de Niemann-Pick tipo C, forma perinatal grave (Subtipo)	272.7	E75.2	E75.242			257220/607625	66751000	216972
Niemann-Pick tipo D	272.7	E75.2	E75.243			257220	18927009	79289*
Niemann-Pick tipo A/B (Deficiencia crónica de esfingomielinasa ácida neurovisceral)	272.7	E75.2	E75.244				NA	618891
Otros tipos de enf. Niemann-Pick	272.7	E75.2	E75.248				NA	NA
Enfermedad Niemann-Pick no especificada (Grupo)	272.7	E75.2	E75.249				58459009	NA

TRATAMIENTO FARMACOLÓGICO	
Específico	Principio Activo: Olipudasa alfa
	Nombre comercial: Xenpozyme
	ATC: A16AB25
	Códigos nacionales: 758015, 762543
	Observaciones: Autorizado, pero no comercializado todavía en España. Indicado como terapia enzimática de sustitución para el tratamiento de manifestaciones no relacionadas con el sistema nervioso central del déficit de esfingomielinasa ácida en pacientes pediátricos y adultos con tipo A/B o tipo B
No específico	Principio Activo: Miglustat
	Nombre comercial: Zavesca
	ATC: A16AX06
	Códigos nacionales: 756304
	Observaciones: Este medicamento se utiliza en Niemann-Pick tipo C y en algunos casos de enfermedad de Gaucher (adultos)
	<u>Otros medicamentos designados MH, no son específicos</u> Acido Ursodeoxicólico: Niemann-Pick A, B y C Acetylleucina: Niemann-Pick A, B y C Arimoclona citrate
FUENTES DE VALIDACIÓN	

Indicar si existen fuente de información que aportan, por sí solas, casos validados	Laboratorio de genética /genómica: la mutación nos indicará el tipo (con clínica)
CRITERIOS DE VALIDACIÓN	
Generales	1) Caso registrado en una de las fuentes de validación indicadas.
	2) Caso notificado por parte de clínico especialista.
	3) Caso verificado tras revisión de su historia clínica.
Específicos (<i>combinaciones de fuentes de detección que validan el caso, si las hubiera</i>)	
CASOS CON POSIBILIDAD DE RESERVAR EN REGISTROS AUTONÓMICOS	
Caso probable	
Caso dudoso	
OBSERVACIONES	
* Niemann-Pick tipo D se traslada a Niemann-Pick tipo C por lo que el Orpha del tipo D (79289) desaparece y el Orpha correcto será el 646.	

Registro Estatal de Enfermedades Raras Ficha de Validación		AÑO ACTUALIZACIÓN
		2024
NOMBRE DE LA ENFERMEDAD	ENFERMEDAD RENDU-OSLER	
SINÓNIMOS	Telangiectasia hemorrágica hereditaria (THH) ; Síndrome de Rendu Osler Weber; Enfermedad de Rendu-Osler-Weber	
DEFINICIÓN	FUENTE	https://www.orpha.net/ https://www.scielo.sa.cr/scielo.php?script=sci_artt_ext&pid=S1409-00152016000100254
La telangiectasia hemorrágica hereditaria (THH) o síndrome de Rendu Osler Weber, es una enfermedad de herencia autosómica dominante y cuya prevalencia se estima en un caso cada 5.000 a 8.000 personas. Presenta un trastorno de la angiogénesis que conduce a dilataciones arteriovenosas con telangetasias mucocutaneas hemorrágicas y malformaciones arteriovenosas viscerales, afectando a órganos como cerebro, pulmón o hígado. Las telangiectasias en la mucosa nasal y gastrointestinal generalmente resultan en sangrados crónicos y recurrentes y en anemia ferropénica.		
ORIGEN Y CLASIFICACIÓN DE LA ENFERMEDAD		
Origen genético	La enfermedad tiene un origen genético y está provocada por mutaciones en tres genes principalmente: ACVRL1(12q13.13) ENG (9q34.11) y GDF2 (10q11.22), implicados en la vía de señalización del factor de crecimiento transformante beta (TGF-beta). Herencia autosómica dominante. En casos muy poco frecuentes (1-3%), las mutaciones se producen en el gen <i>SMAD4</i>, dando lugar a enfermedad asociada a poliposis juvenil. En una pequeña proporción de familias con la enfermedad, aun no se ha identificado la variante patogénica del gen.	

Clasificaciones Orphanet	Anomalías raras del desarrollo durante la embriogénesis							
	Enfermedades del sistema circulatorio raras							
	Enfermedades dermatológicas raras							
	Enfermedades genéticas raras							
	Enfermedades hepáticas raras							
	Enfermedades neurológicas raras							
	Enfermedades respiratorias raras							
	Enfermedades sistémicas y reumatológicas raras							
	Trastornos oftalmológicos raros							
VARIANTES (FENOTIPOS) Y CODIFICACIÓN								
Variantes (fenotipos)	CIE9-MC	CIE10	CIE10-ES	CIE10-BPA	ERA-EDTA ANTIGUO/NUEVO	OMIM	SNOMED-CT	ORPHA
Enfermedad de Rendu Osler	448.0	I78.0	I78.0				21877004	774
Telangiectasia hemorrágica hereditaria tipo 1 (subtipo)	448.0	I78.0	I78.0			187300	21877004	774
Telangiectasia hemorrágica hereditaria tipo 2 (subtipo)	448.0	I78.0	I78.0			600376	21877004	774

Telangiectasia hemorrágica hereditaria tipo 3 (subtipo)	448.0	178.0	178.0			601101	21877004	774
Telangiectasia hemorrágica hereditaria tipo 4 (subtipo)	448.0	178.0	178.0			610655	21877004	774
Telangiectasia hemorrágica hereditaria tipo 5 (subtipo)	448.0	178.0	178.0			615506	21877004	774
TRATAMIENTO FARMACOLÓGICO								
Específico	Principio Activo:							
	Nombre comercial:							
	ATC:							
	Códigos nacionales:							
	Observaciones:							
No específico	Principio Activo: Bevacizumab, Clorhidrato de raloxifeno							
	Nombre comercial: Avastin (Bevacizumab); Raloxifeno, Evista (Clorhidrato de raloxifeno)							
	ATC: L01FG01 (Bevacizumab), G03XC01 (Clorhidrato de raloxifeno)							
	Códigos nacionales: 650602 (Bevacizumab), 705764 (clorhidrato de raloxifeno)							
	Observaciones:							

FUENTES DE VALIDACIÓN	
Indicar si existen fuente de información que aportan, por sí solas, casos validados	Laboratorio de genética/genómica
CRITERIOS DE VALIDACIÓN	
Generales	1) Caso registrado en una de las fuentes de validación indicadas
	2) Caso notificado por parte de clínico especialista
	3) Caso verificado tras revisión de su historia clínica
Específicos (combinaciones de fuentes de detección que validan el caso, si las hubiera)	4) CMBD+ historia clínica de atención primaria
CASOS CON POSIBILIDAD DE RESERVAR EN REGISTROS AUTONÓMICOS	
Caso probable	En historia clínica se ha registrado un juicio clínico de "probable" enfermedad Rendu Osler o THH, o término similar sin que esté confirmado el diagnóstico
Caso dudoso	Tras revisar la historia clínica, no se puede asumir un diagnóstico positivo pero tampoco se ha descartado.
OBSERVACIONES	
Según OMIM, para la enfermedad de la THH existen 5 genotipos diferentes descritos, de los cuales se conoce el gen implicado en 3 de ellos (el tipo 1 asociado al gen ENG, el tipo 2 al gen ACVRL1 o ALK1, y el tipo 5 al gen GDF2. En el caso de la THH tipo 3 y 4 aún no se ha especificado el gen implicado.	

Registro Estatal de Enfermedades Raras Ficha de Validación		AÑO ACTUALIZACIÓN
		2024
NOMBRE DE LA ENFERMEDAD	ENFERMEDAD DE WILSON	
SINÓNIMOS		
DEFINICIÓN	FUENTE	http://www.orpha.net
La enfermedad de Wilson es un trastorno autosómico recesivo, caracterizado por la acumulación tóxica de cobre, principalmente en el hígado y en el sistema nervioso central. Es una enfermedad rara, con una incidencia estimada en Francia de entre 1/30.000 y 1/100.000 nuevos casos por año. La prevalencia estimada es de 1 de cada 25.000. Los pacientes sintomáticos pueden presentar cuadros hepáticos, neurológicos o psiquiátricos. El diagnóstico depende de la detección de los signos clínicos y fenotípicos propios de la enfermedad y de la detección de las anomalías genéticas asociadas. La enfermedad es el resultado de mutaciones en el gen ATP7B del cromosoma 13. El descubrimiento del gen ha llevado a una mejor comprensión del transporte citosólico del cobre y su relación con la síntesis de ceruloplasmina. La enfermedad puede tratarse de forma eficiente usando quelantes de zinc. El trasplante de hígado es la terapia recomendada para los casos de pacientes con hepatitis fulminante y para aquellos con una progresión continua de la disfunción hepática sin respuesta a la terapia farmacológica.		
ORIGEN Y CLASIFICACIÓN DE LA ENFERMEDAD		
Origen genético	Herencia autosómica recesiva	
Clasificaciones Orphanet	Enfermedades genéticas raras	
	Enfermedades hepáticas raras	
	Enfermedades neurológicas raras	
	Enfermedades renales raras	

Errores innatos del metabolismo raros								
Trastornos oftalmológicos raros								
Trastornos raros relacionados con trasplantes								
VARIANTES (FENOTIPOS) Y CODIFICACIÓN								
Variantes (fenotipos)	CIE9-MC	CIE10	CIE10-ES	CIE10-BPA	ERA-EDTA ANTIGUO/NUEVO	OMIM	SNOMED-CT	ORPHA
Enfermedad de Wilson	275.1	E83.0	E83.01	E83.0		277900	88518009	905
TRATAMIENTO FARMACOLÓGICO								
Específico	Principio Activo: Zinc acetate dihydrate							
	Nombre comercial: Wilzin							
	ATC: A16AX05							
	Códigos nacionales: 600073							
	Observaciones:							
	Principio Activo: Trientina Tetrahydrocloruro							
	Nombre comercial: Cuprior, Cufence							
	ATC: A16AX12							
	Códigos nacionales: 728144, 729076							
	Observaciones:							
No específico	Principio Activo: Sulfato de Zinc ; penicilamida ; Tetratiomolibdato de amonio							

	Nombre comercial: Cupripen
	ATC:
	Códigos nacionales: 824318, 723293
	Observaciones:
FUENTES DE VALIDACIÓN	
Indicar si existen fuente de información que aportan, por sí solas, casos validados	Laboratorio de genética/ genómica
CRITERIOS DE VALIDACIÓN	
Generales	1) Caso registrado en una de las fuentes de validación indicadas
	2) Caso notificado por parte de clínico especialista
	3) Caso verificado tras revisión de su historia clínica
Específicos (combinaciones de fuentes de detección que validan el caso, si las hubiera)	4) CMBD + Registro de información de medicamentos (Zinc acetate dihydrate)
CASOS CON POSIBILIDAD DE RESERVAR EN REGISTROS AUTONÓMICOS	
Caso probable	En historia clínica se ha registrado un juicio clínico de "probable" Enfermedad de Wilson, o término similar sin que esté confirmado el diagnóstico.
Caso dudoso	Tras revisar la historia clínica no se puede asumir un diagnóstico positivo, pero tampoco se ha descartado.

OBSERVACIONES

Para la EW, los códigos CIE-9-MC (275.1) y CIE-10 (E83.0) no son específicos para esta enfermedad, cualquier caso diagnosticado de un trastorno de metabolismo del cobre (sea o no EW) será codificado con estos mismos códigos. Sin embargo, el código E83.01 de CIE-10-ES sí es específico para EW, a partir del 2016 CMBD nos proporcionará los posibles casos con este código, sería interesante volver a estudiar la fuente para esta enfermedad codificada con CIE10-ES

Tras los estudios de validación de fuentes por el momento podemos utilizar como combinación de fuentes de detección para validar casos CMBD+ WILZIN (R. Medicamentos Huérfanos). Para los demás fármacos necesitamos realizar más estudios de validación de estas fuentes.

Registro Estatal de Enfermedades Raras		AÑO ACTUALIZACIÓN	
Ficha de Validación		2024	
NOMBRE DE LA ENFERMEDAD:	Enfermedad de la orina con olor a jarabe de arce		
SINÓNIMOS:	Cetoaciduria de cadena ramificada, Deficiencia de 2-cetoácido deshidrogenasa de cadena ramificada, Deficiencia de BCKD, Deficiencia de BCKDH, EOOJA, MSUD. Palabras clave: Enfermedad de la orina con olor a jarabe de arce tipo 1A, Enfermedad de la orina con olor a jarabe de arce tipo 1B, Enfermedad de la orina con olor a jarabe de arce tipo 2, Leucinosis, EOOJA tipo 1A, EOOJA tipo 1B, EOOJA tipo 2,MSUD tipo 1A, MSUD tipo 1B, MSUD tipo 2.		
DEFINICIÓN		FUENTE	http://www.orpha.net
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 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.			
ORIGEN Y CLASIFICACIÓN DE LA ENFERMEDAD			
Origen genético	Herencia autosómica recesiva. Causada por mutaciones en los genes que codifican las subunidades E1a, E1b, E2 del complejo deshidrogenasa del 2-cetoácido de cadena ramificada (complejo BCKAD). Genes implicados: BCKDHA (19q13.1-q13.2), BCKDHB (6q14.1), DBT (1p31); respectivamente. En un solo caso de MSUD intermedia leve se ha descrito una mutación en el gen PPM1K (4q22.1)		

Clasificaciones Orphanet	Enfermedades genéticas raras							
	Enfermedades neurológicas raras							
	Errores innatos del metabolismo raros							
VARIANTES (FENOTIPOS) Y CODIFICACIÓN:								
Variantes (fenotipos)	CIE9-MC	CIE10	CIE10-ES	CIE10-BPA	ERA-EDTA	OMIM	SNOMED-CT	ORPHA
Enfermedad de la orina con olor a jarabe de arce	270.3	E71.0	E71.0			248600 615135	27718001	511
Enfermedad de la orina con olor a jarabe de arce clásica	270.3	E71.0	E71.0			248600	54064006	268145
Enfermedad de la orina con olor a jarabe de arce intermedia	270.3	E71.0	E71.0			248600 615135	405287008	268162
Enfermedad de la orina con olor a jarabe de arce intermitente	270.3	E71.0	E71.0			248600	405288003	268173
Enfermedad de la orina con olor a jarabe de arce sensible a la tiamina	270.3	E71.0	E71.0			248600	31368008	268184
TRATAMIENTO FARMACOLÓGICO:								
Ningún fármaco específico								

FUENTES DE INFORMACIÓN	
Indicar si existen fuentes de información que aportan por sí solas casos validados	Registro de cribado neonatal/Registro de metabolopatías
CRITERIOS DE VALIDACIÓN (casos para enviar al ReeR):	
Generales	1) Caso registrado en una de las fuentes de validación indicadas
	2) Caso notificado por parte de clínico especialista
	3) Caso verificado tras revisión de su Historia Clínica
Específicos (<i>combinaciones de fuentes de detección que validan el caso, si las hubiera</i>)	CMBD + Historia Clínica de Atención Primaria (codificado con CIE10ES)
	Asociaciones de Pacientes + SVDependencia (codificado con CIE10ES)
	CMBD + Laboratorio genética/genómica+ SVDependencia (codificado con CIE10ES)
	CMBD + Asociaciones de Pacientes + UC Neuropediatría (codificado con CIE10ES)
CASOS CON POSIBILIDAD DE RESERVAR EN REGISTROS AUTONÓMICOS:	
Caso probable	En historia clínica se ha registrado un juicio clínico de "probable enfermedad de la orina con olor a jarabe de arce" o término similar sin que esté confirmado el diagnóstico.
Caso dudoso	Tras revisar la historia clínica, no se puede asumir un diagnóstico confirmado pero tampoco se ha descartado.

OBSERVACIONES:

El código snomed-ct 23156007 pertenece a la enfermedad **leve** de la orina con olor a jarabe de arce que correspondería a la forma intermitente, a la intermedia o a la sensible a tiamina según la clasificación de orphanet.

La subunidad E3 del complejo multienzimático deshidrogenasa de los cetoácidos de cadena ramificada, codificada por el gen DLD((7q31-q32), es común para los complejos piruvato deshidrogenasa y además para alfa-cetoglutarato deshidrogenasa, por lo que defectos en esta subunidad están asociados a presentaciones diferentes al MSUD y es clasificada como una entidad clínica diferente. Se trata de la Deficiencia de piruvato deshidrogenasa E3, con inicio similar a la forma MSUD intermedia y a veces se la denomina "MSUD tipo III", pero es un trastorno diferente (ORPHA: 2394, OMIM: 246900).

SVDependencia: Servicio de Valoración de Dependencia.

U Genética Médica: Unidad de Genética Médica.

UC Neuropediatría: Unidad Clínica Neuropediatría.

Al ser una de las enfermedades incluidas en la cartera común de cribado neonatal se podrán incluir en el ReeR los casos asintomáticos.

Registro Estatal de Enfermedades Raras			AÑO ACTUALIZACIÓN
Ficha de Validación			2024
NOMBRE DE LA ENFERMEDAD	ESCLEROSIS LATERAL AMIOTRÓFICA		
SINÓNIMOS	ELA; Enfermedad de Charcot; Enfermedad de Lou-Gehrig		
DEFINICIÓN	FUENTE	http://www.orpha.net	
La esclerosis lateral amiotrófica (ELA) es una enfermedad neurodegenerativa caracterizada por una parálisis muscular progresiva que refleja una degeneración de las neuronas motores en el córtex motor primario, tracto corticoespinal, tronco encefálico y médula espinal.			
ORIGEN Y CLASIFICACIÓN DE LA ENFERMEDAD			
Origen genético	La mayoría de los casos de ELA son esporádicos pero el 5-10% de casos son familiares y, de estos, un 20% presentan mutaciones en el gen SOD1 (21q22.11), un 2-5% presentan mutaciones en el gen TARDBP (1p36.22) que codifica para la proteína TAR DNA-binding protein 43 (TDP-43), y un 1-2% presentan mutaciones en el gen VCP(9p13.3) que codifica para la proteína Valosin Containing Protein. El dos por ciento de los casos aparentemente esporádicos presentan mutaciones en el gen SOD1. También se han identificado mutaciones en TARDBP en casos esporádicos.		
Clasificaciones Orphanet	Enfermedades neurológicas raras		
	Enfermedades genéticas raras		

VARIANTES (FENOTIPOS) Y CODIFICACIÓN								
Variantes (fenotipos)	CIE9-MC	CIE10	CIE10-ES	CIE10-BPA	ERA-EDTA ANTIGUO/ NUEVO	OMIM	SNOMED-CT	ORPHA
Esclerorisis lateral amiotrófica	335.20	G12.2	G12.21			*Listado al pie	86044005	803
Esclerosis lateral amiotrófica tipo 4 (ALS4, Neuropatía motora distal hereditaria con signos de la motoneurona superior, dHMN con signos de la motoneurona superior) (Autosómica dominante)**	335.20	G12.2	G12.21			602433	784341001	357043
Esclerosis lateral amiotrófica juvenil (Enfermedad de Charcot juvenil, Enfermedad de Lou-Gehrig juvenil, JALS) (Autosómica recesiva)**	335.20	G12.2	G12.21			205100 602099 614373	718555006	300605

TRATAMIENTO FARMACOLÓGICO

Específico	Principio Activo: RILUZOL
	Nombres comerciales: RILUZOL(de diversas marcas), RILUTEK®,TEGLUTIK®, GLENTEK®
	ATC: N07XX02
	Códigos nacionales: RILUZOL= 673280; 673281; 682958; 682959; 683270; 683271; 683272; 683273; 685831; 686524; 686590; 686595; 688571; 692234; 692233; 694504; 696102; RILUTEK®= 676262; TEGLUTIK®=700458; GLENTEK®= 693464
	Observaciones: el fármaco está indicado en la ELA pero su uso no identifica pacientes de ELA porque se puede dar con la mera sospecha y posteriormente descartar la enfermedad.
	Principio Activo: Tofersen
	Nombres comerciales: Qalsody
	ATC: N07XX22
	Códigos nacionales:
No específico	Observaciones: El 22 de febrero de 2024, el Comité de Medicamentos de Uso Humano (CHMP) adoptó un dictamen positivo, recomendando la concesión de una autorización de comercialización en circunstancias excepcionales para el medicamento Qalsody, destinado al tratamiento de un tipo de esclerosis lateral amiotrófica causada por una proteína superóxido dismutasa 1 (SOD1) defectuosa.
	Principio Activo:
	Nombre comercial:
	ATC:
	Códigos nacionales:
	Observaciones:

FUENTES DE VALIDACIÓN	
Indicar si existen fuente de información que aportan, por sí solas, casos validados	
CRITERIOS DE VALIDACIÓN	
Generales	1) Caso notificado por parte de clínico especialista
	2) Caso verificado tras revisión de su historia clínica
Específicos <i>(combinaciones de fuentes de detección que validan el caso, si las hubiera)</i>	3) CMBD (con códigos específicos 335.20 ó G12.21) + Registro de Mortalidad
CASOS CON POSIBILIDAD DE RESERVAR EN REGISTROS AUTONÓMICOS	
Caso probable	En historia clínica se ha registrado un juicio clínico de "probable esclerosis lateral amiotrófica" o término similar sin que esté confirmado el diagnóstico.
Caso dudoso	Tras revisar la historia clínica, no se puede asumir un diagnóstico positivo pero tampoco se ha descartado.

OBSERVACIONES

*Códigos OMIM de ELA: 105400 205250 300857 600795 606070 606640 608030 608031 608627 611895 612069 612577 613435 613954 614808 615426 615515 616208 616437 617892 617921 619133 619141 617839

**Es posible que las formas hereditarias (ELA tipo 4 y ELA juvenil) se codifiquen con los códigos menos específicos: 335.29 = *Otras enfermedades de neurona motora* o G12.29 = *Otros tipos de enfermedad de neurona motora*.

INFORMACIÓN sobre trastornos que incluyen ELA en su presentación clínica:

a) La *Demencia frontotemporal* (DFT) con *enfermedad de la motoneurona* o *Demencia frontotemporal con esclerosis lateral amiotrófica* (ORPHA:275872) es una demencia por degeneración del lóbulo frontotemporal, de herencia autosómica dominante, que asocia síntomas de enfermedad de la motoneurona. No debe confundirse con una ELA que cursa con demencia frontotemporal como manifestación clínica.

b) El Complejo esclerosis lateral amiotrófica - parkinsonismo – demencia o Síndrome de esclerosis lateral amiotrófica - parkinsonismo - demencia de Guam o Enfermedad de Guam (ORPHA: 90020) es un trastorno descrito y casi circunscrito en exclusiva a las poblaciones de Guam e Islas Marianas (EE.UU.) que asocia ELA, parkinsonismo y demencia.

Registro Estatal de Enfermedades Raras			AÑO ACTUALIZACIÓN
Ficha de Validación			2024
NOMBRE DE LA ENFERMEDAD	FENILCETONURIA		
SINÓNIMOS	PKU; Déficit PAH; Oligofrenia Fenilpirúvica; Hiperfenilalaninemia; Enf. de Folling; Deficiencia de fenilalanina hidroxilasa.		
DEFINICIÓN	FUENTE	http://www.orpha.net	
Es el error más frecuente del metabolismo de aminoácidos y se caracteriza por una incapacidad mental entre leve y grave en los pacientes no tratados. Tiene un patrón de herencia autosómica recesiva.			
ORIGEN Y CLASIFICACIÓN			
Origen genético	Herencia autosómica recesiva. Mutaciones en el gen PAH		
Clasificaciones Orphanet	Enfermedades genéticas raras		
	Enfermedades neurológicas raras		
	Errores innatos del metabolismo raros		

VARIANTES (FENOTIPOS) Y CODIFICACIÓN

Variantes (fenotipos)	CIE9-MC	CIE10	CIE10-ES	CIE10-BPA	ERA-EDTA ANTIGUO/NUEVO	OMIM	SNOMED-CT	ORPHA
Fenilcetonuria	270.1	E70.0	E70.0/ E70.1			261600	190687004	716
Fenilcetonuria clásica (subtipo)	270.1	E70.0	E70.0			261600	7573000	79254
Fenilcetonuria leve (subtipo)	270.1	E70.1	E70.1			261600	33621000122106	79253
Fenilcetonuria materna	270.1	E70.1	E70.1				297225000	2209
Hiperfenilalaninemia por deficiencia de DNAJC12	270.1	E70.1	E70.1			617384	1177177000	508523
Hiperfenilalaninemia por deficiencia de tetrahydrobiopterina	270.1	E70.1	E70.1			264070 233910 261630 261640	68724006	238583
HPA/PKU sensible a BH4/ Fenilcetonuria sensible a la tetrahydrobiopterina Hiperfenilalaninemia sensible a la tetrahydrobiopterina (subtipo)	270.1	E70.1	E70.1				33681000122105 33691000122108	293284
Hiperfenilalaninemia leve (no PKU) (subtipo)	270.1	E70.1	E70.1			261600	33701000122108	79651

TRATAMIENTO FARMACOLÓGICO	
Específico	Principio Activo: Dihidrocloruro de sapropterina
	Nombre comercial: Kuvan
	ATC: A16AX07
	Códigos nacionales: 662019
	Observaciones:
No específico	Principio Activo: Pegvaliasa
	Nombre comercial: PALYNZIQ
	ATC: A16AB19
	Códigos nacionales: 726755, 727623, 727631, 729031
	Observaciones:
	Principio Activo:
	Nombre comercial:
	ATC:
	Códigos nacionales:
	Observaciones:

FUENTES DE VALIDACIÓN

Indicar si existen fuente de información que aportan, por sí solas, casos validados	Registro de cribado neonatal/Registro de metabolopatías
	Laboratorio de genética/genómica
	Registro de información de medicamentos

CRITERIOS DE VALIDACIÓN

Generales	1) Caso registrado en una de las fuentes de validación indicadas
	2) Caso notificado por parte de clínico especialista
	3) Caso verificado tras revisión de su historia clínica
Específicos (combinaciones de fuentes de detección que validan el caso, si las hubiera)	

CASOS CON POSIBILIDAD DE RESERVAR EN REGISTROS AUTONOMICOS

Caso probable	En historia clínica algún especialista ha registrado un juicio clínico de "probable" fenilcetonuria, o con un término similar.
Caso dudoso	Tras revisar la historia clínica no se puede asumir un diagnóstico positivo pero tampoco se ha descartado.

OBSERVACIONES

Registro Estatal de Enfermedades Raras			AÑO ACTUALIZACIÓN
Ficha de Validación			2024
NOMBRE DE LA ENFERMEDAD	FIBROSIS QUISTICA		
SINÓNIMOS	Mucoviscidosis; FQ		
DEFINICIÓN	FUENTE	http://www.orpha.net	
La fibrosis quística (FQ) es una enfermedad de herencia autosómica recesiva causada por mutaciones en el gen CFTR (cromosoma 7). Se caracteriza por producir sudor con un alto contenido en sales y secreciones mucosas con una viscosidad anormal. Cualquier órgano puede verse afectado, aunque las principales manifestaciones afectan al aparato respiratorio (bronquitis crónica), al páncreas (insuficiencia pancreática, diabetes del adolescente y ocasionalmente pancreatitis) y, más raramente, al intestino (obstrucción estercorácea) o al hígado (cirrosis).			
ORIGEN Y CLASIFICACIÓN DE LA ENFERMEDAD			
Origen genético	Herencia autosómica recesiva		
Clasificaciones Orphanet	Enfermedades gastrointestinales raras		
	Enfermedades genéticas raras		
	Enfermedades hepáticas raras		
	Enfermedades respiratorias raras		
	Trastornos de infertilidad raros		
	Trastornos raros relacionados con trasplantes		

VARIANTES (FENOTIPOS) Y CODIFICACIÓN								
Variantes (fenotipos)	CIE9-MC	CIE10	CIE10-ES	CIE10-BPA	ERA-EDTA ANTIGUO/NUOVO	OMIM	SNOMED-CT	ORPHA
Fibrosis quística	277.0	E84, E84.9	E84, E84.9			219700	190905008	586
Fibrosis quística con manifestaciones pulmonares (subtipo)	277.02	E84.0	E84.0			219700	86555001	586
Fibrosis quística con manifestaciones intestinales (subtipo)	277.03	E84.1	E84.1,			219700	707536003	586
Íleo meconial en fibrosis quística	277.01	E84.1	E84.11			219700	86092005	586
Fibrosis quística con otras manifestaciones intestinales	277.03	E84.1	E84.19			219700	NA	586
Fibrosis quística con otras manifestaciones (subtipo)	277.09	E84.8	E84.8			219700	NA	586
Fibrosis quística, no especificada (subtipo)	277.00	E84.9	E84.9			219700	81423003	586

TRATAMIENTO FARMACOLÓGICO

Específico

Principio Activo: TEZACAFTOR + IVACAFTOR

Nombre comercial: SYMKEVI

ATC: R07AX31

Códigos nacionales: 724212, 730199

Observaciones:

Principio Activo: ELEXACAFTOR + IVACAFTOR + TEZACAFTOR

Nombre comercial: KAFTRIO

ATC: R07AX32

Códigos nacionales: 729284, 732743, 763897, 763898

Observaciones:

Principio Activo: IVACAFTOR + LUMACAFTOR

Nombre comercial: ORKAMBI

ATC: R07AX30

Códigos nacionales: 711541, 721175, 724885, 725019, 763061

No específico	Observaciones:
	Principio Activo: IVACAFTOR
	Nombre comercial: KALYDECO
	ATC: R07AX02
	Códigos nacionales: 698264, 698265, 711570, 711571, 724209, 730192, 763908, 764252
	Observaciones:
	Principio Activo: manitol, colistemato sódico, aztreonam, tobramicina, levofloxacina
	Nombre comercial: QUINSAIR (levofloxacina en nebulización)
	ATC: A06AD16 (manitol), A07AA10 (colistemato sódico), J01DF01 (aztreonam), J01GB01 (tobramicina), J01MA12 (levofloxacina en nebulización)
	Códigos nacionales:
	Observaciones:
FUENTES DE VALIDACIÓN	
Indicar si existen fuente de información que aportan, por sí solas, casos validados	Laboratorio de genética /genómica
	Registro de cribado neonatal/Registro de metabolopatías

Registro de mortalidad

Registro de información de medicamentos (tratamiento específico)

CRITERIOS DE VALIDACIÓN

Generales	1) Caso registrado en una de las fuentes de validación indicadas
	2) Caso notificado por parte de clínico especialista
	3) Caso verificado tras revisión de su historia clínica
Específicos (<i>combinaciones de fuentes de detección que validan el caso, si las hubiera</i>)	4) CMBD + Historia clínica de atención primaria

CASOS CON POSIBILIDAD DE RESERVAR EN REGISTROS AUTONÓMICOS

Caso probable	En historia clínica algún especialista ha registrado un juicio clínico de "probable" fibrosis quística, o con un término similar.
Caso dudoso	Tras revisar la historia clínica no se puede asumir un diagnóstico positivo pero tampoco se ha descartado.

OBSERVACIONES

Los portadores de FQ no necesitan atención ni cuidados médicos especiales. La mayoría de las personas con FQ son diagnosticados antes de los 2 años de edad, un pequeño número se detecta en la adolescencia o al inicio de la edad adulta. Estas personas suelen padecer una forma más leve de la enfermedad.

Registro Estatal de Enfermedades Raras							AÑO ACTUALIZACIÓN		
Ficha de Validación							2024		
NOMBRE DE LA ENFERMEDAD		HEMOFILIA A							
SINÓNIMOS		Deficiencia congénita de F8, deficiencia congénita de FVIII, deficiencia congénita de factor VIII							
DEFINICIÓN					FUENTE		http://www.orpha.net		
La hemofilia A caracterizada por la deficiencia de origen genético del factor VIII. Se manifiesta con hemorragias espontáneas y frecuentes y sangrados anormales, como consecuencia de heridas leves o después de cirugía o extracciones dentales. La gravedad de las manifestaciones clínicas depende de la magnitud de la deficiencia del factor VIII.									
ORIGEN Y CLASIFICACIÓN DE LA ENFERMEDAD									
Origen genético		Recesiva ligada al X por mutaciones en el gen F8 (Xq28).							
Clasificaciones Orphanet		Enfermedades genéticas raras							
		Enfermedades hematológicas raras							
VARIANTES (FENOTIPOS) Y CODIFICACIÓN									
Variantes (fenotipos)		CIE9-MC	CIE10	CIE10-ES	CIE10-BPA	ERA-EDTA ANTIGUO/NUevo	OMIM	SNOMED-CT	ORPHA
Hemofilia A		286.0	D66	D66			306700	28293008	98878
Hemofilia A grave (subtipo)		286.0	D66	D66			306700	16872008	169802
Hemofilia A moderada (subtipo)		286.0	D66	D66			306700	33344008	169805

Hemofilia A leve (subtipo)	286.0	D66	D66			306700	26029002	169808
Trastorno de sangrado en portadores de hemofilia A (subtipo)	286.0	D66	D66			306700	NA	177926
TRATAMIENTO FARMACOLÓGICO								
Específico	Principio Activo: Concentrados de Factor VIII.							
	Nombre comercial: ver tabla de concentrados de Factor VIII*							
	ATC: B02BD02							
	Códigos nacionales: ver tabla de concentrados de Factor VIII*							
	Observaciones:							
No específico	Principio Activo: Emicizumab							
	Nombre comercial: HEMLIBRA							
	ATC: B02BX06							
	Códigos nacionales: 721169, 721170, 721171, 721172, 764025							
	Observaciones:							
	Principio Activo: Concentrados de Factor VIII y von Willebrand							
	Nombre comercial: ver tabla de concentrados de Factor VIII*							
No específico	ATC: B02BD06							
	Códigos nacionales: ver tabla de concentrados de Factor VIII*							
	Observaciones:							

FUENTES DE VALIDACIÓN	
Indicar si existen fuente de información que aportan, por sí solas, casos validados	Laboratorio de genética/genómica
	Laboratorio hematológico
	Registro de información de medicamentos
CRITERIOS DE VALIDACIÓN	
Generales	1) Caso registrado en una de las fuentes de validación indicadas.
	2) Caso notificado por parte de clínico especialista.
	3) Caso verificado tras revisión de su historia clínica.
Específicos (combinaciones de fuentes de detección que validan el caso, si las hubiera)	4) CMBD + Registro de mortalidad
	5) CMBD + Registro de información de medicamentos (tratamiento no específico)
CASOS CON POSIBILIDAD DE RESERVAR EN REGISTROS AUTONÓMICOS	
Caso probable	En historia clínica el médico señala como probable o similar.
Caso dudoso	Tras la revisión de la historia clínica no se asume un diagnóstico positivo de Hemofilia A y tampoco se descarta.
OBSERVACIONES	
No serán caso de Hemofilia A: Portadoras de Hemofilia A sin clínica. Hemofilia A adquiridas.	

Tabla de Concentrados

Subgrupo ATC/Descripción: B02BD02 - Factor VIII de la coagulación				
CN	Nombre del medicamento	Financiación	F. alta financiación	F. No Financiación/Exclusión
661304	ADVATE 2000 UI POLVO Y DISOLVENTE PARA SOLUCION INYECTABLE, 1 vial + 1 vial de disolvente	Si	01/01/2009	01/07/2017
661305	ADVATE 3000 UI POLVO Y DISOLVENTE PARA SOLUCION INYECTABLE, 1 vial + 1 vial de disolvente	Si	01/12/2008	01/07/2017
684155	REFACTO AF 500 UI POLVO Y DISOLVENTE PARA SOLUCION INYECTABLE EN JERINGA PRECARGADA, 1 jeringa precargada de	Si	01/06/2012	
684156	REFACTO AF 1000 UI POLVO Y DISOLVENTE PARA SOLUCION INYECTABLE EN JERINGA PRECARGADA, 1 jeringa precargada	Si	01/06/2012	
684157	REFACTO AF 2000 UI POLVO Y DISOLVENTE PARA SOLUCION INYECTABLE EN JERINGA PRECARGADA, 1 jeringa precargada	Si	01/06/2012	
684158	REFACTO AF 3000 UI POLVO Y DISOLVENTE PARA SOLUCION INYECTABLE EN JERINGA PRECARGADA, 1 jeringa precargada	Si	01/06/2012	

695270	REFACTO AF 250 UI POLVO Y DISOLVENTE PARA SOLUCION INYECTABLE EN JERINGA PRECARGADA , 1 jeringa precargada	Si	01/04/2013	
704649	NUWIQ 250 UI POLVO Y DISOLVENTE PARA SOLUCION INYECTABLE, 1 vial + 1 jeringa precargada de disolvente	Si	01/07/2015	
704651	NUWIQ 500 UI POLVO Y DISOLVENTE PARA SOLUCION INYECTABLE, 1 vial + 1 jeringa precargada de disolvente	Si	01/07/2015	
704652	NUWIQ 1000 UI POLVO Y DISOLVENTE PARA SOLUCION INYECTABLE 1 vial + 1 jeringa precargada de disolvente	Si	01/07/2015	
704653	NUWIQ 2000 UI POLVO Y DISOLVENTE PARA SOLUCION INYECTABLE, 1 vial + 1 jeringa precargada de disolvente	Si	01/07/2015	
705714	NOVOEIGHT 500 UI POLVO Y DISOLVENTE PARA SOLUCION INYECTABLE 1 vial de polvo (turoctocog alfa) + 1 jeringa disolvente	Si	01/11/2015	
705717	NOVOEIGHT 1000 UI UI POLVO Y DISOLVENTE PARA SOLUCION INYECTABLE 1 vial polvo (turoctocog alfa) + 1 jeringa disolvente	Si	01/11/2015	
705719	NOVOEIGHT 1500 UI POLVO Y DISOLVENTE PARA SOLUCION INYECTABLE 1 vial de polvo (turoctocog alfa) + 1 jeringa disolvente	Si	01/11/2015	01/03/2024

705722	NOVOEIGHT 2000 UI POLVO Y DISOLVENTE PARA SOLUCION INYECTABLE 1 vial de polvo (turoctocog alfa) + 1 jeringa disolvente	Si	01/11/2015	
705724	NOVOEIGHT 3000 UI POLVO Y DISOLVENTE PARA SOLUCION INYECTABLE 1 vial de polvo (turoctocog alfa) + 1 jeringa disolvente	Si	01/11/2015	
707394	ADVATE 1000 UI POLVO Y DISOLVENTE PARA SOLUCION INYECTABLE, 1 vial + 1 vial de disolvente	Si	01/04/2016	
707395	ADVATE 1500 UI POLVO Y DISOLVENTE PARA SOLUCION INYECTABLE, 1 vial + 1 vial de disolvente	Si	01/04/2016	
707396	ADVATE 2000 UI POLVO Y DISOLVENTE PARA SOLUCION INYECTABLE, 1 vial + 1 vial de disolvente	Si	01/04/2016	
707397	ADVATE 3000 UI POLVO Y DISOLVENTE PARA SOLUCION INYECTABLE, 1 vial + 1 vial de disolvente	Si	01/04/2016	
707400	ADVATE 500 UI POLVO Y DISOLVENTE PARA SOLUCION INYECTABLE, 1 vial + 1 vial de disolvente	Si	01/04/2016	
707401	ADVATE 250 UI POLVO Y DISOLVENTE PARA SOLUCION INYECTABLE, 1 vial + 1 vial de disolvente	Si	01/04/2016	
709159	NOVOEIGHT 250 UI POLVO Y DISOLVENTE PARA SOLUCION INYECTABLE 1 vial de polvo (turoctocog alfa) + 1 jeringa precargada	Si	01/08/2016	01/03/2024
709866	Elocta 250 UI polvo y disolvente para solucion inyectable 1 vial + 1 jeringa precargada de disolvente	Si	01/10/2016	

709867	Elocta 1000 UI polvo y disolvente para solución inyectable 1 vial + 1 jeringa precargada de disolvente	Si	01/10/2016	
709868	Elocta 1500 UI polvo y disolvente para solución inyectable 1 vial + 1 jeringa precargada de disolvente	Si	01/10/2016	
709869	Elocta 2000 UI polvo y disolvente para solución inyectable 1 vial + 1 jeringa precargada de disolvente	Si	01/10/2016	
709870	Elocta 3000 UI polvo y disolvente para solución inyectable 1 vial + 1 jeringa precargada de disolvente	Si	01/10/2016	
709877	Elocta 500 UI polvo y disolvente para solución inyectable 1 vial + 1 jeringa precargada de disolvente	Si	01/10/2016	
710294	KOVALTRY 250 UI POLVO Y DISOLVENTE PARA SOLUCION INYECTABLE, 1 vial de 10 ml + 1 jeringa de 2,5 ml (capacidad de 3 ml)	Si	01/11/2016	01/12/2023
710300	KOVALTRY 500 UI POLVO Y DISOLVENTE PARA SOLUCION INYECTABLE, 1 vial de 10 ml + 1 jeringa precargada de 2,5 ml	Si	01/11/2016	01/03/2024
710302	KOVALTRY 1000 UI POLVO Y DISOLVENTE PARA SOLUCION INYECTABLE, 1 vial de 10 ml + 1 jeringa precargada de 2,5 ml	Si	01/11/2016	01/03/2024
710303	KOVALTRY 2000 UI POLVO Y DISOLVENTE PARA SOLUCION INYECTABLE, 1 vial de 10 ml + 1 jeringa precargada de 5 ml	Si	01/11/2016	
710304	KOVALTRY 3000 UI POLVO Y DISOLVENTE PARA SOLUCION INYECTABLE, 1 vial de 10 ml + 1 jeringa precargada de 5 ml	Si	01/11/2016	

715828	AFSTYLA 500 UI POLVO Y DISOLVENTE PARA SOLUCION INYECTABLE, 1 vial + 1 vial de disolvente	Si	01/12/2017	
715829	AFSTYLA 250 UI POLVO Y DISOLVENTE PARA SOLUCION INYECTABLE, 1 vial + 1 vial de disolvente	Si	01/12/2017	
715837	AFSTYLA 1.000 UI POLVO Y DISOLVENTE PARA SOLUCION INYECTABLE, 1 vial + 1 vial de disolvente	Si	01/12/2017	
715840	AFSTYLA 1.500 UI POLVO Y DISOLVENTE PARA SOLUCION INYECTABLE, 1 vial + 1 vial de disolvente	No financiado por resolución		01/12/2017
715841	AFSTYLA 2.000 UI POLVO Y DISOLVENTE PARA SOLUCION INYECTABLE, 1 vial + 1 vial de disolvente	Si	01/12/2017	
715842	AFSTYLA 2.500 UI POLVO Y DISOLVENTE PARA SOLUCION INYECTABLE, 1 vial + 1 vial de disolvente	No financiado por resolución		01/12/2017
715843	AFSTYLA 3.000 UI POLVO Y DISOLVENTE PARA SOLUCION INYECTABLE, 1 vial + 1 vial de disolvente	No financiado por resolución		01/12/2017
720318	REFACTO AF 2000 UI, POLVO Y DISOLVENTE PARA SOLUCION INYECTABLE, 1 vial + 1 jeringa precargada de disolvente	Excluido	09/10/2003	01/10/2014
720520	ADYNOVI 250 UI/ 2 ML POLVO Y DISOLVENTE PARA SOLUCION INYECTABLE, 1 vial + 1 vial de disolvente	Si	01/07/2018	01/01/2022

720521	ADYNOVI 500 UI/2 ML POLVO Y DISOLVENTE PARA SOLUCION INYECTABLE, 1 vial + 1 vial de disolvente	Si	01/07/2018	
720522	ADYNOVI 1000 UI/2 ML POLVO Y DISOLVENTE PARA SOLUCION INYECTABLE, 1 vial + 1 vial de disolvente	Si	01/07/2018	
720523	ADYNOVI 2000 UI/5 ML POLVO Y DISOLVENTE PARA SOLUCION INYECTABLE, 1 vial + 1 vial de disolvente	Si	01/07/2018	
722008	NUWIQ 2500 UI POLVO Y DISOLVENTE PARA SOLUCION INYECTABLE, 1 vial + 1 jeringa (disolvente)	Si	01/01/2019	
722010	NUWIQ 3000 UI POLVO Y DISOLVENTE PARA SOLUCION INYECTABLE, 1 vial + 1 jeringa (disolvente)	Si	01/01/2019	
722011	NUWIQ 4000 UI POLVO Y DISOLVENTE PARA SOLUCION INYECTABLE, 1 vial + 1 jeringa (disolvente)	Si	01/01/2019	
724318	JIVI 500 UI POLVO Y DISOLVENTE PARA SOLUCION INYECTABLE, 1 vial + 1 jeringa precargada	Si	01/05/2019	
724319	JIVI 1000 UI POLVO Y DISOLVENTE PARA SOLUCION INYECTABLE, 1 vial + Jeringa precargada	Si	01/05/2019	
724320	JIVI 2000 UI POLVO Y DISOLVENTE PARA SOLUCION INYECTABLE, 1 vial + Jeringa precargada	Si	01/05/2019	
724321	JIVI 3000 UI POLVO Y DISOLVENTE PARA SOLUCION INYECTABLE, 1 vial + 1 jeringa precargada	Si	01/05/2019	
726428	ELOCTA 750 UI POLVO Y DISOLVENTE PARA SOLUCION INYECTABLE, 1 vial + 1 jeringa precargada de disolvente	Si	01/03/2020	
726429	ELOCTA 4000 UI POLVO Y DISOLVENTE PARA SOLUCION INYECTABLE, 1 vial + 1 jeringa precargada de disolvente	Si	01/03/2020	

726500	ESPEROCT 500 UI POLVO Y DISOLVENTE PARA SOLUCION INYECTABLE, 1 vial, 1 jeringa precargada, 1 émbolo, 1 adaptador	Si	01/01/2020	
726501	ESPEROCT 1500 UI POLVO Y DISOLVENTE PARA SOLUCION INYECTABLE, 1 vial, 1 jeringa precargada, 1 émbolo, 1 adaptador	Si	01/01/2020	
726502	ESPEROCT 2000 UI POLVO Y DISOLVENTE PARA SOLUCION INYECTABLE, 1 vial, 1 jeringa precargada, 1 émbolo, 1 adaptador	Si	01/01/2020	
726503	ESPEROCT 3000 UI POLVO Y DISOLVENTE PARA SOLUCION INYECTABLE, 1 vial, 1 jeringa precargada, 1 émbolo, 1 adaptador	Si	01/01/2020	
726865	ESPEROCT 1000 UI POLVO Y DISOLVENTE PARA SOLUCION INYECTABLE, 1 vial, 1 jeringa precargada, 1 émbolo, 1 adaptador	Si	01/01/2020	
731061	KOVALTRY 500 UI POLVO Y DISOLVENTE PARA SOLUCION INYECTABLE, 1 vial de 10 ml + 1 jeringa precargada de 2,5 ml	Si	01/08/2021	
731062	KOVALTRY 1000 UI POLVO Y DISOLVENTE PARA SOLUCION INYECTABLE, 1 vial de 10 ml + 1 jeringa precargada de 2,5 ml	Si	01/08/2021	
731063	KOVALTRY 250 UI POLVO Y DISOLVENTE PARA SOLUCION INYECTABLE, 1 vial de 10 ml + 1 jeringa de 2,5 ml (capacidad de 5 ml)	Si	01/08/2021	
732787	ADYNOVI 3000 UI/5 ML POLVO Y DISOLVENTE PARA SOLUCION INYECTABLE, 1 vial+1 vial de disolvente	Si	01/05/2022	
733060	NUWIQ 1500 UI POLVO Y DISOLVENTE PARA SOLUCION INYECTABLE, 1 vial y 1 jeringa precargada de disolvente	Si	01/06/2022	

791814	REFACTO AF 250 UI, POLVO Y DISOLVENTE PARA SOLUCION INYECTABLE, 1 vial + 1 jeringa precargada de disolvente	Excluido	01/06/1999	01/10/2014
791954	REFACTO AF 500 UI, POLVO Y DISOLVENTE PARA SOLUCION INYECTABLE, 1 vial + 1 jeringa precargada de disolvente	Excluido	01/06/1999	01/10/2014
792002	REFACTO AF 1000 UI, POLVO Y DISOLVENTE PARA SOLUCION INYECTABLE, 1 vial + 1 jeringa precargada de disolvente	Excluido	01/06/1999	01/10/2014
835447	ADVATE 250 UI POLVO Y DISOLVENTE PARA SOLUCION INYECTABLE, 1 vial + 1 vial de disolvente	Si	10/12/2004	01/07/2017
835496	ADVATE 500 UI POLVO Y DISOLVENTE PARA SOLUCION INYECTABLE, 1 vial + 1 vial de disolvente	Si	10/12/2004	01/07/2017
836650	ADVATE 1000 UI POLVO Y DISOLVENTE PARA SOLUCION INYECTABLE, 1 vial + 1 vial de disolvente	Si	10/12/2004	01/12/2022
836791	ADVATE 1500 UI POLVO Y DISOLVENTE PARA SOLUCION INYECTABLE, 1 vial + 1 vial de disolvente	Si	10/12/2004	01/07/2017

Subgrupo ATC/Descripción: B02BD06 - Factor Von Willebrand y factor VIII de la coagulación en combinación				
Registro	CN	Nombre del medicamento	F. alta financiación	F. No Financiación / Exclusión
60600	6702 99	FANHDI 50 UI FVIII/60 UI FVW POR ml POLVO Y DISOLVENTE PARA SOLUCION INYECTABLE, 1 vial + 1 jeringa de disolvente	01/12/1994	-
60601	6703 49	FANHDI 25 UI FVIII/30 UI FVW POR ml POLVO Y DISOLVENTE PARA SOLUCION INYECTABLE, 1 vial + 1 jeringa de disolvente	01/12/1994	-
60602	6703 56	FANHDI 100 UI FVIII/120 UI FVW POR ml POLVO Y DISOLVENTE PARA SOLUCION INYECTABLE, 1 vial + 1 jeringa de disolvente	01/12/1994	-
75648	6885 85	WILATE 500 UI FvW/500 UI FVIII, POLVO Y DISOLVENTE PARA SOLUCION INYECTABLE , 1 vial + 1 vial de disolvente	01/03/2013	-
75625	6887 14	WILATE 1000 UI FvW/1000 UI FVIII, POLVO Y DISOLVENTE PARA SOLUCION INYECTABLE , 1 vial + 1 vial de disolvente	01/03/2013	-
60602	7073 72	FANHDI 100 UI FVIII/120 UI FVW POR ml POLVO Y DISOLVENTE PARA SOLUCION INYECTABLE, 1 vial + 1 jeringa de disolvente	26/11/2004	-



56867	9673	HAEMATE P 1200 UI/500 UI POLVO Y DISOLVENTE PARA SOLUCION INYECTABLE O	01/09/1985	-
	49	PERFUSION., 1 vial + 1 ampolla de disolvente		
56868	9673	HAEMATE P 2400/1000 UI POLVO Y DISOLVENTE PARA SOLUCION INYECTABLE O	01/09/1985	-
	56	PERFUSION., 1 vial + 1 ampolla de disolvente		

Registro Estatal de Enfermedades Raras		AÑO ACTUALIZACIÓN
Ficha de Validación		2024
NOMBRE DE LA ENFERMEDAD	HIPOTIROIDISMO CONGÉNITO	
SINÓNIMOS		
DEFINICIÓN	FUENTE	http://www.orpha.net
El hipotiroidismo congénito (HC) se define como el déficit de hormonas tiroideas presente desde el nacimiento. Los síntomas más específicos suelen desarrollarse unos meses más tarde. Los rasgos clínicos más comunes incluyen: disminución de la actividad y aumento del sueño, dificultad para alimentarse y estreñimiento, ictericia prolongada, facies mixedematosa, fontanelas grandes, macroglosia, abdomen distendido con hernia umbilical e hipotonía.		
ORIGEN Y CLASIFICACIÓN DE LA ENFERMEDAD		
Origen genético	Herencia: Autosómica recesiva	
Clasificaciones Orphanet	Enfermedades genéticas raras	
	Enfermedades endocrinas raras	

VARIANTES (FENOTIPOS) Y CODIFICACIÓN									
Variantes (fenotipos)	CIE9-MC	CIE10	CIE10-ES	CIE10-BPA	ICD-11	ERA-EDTA ANTIGUO/NUEVO	OMIM	SNOMED-CT	ORPHA
HIPOTIROIDISMO CONGÉNITO	243	E00.0 E00.1 E00.2 E00.9 E03.0 E03.1	E00.0 E00.1 E00.2 E00.9 E03.0 E03.1					190268003	442
Síndrome congénito de carencia de yodo, tipo neurológico	243	E00.0	E00.0					237566004	442
Síndrome congénito de carencia de yodo, tipo mixedematoso	243	E00.1	E00.1					440092001	442
Síndrome congénito de carencia de yodo, tipo mixto	243	E00.2	E00.2					237565000	442
Hipotiroidismo por carencia congénito de yodo NEOM	243	E00.9	E00.9					217710005	442
Hipotiroidismo congénito con bocio difuso	243	E03.0	E03.0					278503003	442
Hipotiroidismo congénito sin bocio	243	E03.1	E03.1					237515009	442

Hipotiroidismo congénito permanente	243	E03.0 E03.1	E03.0 E03.1					-	226292
Hipotiroidismo congénito central	243	E03.1	E03.1					722938007	226298
Deficiencia aislada de hormona liberadora de tirotrópina	243	E03.1	E03.1				275120	725462002	238670
Deficiencia aislada de la hormona estimulante de la tiroides	243	E03.1	E03.1				275100	89261000	90674
Hipotiroidismo congénito central ligado al cromosoma X con agrandamiento testicular de inicio tardío	243	E03.1	E03.1				300888	771510006	329235
Hipotiroidismo por factores de transcripción deficientes implicados en el desarrollo o función de la hipófisis	243	E03.1	E03.1				-	718194004	226307
Síndrome de resistencia a la hormona liberadora de tirotrópina	243	E03.1	E03.1				618573	725462002	99832
Hipotiroidismo primario congénito	243	E03.0 E03.1	E03.0 E03.1				-	717334008	226295
Hipotiroidismo congénito por anomalía del desarrollo	243	E03.1	E03.1				-	-	95711

Atireosis	243	E03.1	E03.1				218700 225250	718690009	95713
Ectopia tiroidea	243	E03.1	E03.1				218700 225250	215677009	95712
Hemiagenesia tiroidea	243	E03.1	E03.1				218700	715734006	95719
Hipoplasia tiroidea	243	E03.1	E03.1				218700 225250	367524008	95720
Hipotiroidismo congénito primario sin anomalía del desarrollo del tiroides	243	E03.0 E03.1	E03.0 E03.1				-	-	95714
Dishormonogénesis tiroidea familiar	243	E03.0 E03.1	E03.0 E03.1				274400 274500 274700 274800 274900 607200	718183003	95716
Hipotiroidismo congénito idiopático	243	E03.1	E03.1				-	717334008	95717
Hipotiroidismo por mutaciones en el receptor de la TSH	243	E03.1	E03.1				275200	1230272009	90673
Síndrome cerebro-pulmón-tiroides	243	E03.1	E03.1		CB04.5		610978	719098007	209905
Síndrome de Bamforth	243	E03.1	E03.1				241850	722375007	1226

Talla baja-retraso en la edad ósea por deficiencia en el metabolismo de hormonas tiroideas	243	E03.1	E03.1				609698	763890006	171706
Síndrome de pseudohipertrofia muscular-hipotiroidismo	243	E03.1	E03.1				-	716338001	2349
TRATAMIENTO FARMACOLÓGICO									
Específico		Principio Activo:							
		Nombre comercial:							
		ATC:							
		Códigos nacionales:							
		Observaciones:							
No específico		Principio Activo:							
		Nombre comercial:							
		ATC:							
		Códigos nacionales:							
		Observaciones:							
FUENTES DE VALIDACIÓN									
Indicar si existen fuente de información que aportan, por sí solas, casos validados		Sistema de información del Programa de Cribado Neonatal							

CRITERIOS DE VALIDACIÓN	
Generales	1) Caso registrado en una de las fuentes de validación indicadas
	2) Caso notificado por parte de clínico especialista
	3) Caso verificado tras revisión de su historia clínica
Específicos (<i>combinaciones de fuentes de detección que validan el caso, si las hubiera</i>)	
CASOS CON POSIBILIDAD DE RESERVAR EN REGISTROS AUTONÓMICOS	
Caso probable	En historia clínica se ha registrado un juicio clínico de "probable" de Hipotiroidismo congénito o término similar sin que esté confirmado el diagnóstico.
Caso dudoso	Tras revisar la historia clínica, no se puede asumir un diagnóstico de certeza, pero tampoco se ha descartado.
OBSERVACIONES	

OTROS SINDROMES que podrían surgir de la validación del HC pero tienen códigos de captación CIE10-ES diferentes al HC.

Variantes (fenotipos)	CIE9-MC	CIE10	CIE10-ES	CIE10-BPA	ICD-11	ERA-EDTA ANTIGUO/ NUEVO	OMIM	SNOMED-CT	ORPHA
Síndrome de blefarofimosis-discapacidad intelectual, tipo SBBYS	759.89	Q87.8	Q87.89				603736	699298009	3047
Síndrome de displasia ectodérmica hipohidróica-hipotiroidismo-discinesia ciliar	757.31	Q82.4	Q82.4				225050	239050000	1882
Síndrome de Johanson-Blizzard	759.89	Q87.8	Q87.89				243800	75979009	2315
Síndrome de Jung	759.89	Q87.8	Q87.89				601427	403838000	2321
Síndrome de obesidad-colitis-hipotiroidismo-hipertrofia cardíaca-retraso del desarrollo	244.8	E03.8	E03.8				-	722051004	88643
Síndrome de Pendred	246.1	E07.1	E07.1		5A00.02		274600	70348004	705
Síndrome poliendocrino-polineuropatía	259.8	E34.8	E34.8				616113	-	453533
Síndrome de diabetes neonatal-HC-glaucoma congénito-fibrosis hepática-riñones poliquísticos	753.14	Q61.1/ Q61.3	Q61.19/ Q61.3				610199	724094005	79118

Registro Estatal de Enfermedades Raras Ficha de Validación		AÑO ACTUALIZACIÓN
		2024
NOMBRE DE LA ENFERMEDAD:	HOMOCISTINURIA CLÁSICA (HCY)	
SINÓNIMOS:	Homocistinuria por deficiencia de cistationina beta-sintasa; Deficiencia de cistationina beta-sintasa; Homocistinuria por deficiencia de CBS.	
DEFINICIÓN		FUENTE http://www.orpha.net
Es una enfermedad metabólica poco frecuente del catabolismo de la metionina caracterizada por el aumento de las concentraciones sanguíneas y urinarias de homocisteína, con afectación clínica del ojo, el sistema esquelético, el sistema vascular y el sistema nervioso central (SNC).		
ORIGEN Y CLASIFICACIÓN		
Origen genético	Herencia autosómica recesiva. Mutaciones en el gen CBS (21q22.3).	
Clasificaciones Orphanet	Anomalías raras del desarrollo durante la embriogénesis	
	Enfermedades genéticas raras	
	Enfermedades neurológicas raras	
	Errores innatos del metabolismo raros	
	Trastornos oftalmológicos raros	

VARIANTES (FENOTIPOS) Y CODIFICACIÓN:								
Variantes (fenotipos)	CIE9-MC	CIE10	CIE10-ES	CIE10-BPA	ERA-EDTA	OMIM	SNOMED-CT	ORPHA
Homocistinuria por deficiencia de cistationina beta-sintasa (Homocistinuria clásica)(trastorno)	270.4	E72.1	E72.11			236200	24308003	394
TRATAMIENTO FARMACOLÓGICO:								
Específico	Principio Activo:							
	Nombre comercial:							
	ATC:							
	Códigos nacionales:							
	Observaciones:							
No específico	Principio Activo: Betaína anhidra							
	Nombre comercial: CYSTADANE							
	ATC: A16AA06							
	Códigos nacionales: 658697							
	Observaciones: Indicado para el tratamiento complementario de la homocistinuria							
	Principio Activo: Piridoxina							
	Nombre comercial: BENADON®							
	ATC: A11HA02							
	Códigos nacionales: 654831, 654791							
	Observaciones: Indicado para el tratamiento de deficiencia de vitamina B6							

FUENTES DE VALIDACIÓN

Indicar si existen fuente de información que aportan, por sí solas, casos validados	Laboratorio genética/genómica
	Registro de cribado neonatal/Registro de metabolopatías

CRITERIOS DE VALIDACIÓN (casos para enviar al ReeR):

Generales	1) Caso registrado en una de las fuentes de validación indicadas
	2) Caso notificado por parte de clínico especialista
	3) Caso verificado tras revisión de su Historia Clínica
Específicos (combinaciones de fuentes de detección que validan el caso, si las hubiera)	

CASOS CON POSIBILIDAD DE RESERVAR EN REGISTROS AUTONÓMICOS:

Caso probable	En historia clínica se ha registrado un juicio clínico de "probable" de Homocistinuria.
Caso dudoso	Tras revisar la historia clínica, no se puede asumir un diagnóstico positivo pero tampoco se ha descartado.

OBSERVACIONES:

Al ser una de las enfermedades incluidas en la cartera común de cribado neonatal se podrán incluir en el ReeR los casos asintomáticos. Los códigos CIE-9-MC (270.4) y CIE-10 (E72.1) no son específicos para esta enfermedad. Tampoco el código CIE-10-ES E72.11. Existen otros trastornos que cursan con homocistinuria (de momento, no se incluirán en esta ficha):

- a) Homocistinuria por deficiencia de metilentetrahidrofolato reductasa (ORPHA: 395).** Causada por mutaciones en el gen MTHFR (1p36.3), que afectan al metabolismo intracelular del ácido fólico. Cursa con signos neurológicos graves, apneas recurrentes, microcefalia y convulsiones.
- b) Homocistinuria sin aciduria metilmalónica (ORPHA: 622).** Es un error congénito del metabolismo de la vitamina B12 (cobalamina), caracterizado por anemia megaloblástica, encefalopatía y, en ocasiones, retraso del desarrollo, asociado con homocistinuria e hiperhomocisteinemia. Está causada por mutaciones en los genes MTR (1q43), MTRR (5p15.3-15.2) y MMADHC (2q23).
- c) Acidemia metilmalónica con homocistinuria (ORPHA:26).** Es un error congénito del metabolismo de la vitamina B12 (cobalamina), caracterizado por anemia megaloblástica, letargo, retraso del crecimiento y del desarrollo, discapacidad intelectual, y convulsiones. Está causada por mutaciones en los genes MMACHC (1p36.3), MMADHC (2q23.2), LMBRD1 (6q13) y ABCD4 (14q24).

Con los códigos indicados pueden encontrarse casos de **hiperhomocisteinemia**. Conviene tener en cuenta que este término se refiere a la concentración plasmática total elevada de homocisteína con aumento de la homocistina libre (forma disulfúrica) o sin este. Puede aparecer debido al paso de la edad, al tabaquismo, en posmenopáusicas, en pacientes con insuficiencia renal, hipotiroidismo, leucemias, enfermedad inflamatoria intestinal o psoriasis, y durante el tratamiento con fármacos como metotrexato, óxido nítrico, isoniazida y algunos fármacos antiepilépticos.

Registro Estatal de Enfermedades Raras			AÑO ACTUALIZACIÓN
Ficha de Validación			2024
NOMBRE DE LA ENFERMEDAD	OSTEOGÉNESIS IMPERFECTA		
SINÓNIMOS	Enfermedad de Lobstein; Enfermedad de los huesos de cristal; OI;		
DEFINICIÓN		FUENTE	https://www.orpha.net Artículos consultados: Martinez-Glez et al. (2012) https://www.sciencedirect.com/topics/medicine-and-dentistry/osteogenesis-imperfecta
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 prevalencia se estima entre 1/10.000 y 1/20.000. La edad al momento del diagnóstico depende de la gravedad de la enfermedad. Se han identificado cuatro tipos clínicamente diferentes de OI. La característica clínica más relevante de todos los tipos es la fragilidad ósea, que se manifiesta con fracturas múltiples esporádicas. La OI de tipo II es letal, el tipo III es grave, los tipos IV y V son moderados, y el tipo I es leve.			
ORIGEN Y CLASIFICACIÓN DE LA ENFERMEDAD			
Origen genético	Herencia autosómica dominante, autosómica recesiva, recesiva ligada al cromosoma X		
Clasificaciones Orphanet	Enfermedades genéticas raras		
	Anomalías raras del desarrollo durante la embriogénesis		
	Enfermedades óseas raras		

VARIANTES (FENOTIPOS) Y CODIFICACIÓN								
Variantes (fenotipos)	CIE9-MC	CIE10	CIE10-ES	CIE10-BPA	ERA-EDTA ANTIGUO/ NUEVO	OMIM	SNOMED-CT	ORPHA
Osteogénesis Imperfecta	756.51	Q78.0	Q78.0	Q78.0-Q78.00-Q78.08			78314001	666
Osteogénesis imperfecta tipo 1 (subtipo)	756.51	Q78.0	Q78.0	Q78.0-Q78.00-Q78.08		166200	385482004	216796
Osteogénesis imperfecta tipo 2 (subtipo)	756.51	Q78.0	Q78.0	Q78.0-Q78.00-Q78.08		166210-166220-259440-610682-610915	205496008	216804
Osteogénesis imperfecta tipo 3 (subtipo)	756.51	Q78.0	Q78.0	Q78.0-Q78.00-Q78.08		259420-259440-610682-610915-610968-613848-613982-614856-615220-616229-615066-616507	385483009	216812

Osteogénesis imperfecta tipo 4 (subtipo)	756.51	Q78.0	Q78.0	Q78.0-Q78.00-Q78.08		166220-259440-610682-613849-	205497004	216820
Osteogénesis imperfecta tipo 5 (subtipo)	756.51	Q78.0	Q78.0	Q78.0-Q78.00-Q78.08		610967	1003379004	216828

TRATAMIENTO FARMACOLÓGICO

Específico	Principio Activo: Recombinant humanised monoclonal IgG2 lambda antibody against human sclerostin
	Nombre comercial: BPS-804
	ATC:
	Códigos nacionales:
	Observaciones: fármaco con designación de MH, pero no comercializado
No específico	Principio Activo:
	Nombre comercial:
	ATC:
	Códigos nacionales:
	Observaciones:

FUENTES DE VALIDACIÓN

Indicar si existen fuente de información que aportan, por sí solas, casos validados	Laboratorio de genética/ genómica
	Registro de anomalías congénitas

CRITERIOS DE VALIDACIÓN

Generales	1) Caso registrado en una de las fuentes de validación indicadas
	2) Caso notificado por parte de clínico especialista
	3) Caso verificado tras revisión de su historia clínica
Específicos (<i>combinaciones de fuentes de detección que validan el caso, si las hubiera</i>)	

CASOS CON POSIBILIDAD DE RESERVAR EN REGISTROS AUTONÓMICOS

Caso probable	En historia clínica se ha registrado un juicio clínico de "probable" OI, o término similar sin que esté confirmado el diagnóstico.
Caso dudoso	Tras revisar la historia clínica, no se puede asumir un diagnóstico positivo, pero tampoco se ha descartado.

OBSERVACIONES

Los síndromes: Osteogénesis imperfecta - microcefalia - cataratas (N° Orpha 2772) y Osteogénesis imperfecta - retinopatía - convulsiones - discapacidad intelectual con el sinónimo "Síndrome de Al Gazali-Nair" (N° Orpha 2773), no tienen un código específico en CIE 10 ES y no se encuentran en el listado alfabético de la eCIEMaps, por lo tanto hay que tener en cuenta que con el código Q78.0 pueden ser captados casos que correspondan a uno de estos dos síndromes, una vez sean validados se les asignará el Orpha correspondiente . Osteogénesis imperfecta con aumento de masa ósea con N° Orpha 314029 aunque OMIN indica que corresponde al tipo XIII, según el gen BMP1 y su fenotipo 614856, sería asignado al tipo III, tal como indica la tabla 1 de artículo adjunto Martínez-Glez et al. (2012) al que se hace referencia en el enlace <https://www.omim.org/entry/614856>.

Registro Estatal de Enfermedades Raras		AÑO ACTUALIZACIÓN
Ficha de Validación		2024
NOMBRE DE LA ENFERMEDAD	RETINOSIS PIGMENTARIA Y SÍNDROME DE USHER	
SINÓNIMOS	Retinitis pigmentaria. Retinitis pigmentosa	
DEFINICIÓN	FUENTE	https://portal.guiasalud.es/egpc/distrofias-definicion/
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.		
ORIGEN Y CLASIFICACIÓN DE LA ENFERMEDAD		
Origen genético	Tipo de herencia: Autosómico dominante o Autosómico recesivo o Recesivo ligado al X o Herencia mitocondrial	
Clasificaciones Orphanet	Enfermedades genéticas raras	
	Enfermedades neurológicas raras	
	Trastornos oftalmológicos raros	

VARIANTES (FENOTIPOS) Y CODIFICACIÓN

Variantes (fenotipos)	CIE9-MC	CIE10	CIE10-ES	CIE10-BPA	ERA-EDTA ANTIGUO/NUEVO	OMIM	SNOMED-CT	ORPHA
Retinosis Pigmentaria*	362.74	H35.5	H35.52			* Listado al pie	28835009	791
Síndrome de Usher (Trastorno)**	362.74	H35.5	H35.52			** Listado al pie	57838006	886
Síndrome de Usher (Subtipo de Trastorno)Tipo 1	362.74	H35.5	H35.52			618632 614990 276900 276904 601067 602083 602097 606943 612632 614869	232057003	231169
Síndrome de Usher (Subtipo de Trastorno)Tipo 2	362.74	H35.5	H35.52			276901 605472 611383	232058008	231178
Síndrome de Usher (Subtipo de Trastorno)Tipo3	362.74	H35.5	H35.52			276902 500004 614504	1010610007	231183

TRATAMIENTO FARMACOLÓGICO

Específico	Principio Activo:
	Nombre comercial:
	ATC:
	Códigos nacionales:
	Observaciones:
No específico	Principio Activo: Voretigén neparvovec (vector vírico adenoasociado del serotipo 2 que contiene el gen humano RPE65)

	Nombre comercial: LUXTURNA
	ATC: S01XA27
	Códigos nacionales: 724967
	Observaciones: Tratamiento indicado para adultos y niños con pérdida de visión debido a una distrofia retiniana asociada a la mutación RPE65 bialélica confirmada y que tienen suficientes células retinianas viables. Este gen implica el 10% de los casos de amaurosis congénita de Leber y el 3% de los casos de retinosis pigmentaria.
FUENTES DE VALIDACIÓN	
Indicar si existen fuente de información que aportan, por sí solas, casos validados	Consultas Externas de oftalmología
	CSUR
CRITERIOS DE VALIDACIÓN	
Generales	1) Caso registrado en una de las fuentes de validación indicadas.
	2) Caso notificado por parte de clínico especialista.
	3) Caso verificado tras revisión de su historia clínica.
Específicos (combinaciones de fuentes de detección que validan el caso, si las hubiera)	CMBD + Historia de Salud de Atención Primaria
CASOS CON POSIBILIDAD DE RESERVAR EN REGISTROS AUTONÓMICOS	
Caso probable	Casos en los que el diagnóstico aparece en su historia clínica como probable
Caso dudoso	Casos en los que el diagnóstico no se confirma con las fuentes disponibles pero tampoco se puede descartar

OBSERVACIONES

Códigos OMIM de Retinosis Pigmentaria*:-180100 180104 180105 180210 268000 268025 268060 300029 300155 300424 300605 312600 312612 400004 600059 600105 600132 600138 600852 601414 601718 602594 602772 604232 604393 606068 607921 608133 608380 609913 609923 610282 610359 610599 611131 612095 612165 612572 612712 612943 613194 613341 613428 613464 613575 613581 613582 613617 613660 613731 613750 613756 613758 613767 613769 613794 613801 613809 613810 613827 613861 613862 613983 614180 614181 614494 614500 615233 615434 615565 615725 615780 615922 616188 616394 616469 616544 616562 617023 617123 617304 617433 617460 617781 618173 618195 618220 618345 618613 618697 618826 618955 619007 619845 620228 620102

Códigos OMIM de Síndrome de Usher (Trastorno)**: 612632 614504 614869 614990 276900 276901 276902 276904 500004 601067 602083 602097 605472 606943 611383

OTROS SÍNDROMES QUE PRESENTAN RETINOSIS PIGMENTARIA COMO UNA MANIFESTACIÓN CLÍNICA:

El Síndrome de Kearns-Sayre (ORPHA: 480), es captado por los códigos CIE10ES: H49.811, H49.812, H49.813 y H49.819. Las manifestaciones clínicas son oftalmoplejia externa progresiva (OEP), retinosis pigmentaria y otras características adicionales frecuentes que incluyen pérdida auditiva, ataxia cerebelosa y bloqueo cardíaco. Si en la validación de la Retinosis Pigmentaria se encontrara este síndrome se le asignaría su código ORPHA, pero inicialmente no sería captado al ser un código CIE10ES distinto al que identifica la Retinosis Pigmentaria.

El Síndrome de NARP (ORPHA: 644), se capta con el código CIE10ES E88.89. Las manifestaciones clínicas son una combinación de debilidad muscular neurogénica proximal, neuropatía sensitivo-motora, ataxia y retinopatía pigmentaria. Si en la validación de la Retinosis Pigmentaria se encontrara este síndrome se le asignaría su código ORPHA, pero inicialmente no sería captado al ser un código CIE10ES distinto al que identifica la Retinosis Pigmentaria.

El Síndrome de Bardet-Biedl (ORPHA: 110), el Síndrome de Laurence-Moon (ORPHA: 2377), el Síndrome de braquidactilia-talla baja-retinosis pigmentaria (ORPHA:166035), el Síndrome de retinosis pigmentaria-catarata juvenil-talla baja-discapacidad intelectual (ORPHA: 436245) y el Síndrome de retinosis pigmentaria-discapacidad intelectual-sordera-hipogonadismo (ORPHA: 3085) son síndromes captados con el código CIE10ES Q87.89 que corresponde a otros síndromes malformativos congénitos especificados. Si en la validación de la Retinosis Pigmentaria se encontrara

alguno de estos síndromes se le asignaría su código ORPHA, pero inicialmente no sería captado al ser un código CIE10ES distinto al que identifica la Retinosis Pigmentaria.

El Síndrome de ataxia de columna posterior-retinosis pigmentaria (ORPHA: 88628) y el Síndrome de atrofia muscular-ataxia-retinosis pigmentaria-diabetes mellitus (ORPHA: 2579) son síndromes captados mediante el código CIE10ES G11.19. Si en la validación de la Retinosis Pigmentaria se encontrara alguno de estos síndromes se le asignaría su código ORPHA, pero inicialmente no sería captado al ser un código CIE10ES distinto al que identifica la Retinosis Pigmentaria.

El Defecto congénito de la síntesis de ácidos biliares tipo 4 (ORPHA: 79095), es captado por el código CIE10ES K76.89. Este defecto se presenta como (neuropatía, ataxia y retinitis pigmentosa) se caracteriza por una gran variabilidad fenotípica y suele manifestarse de manera completa en la edad adulta temprana. Si en la validación de la Retinosis Pigmentaria se encontrara este síndrome se le asignaría su código ORPHA, pero inicialmente no sería captado al ser un código CIE10ES distinto al que identifica la Retinosis Pigmentaria.

El trastorno denominado Manifestaciones cutáneas similares al pseudoxantoma elástico con retinosis pigmentaria (ORPHA: 436274), se capta con el código CIE10ES Q82.8. Se trata de un trastorno caracterizado por pápulas cutáneas de color amarillento (similares al pseudoxantoma elástico) y retinosis pigmentaria. Si en la validación de la Retinosis Pigmentaria se encontrara este síndrome se le asignaría su código ORPHA, pero inicialmente no sería captado al ser un código CIE10ES distinto al que identifica la Retinosis Pigmentaria.

El Síndrome de leucoencefalopatía-ictus isquémico-retinosis pigmentaria autosómico recesivo (ORPHA: 314572), es captado con el código CIE10ES I67.858. Se trata de una enfermedad neurológica poco frecuente caracterizada por retraso global del desarrollo, discapacidad intelectual, múltiples lesiones isquémicas en las imágenes de resonancia magnética cerebral, anomalías conductuales, distonía, movimientos coreicos y síndrome piramidal, dismorfia facial, retinosis pigmentaria, escoliosis y crisis epilépticas. Si en la validación de la Retinosis Pigmentaria se encontrara este síndrome se le asignaría su código ORPHA, pero inicialmente no sería captado al ser un código CIE10ES distinto al que identifica la Retinosis Pigmentaria.

El Síndrome de microftalmia-retinosis pigmentaria-foveosquisis-drusas del disco óptico (ORPHA: 251279), es captado por el código CIE10ES Q15.8. Este síndrome se caracteriza por asociación de microftalmia posterior, distrofia retiniana compatible con retinitis pigmentosa, esquisis foveal localizada y drusas en el disco óptico. Si en la validación de la Retinosis Pigmentaria se encontrara este síndrome se le asignaría su código ORPHA, pero inicialmente no sería captado al ser un código CIE10ES distinto al que identifica la Retinosis Pigmentaria.

El Síndrome de polineuropatía-hipoacusia-ataxia-retinosis pigmentaria-cataratas (ORPHA: 171848), es captado con el código CIE10ES G60.1. El fenotipo asocia signos de neuropatía periférica, pérdida auditiva de aparición tardía, cataratas y retinosis pigmentaria que se manifiestan durante la

tercera década de la vida. Si en la validación de la Retinosis Pigmentaria se encontrara este síndrome se le asignaría su código ORPHA, pero inicialmente no sería captado al ser un código CIE10ES distinto al que identifica la Retinosis Pigmentaria.

El Síndrome de discinesia ciliar primaria-retinosis pigmentaria (ORPHA: 247522), el Síndrome de hipogonadismo hipogonadotrópico-retinosis pigmentaria (ORPHA: 2235), el Síndrome de retinosis pigmentaria-hipoacusia-envejecimiento prematuro-talla baja-dismorfia facial (ORPHA: 494439), el Síndrome de talla baja osteocondrodisplásica-sordera-retinosis pigmentaria (ORPHA: 2653) y el Síndrome de tetraplejía espástica-retinosis pigmentaria-discapacidad intelectual (ORPHA: 3011) no tienen de una asignación de códigos CIE según orphanet. Por tanto, estos casos se encontrarán de forma incidental al validar otras retinosis pigmentaria y se les asignará el código orpha que corresponda en tal caso.

Síndrome de discapacidad intelectual ligada al cromosoma X-retinosis pigmentaria (ORPHA: 85332, OMIM:300578, SNOMED-CT:719808002) coincide en los códigos CIE9-MC, CIE10, CIE10-ES pero no se incluye si se capta un caso de este síndrome específico.

*Los síndromes que están subrayados son propuestos para la ficha, aunque tienen una prevalencia inferior a 1/1.000.000 ó desconocida.

Registro Estatal de Enfermedades Raras Ficha de Validación			AÑO ACTUALIZACIÓN
			2024
NOMBRE DE LA ENFERMEDAD	SÍNDROME DE ANGELMAN		
SINÓNIMOS			
DEFINICIÓN		FUENTE	http://www.orpha.net
El síndrome de Angelman (AS) es un trastorno neurogenético caracterizado por un déficit intelectual grave y rasgos dismórficos faciales distintivos.			
ORIGEN Y CLASIFICACIÓN DE LA ENFERMEDAD			
Origen genético	Diferentes mecanismos genéticos pueden causar el síndrome de Angelman, como una delección de la región crítica 15q11.2-q13 (60-75%), disomía uniparental paterna (2-5%), defectos de impronta (2-5%) y mutaciones en el gen UBE3A (10%). La mayoría de los casos no se heredan.		
Clasificaciones Orphanet	Anomalías raras del desarrollo durante la embriogénesis		
	Enfermedades genéticas raras		
	Enfermedades neurológicas raras		

VARIANTES (FENOTIPOS) Y CODIFICACIÓN								
Variantes (fenotipos)	CIE9-MC	CIE10	CIE10-ES	CIE10-BPA	ERA-EDTA ANTIGUO/NUEVO	OMIM	SNOMED-CT	ORPHA
Síndrome de Angelman	759.89	Q93.5	Q93.51*	Q87.85		105830	76880004	72
Síndrome de Angelman por una mutación puntual (subtipo etiológico)	759.89	Q93.5	Q93.51	Q87.85		105830	36311000122104	411511
Síndrome de Angelman por un defecto de impronta en 15q11-q13 (subtipo etiológico)	759.89	Q93.5	Q93.51	Q87.85			36321000122105	411515
Síndrome de Angelman por disomía uniparental paterna del cromosoma 15 (subtipo etiológico)	759.89	Q93.5	Q93.51	Q87.85		105830	36331000122108	98795
Síndrome de Angelman por delección materna 15q11q13 (subtipo etiológico)	759.89	Q93.5	Q93.51	Q87.85			1162462009	98794
TRATAMIENTO FARMACOLÓGICO								
Específico	Principio Activo:							
	Nombre comercial:							
	ATC:							
	Códigos nacionales:							
	Observaciones:							
No específico	Principio Activo:							
	Nombre comercial:							
	ATC:							
	Códigos nacionales:							
	Observaciones:							

FUENTES DE VALIDACIÓN	
Indicar si existen fuente de información que aportan, por sí solas, casos validados	Laboratorio de genética/genómica
CRITERIOS DE VALIDACIÓN	
Generales	1) Caso registrado en una de las fuentes de validación indicadas
	2) Caso notificado por parte de clínico especialista
	3) Caso verificado tras revisión de su Historia Clínica
Específicos <i>(combinaciones de fuentes de detección que validan el caso, si las hubiera)</i>	
CASOS CON POSIBILIDAD DE RESERVAR EN REGISTROS AUTONÓMICOS	
Caso probable	En historia clínica se ha registrado un juicio clínico de "probable" Síndrome de Angelman. Tras revisar la historia clínica , no se puede asumir un diagnóstico positivo, pero tampoco se ha descartado.
Caso dudoso	
OBSERVACIONES	
El CIE10-ES Q93.5 incluye varias otras entidades entre los que se pueden encontrar Síndrome de microdelección 2q23.1(Síndrome pseudo-Angelman). El eCIEMaps mapea el CIE-10ES Q93.5 (Otras deleciones de parte de un cromosoma, que incluye al S de Angelman) con el código CIE-9 758.39 (Otras deleciones autosómicas), sin embargo, internacionalmente el CIE-9 que incluía al Síndrome de Angelman fue el 759.89 (Otras anomalías especificadas) que es con la que se ha validado. El SNOMED-CT 783149002 (Mosaic genome-wide paternal uniparental disomy-disorder) es aparentemente compartido tanto para SBW con S. de Angelman para estas disomías uniparentales. *La CIE10-ES incorpora el código Q93.51 específico para Síndrome de Angelman desde la tercera edición de 2020. Hasta entonces se incluía en el código Q93.5	

Registro Estatal de Enfermedades Raras		AÑO ACTUALIZACIÓN
Ficha de Validación		2024
NOMBRE DE LA ENFERMEDAD	SÍNDROME DE BECKWITH WIEDEMANN	
SINÓNIMOS	Síndrome de Wiedemann - Beckwith; Onfalocele - macroglosia - gigantismo; SBW	
DEFINICIÓN	FUENTE	http://www.orpha.net
El síndrome de Beckwith-Wiedemann (SBW) es un trastorno genético caracterizado por sobrecrecimiento, predisposición tumoral y malformaciones congénitas.		
ORIGEN Y CLASIFICACIÓN DE LA ENFERMEDAD		
Origen genético	El SBW está causado por varias alteraciones genéticas y/o epigenéticas que desregulan los genes improntados en el cromosoma 11p15.5. La enfermedad se produce esporádicamente (85%), pero se ha descrito transmisión familiar (15%) de forma autosómica dominante en su mayoría. Genes implicados: cyclin dependent kinase inhibitor 1C - CDKN1C, H19 imprinted maternally expressed transcript - H19, insulin like growth factor 2 - IGF2, KCNQ1 opposite strand/antisense transcript 1 - KCNQ1OT1, nuclear receptor binding SET domain protein 1 - NSD1.	
Clasificaciones Orphanet	Anomalías raras del desarrollo durante la embriogénesis	
	Enfermedades cardíacas raras	
	Enfermedades en cirugía maxilofacial raras	
	Enfermedades genéticas raras	
	Enfermedades neoplásicas raras	
	Enfermedades otorrinolaringológicas raras	
	Enfermedades renales raras	
	Trastornos raros relacionados con trasplantes	

VARIANTES (FENOTIPOS) Y CODIFICACIÓN								
Variantes (fenotipos)	CIE9-MC	CIE10	CIE10-ES	CIE10-BPA	ERA-EDTA ANTIGUO / NUEVO	OMIM	SNOMED-CT	ORPHA
Síndrome de Beckwith Wiedemann	759.89	Q87.3	Q87.3	Q87.30		130650	81780002	116
Síndrome de Beckwith-Wiedemann por deficiencia de CDKN1C (subtipo etiológico)	759.89	Q87.3	Q87.3	Q87.30		130650	36501000122105	231120
Síndrome de Beckwith-Wiedemann por microdelección 11p15 (subtipo etiológico)	759.89	Q87.3	Q87.3	Q87.30			36511000122108	231127
Síndrome de Beckwith-Wiedemann por translocación/inversión 11p15 (subtipo etiológico)	759.89	Q87.3	Q87.3	Q87.30			36521000122102	231130
Síndrome de Beckwith-Wiedemann por defectos de impronta de la región 11p15 (subtipo etiológico)	759.89	Q87.3	Q87.3	Q87.30			36531000122104	231117
Síndrome de Beckwith-Wiedemann por una mutación en NSD1 (subtipo etiológico)	759.89	Q87.3	Q87.3	Q87.30		130650	36541000122107	238613
Síndrome de Beckwith-Wiedemann por disomía uniparental paterna del cromosoma 11 (subtipo etiológico)	759.89	Q87.3	Q87.3	Q87.30			36551000122109	96193
Síndrome de Beckwith-Wiedemann por microduplicación 11p15 (subtipo etiológico)	759.89	Q87.3	Q87.3	Q87.30			36561000122106	96076

TRATAMIENTO FARMACOLÓGICO	
Específico	Principio Activo:
	Nombre comercial:
	ATC:
	Códigos nacionales:
	Observaciones:
No específico	Principio Activo:
	Nombre comercial:
	ATC:
	Códigos nacionales:
	Observaciones:
FUENTES DE VALIDACIÓN	
Indicar si existen fuente de información que aportan, por sí solas, casos validados	Laboratorio de genética /genómica
CRITERIOS DE VALIDACIÓN	
Generales	1) Caso registrado en una de las fuentes de validación indicadas
	2) Caso notificado por parte de clínico especialista
	3) Caso verificado tras revisión de su Historia Clínica
Específicos (combinaciones de fuentes de detección que validan el caso, si las hubiera)	
CASOS CON POSIBILIDAD DE RESERVAR EN REGISTROS AUTONÓMICOS	
Caso probable	En historia clínica se ha registrado un juicio clínico de "probable" de SBW
Caso dudoso	Tras revisar la historia clínica , no se puede asumir un diagnóstico positivo, pero tampoco se ha descartado.

OBSERVACIONES

El CIE10-ES Q87,3 incluye varias otras entidades entre las que se encuentran Sd. de Sotos; Sd. de Weaver o el Sd. Proteus. El Síndrome de Beckwith-Wiedemann (Trastorno), el Síndrome de Beckwith-Wiedemann por deficiencia de CDKN1C (subtipo etiológico) y el Síndrome de Beckwith-Wiedemann por una mutación en NSD1 (subtipo etiológico) comparten el mismo código OMIM según Orphanet. El SNOMED-CT 783149002 (Mosaic genome-wide paternal uniparental disomy-disorder) es aparentemente compartido tanto para SBW con S. de Angelman para estas disomías uniparentales.

Registro Estatal de Enfermedades Raras		AÑO ACTUALIZACIÓN
Ficha de Validación		2024
NOMBRE DE LA ENFERMEDAD	SÍNDROME DE GOODPASTURE	
SINÓNIMOS	Síndrome anti-GBM; Enfermedad de la antimembrana basal glomerular (anti-GBM) y Enfermedad de Goodpasture; Enfermedad por anticuerpos antimembrana basal glomerular	
DEFINICIÓN	FUENTE	http://www.orpha.net
		https://rarediseases.info.nih.gov/espanol/12787/sindrome-de-goodpasture/cases/53222
La enfermedad de Goodpasture es un trastorno muy poco frecuente que se caracteriza por la asociación de hemorragia pulmonar, glomerulonefritis extracapilar, y anticuerpos anti-glomerulares de la membrana basal. El término “síndrome de Goodpasture” se usa para los casos en que hay glomerulonefritis y/o hemorragia pulmonar y el término “enfermedad de Goodpasture” cuando hay glomerulonefritis y/o hemorragia pulmonar y anticuerpos anti-MBG2, aunque solo algunos profesionales realizan esta distinción. En la actualidad, se prefiere que se use el nombre de “enfermedad de la anti-membrana basal glomerular (anti-MBG)” al referirse a síndrome de Goodpasture y enfermedad de Goodpasture. La incidencia anual en Europa se ha estimado entre 0,5 y 1 caso por cada millón de habitantes. La incidencia aumenta en primavera y al inicio del verano. Es más frecuente en la población caucásica y algo más en hombres que en mujeres. Se debe a la presencia de anticuerpos contra el dominio NC1 de la cadena alfa-3 del colágeno tipo IV. La distribución restringida de esta molécula explica que sólo afecte a ciertos órganos, tales como el pulmón y el riñón. Las células T autorreactivas también parecen jugar un papel en la patogénesis.		

ORIGEN Y CLASIFICACIÓN DE LA ENFERMEDAD								
Origen	Enfermedad autoinmune causada por una combinación de factores genéticos (predisposición genética) y factores ambientales							
Clasificaciones Orphanet	Enfermedades del sistema circulatorio raras							
	Enfermedades renales raras							
	Enfermedades respiratorias raras							
	Enfermedades sistémicas y reumatológicas raras							
	Trastornos raros relacionados con trasplantes							
VARIANTES (FENOTIPOS) Y CODIFICACIÓN								
Variantes (fenotipos)	CIE9-MC	CIE10	CIE10-ES	CIE10-BPA	**ERA-EDTA ANTIGUO/ NUEVO	OMIM	SNOMED-CT	ORPHA
Síndrome de Goodpasture	446.21	M31.0/ N08.5*	M31.0		86/1464 86/1472	233450	50581000/7886 13004	375
TRATAMIENTO FARMACOLÓGICO								
Específico	Principio Activo:							
	Nombre comercial:							
	ATC:							
	Códigos nacionales:							
	Observaciones:							

No específico	Principio Activo:
	Nombre comercial:
	ATC:
	Códigos nacionales:
	Observaciones:
FUENTES DE VALIDACIÓN	
Indicar si existen fuente de información que aportan, por sí solas, casos validados	Registro de mortalidad
CRITERIOS DE VALIDACIÓN	
Generales	1) Caso registrado en una de las fuentes de validación indicadas
	2) Caso notificado por parte de clínico especialista
	3) Caso verificado tras revisión de su historia clínica
Específicos (<i>combinaciones de fuentes de detección que validan el caso, si las hubiera</i>)	4) CMBD + Registro de enfermedades renales
	5) CMBD + Historia clínica de atención primaria
	6) Historia clínica de atención primaria + Registro de enfermedades renales
CASOS CON POSIBILIDAD DE RESERVAR EN REGISTROS AUTONÓMICOS	
Caso probable	En historia clínica algún especialista ha registrado un juicio clínico de "probable" Síndrome de Goodpasture, o con un término similar.
Caso dudoso	Tras revisar la historia clínica no se puede asumir un diagnóstico positivo pero tampoco se ha descartado.

OBSERVACIONES

La validación con una combinación de fuentes de información y concretamente "Atención Primaria + Registro de enfermos renales" deberíamos de revisarla antes de validarla ya que tenemos muy pocos casos que confirmen esta posibilidad.

* Redes europeas de referencia

**En el ERA-EDTA ANTIGUO/NUEVO '-Sin histología: 86/1464 ; Histológicamente probado: 86/1472

Registro Estatal de Enfermedades Raras			AÑO ACTUALIZACIÓN
Ficha de Validación			2024
NOMBRE DE LA ENFERMEDAD	SÍNDROME DE MARFAN (SM)		
SINÓNIMOS	MFS		
DEFINICIÓN	FUENTE	http://www.orpha.net	
El Síndrome de Marfan (SM) es una enfermedad sistémica del tejido conectivo, caracterizado por una combinación variable de manifestaciones cardíacas, musculo-esqueléticas, oftalmológicas y pulmonares			
ORIGEN Y CLASIFICACIÓN DE LA ENFERMEDAD			
Origen genético	Herencia autosómica dominante. Mutaciones en el gen FBN1 (15q21)		
Clasificaciones Orphanet	Anomalías raras del desarrollo durante la embriogénesis		
	Enfermedades del sistema circulatorio raras		
	Enfermedades genéticas raras		
	Enfermedades quirúrgicas torácicas raras		
	Enfermedades sistémicas y reumatológicas raras		
	Enfermedades óseas raras		
	Trastornos oftalmológicos raros		

VARIANTES (FENOTIPOS) Y CODIFICACIÓN								
Variantes (fenotipos)	CIE9-MC	CIE10	CIE10-ES	CIE10-BPA	ERA-EDTA ANTIGUO/NUEVO	OMIM	SNOMED-CT	ORPHA
Síndrome de Marfan	759.82	Q87.4	Q87.4 (Q87.40; Q87.41; Q87.410; Q87.418; Q87.42; Q87.43)	Q87.4		-610168 154700	19346006	558
S. de Marfan neonatal	759.82	Q87.4	Q87.4				763839005	284979
S. de Marfan tipo 1(subtipo)	759.82	Q87.4	Q87.4 (Q87.40; Q87.41; Q87.410; Q87.418; Q87.42; Q87.43)			154700	1003407000	284963
S. de Marfan tipo 2 (subtipo)	759.82	Q87.4	Q87.4 (Q87.40; Q87.41; Q87.410; Q87.418; Q87.42; Q87.43)			610168	446263001	284973
TRATAMIENTO FARMACOLÓGICO								
Específico	Principio Activo:							
	Nombre comercial:							
	ATC:							
	Códigos nacionales:							
	Observaciones:							

No específico	Principio Activo:
	Nombre comercial:
	ATC:
	Códigos nacionales:
	Observaciones:
FUENTES DE VALIDACIÓN	
Indicar si existen fuente de información que aportan, por sí solas, casos validados	Registro de anomalías congénitas
CRITERIOS DE VALIDACIÓN	
Generales	1) Caso registrado en una de las fuentes de validación indicadas
	2) Caso notificado por parte de clínico especialista
	3) Caso verificado tras revisión de su historia clínica
Específicos (combinaciones de fuentes de detección que validan el caso, si las hubiera)	4) CMBD + Registro de mortalidad
CASOS CON POSIBILIDAD DE RESERVAR EN REGISTROS AUTONÓMICOS	
Caso probable	En historia clínica algún especialista ha registrado un juicio clínico de "probable" Síndrome de Marfan.
Caso dudoso	Tras revisar la historia clínica no se puede asumir un diagnóstico positivo pero tampoco se puede descartar.

OBSERVACIONES

Caso pre-sintomático o de portador: En S. Marfan se puede realizar diagnóstico prenatal en familias en las que se haya identificado la mutación y estudio de familiares de afectados.

Código CIE 10 es igual para Síndrome de Marfan y S. de Loeys-Dietz (pero tienen diferente afectación genética); si se dispone de información de genómica deberíamos diferenciarlos (en S. Loeys-Dietz en la clasificación no figura afectación ocular). ORPHA 60030, OMIM 609192/610168

Existen una serie de trastornos que no son Síndrome de Marfan: Síndrome MASS, S. Shprintzen-Goldberg, prolapso de la válvula mitral, S. de Ehler Danlos y otras enfermedades que presentan aneurisma aórtico y no debemos incluirlos en Síndrome de Marfan. Tampoco deben incluirse: -Hábito marfanoide-discapacidad intelectual autosómica recesiva. Hábito marfanoide-hernia inguinal-edad ósea avanzada. S. de aspecto progeroide y marfanoide-lipodistrofia. S. de dolor orbital y neurofibromatosis-hábito marfanoide. S Marfanoide tipo de Silva. S. Marfanoide-cutis laxo. S. de Furlong (constitución marfanoide-síndrome de craneosinostosis) ORPHANET refiere que este síndrome se ha desplazado a S. de Loeys-Dietz , OMIM: 609192, ORPHA 97295).

	Registro Estatal de Enfermedades Raras		AÑO ACTUALIZACIÓN
	Ficha de Validación		2024
NOMBRE DE LA ENFERMEDAD	SÍNDROME DE PRADER WILLI		
SINÓNIMOS	Síndrome de Distrofia Hipogenital con Tendencia a la Diabetes; Síndrome de Prader-Labhart-Willi; Síndrome de Willi-Prader		
	DEFINICIÓN	FUENTE	https://www.orpha.net/
	El síndrome de Prader-Willi es una enfermedad genética rara, caracterizada por anomalías hipotálamo-hipofisarias, que cursa con hipotonía grave durante el periodo neonatal y los dos primeros años de vida, y con hiperfagia con alto riesgo de desarrollar obesidad mórbida en la infancia y la edad adulta, así como dificultades de aprendizaje y graves problemas de conducta y/o psiquiátricos.		
	ORIGEN Y CLASIFICACIÓN DE LA ENFERMEDAD		
Origen genético	El síndrome de Prader-Willi está causado por anomalías en la región crítica de Prader-Willi, situada en la zona proximal del brazo largo del cromosoma 15 (15q11-q13), una zona donde existe impronta génica ("imprinting").		
Clasificaciones Orphanet	Anomalías raras del desarrollo durante la embriogénesis		
	Enfermedades endocrinas raras		
	Enfermedades genéticas raras		
	Enfermedades ginecológicas y obstétricas raras		
	Enfermedades neurológicas raras		
	Trastornos de infertilidad raros		

VARIANTES (FENOTIPOS) Y CODIFICACIÓN								
Variantes (fenotipos)	CIE9-MC	CIE10	CIE10-ES	CIE10-BPA	ERA-EDTA ANTIGUO/ NUEVO	OMIM	SNOMED-CT	ORPHA
Síndrome Prader Willi	759.81	Q87.1	Q87.1 Q87.11 (desde 2022 inclusive)	Q87.15		176270	89392001	739
Síndrome de Prader-Willi debido a mutaciones de impronta (II)(subtipo)	759.81	Q87.1	Q87.1 Q87.11				89392001	177910
Síndrome de Prader-Willi debido a traslocación (III)(subtipo)	759.81	Q87.1	Q87.1 Q87.11				89392001	177907
Síndrome de Prader-Willi debido a una disomía uniparental materna del cromosoma 15 (IV) (subtipo)	759.81	Q87.1	Q87.1 Q87.11				89392001	98754
Síndrome de Prader-Willi debido a una delección 15q11q13 de origen paterno (V) *(subtipo)	759.81	Q87.1	Q87.1 Q87.11				89392001	98793
Síndrome de Prader-Willi por delección paterna de 15q11q13 tipo 1 ** (subtipo)	759.81	Q87.1	Q87.1 Q87.11				89392001	177901

Síndrome de Prader-Willi por delección paterna de 15q11q13 tipo 2**(subtipo)	759.81	Q87.1	Q87.1 Q87.11				89392001	177904
TRATAMIENTO FARMACOLÓGICO								
Específico	Principio Activo:							
	Nombre comercial:							
	ATC:							
	Códigos nacionales:							
	Observaciones:							
No específico	Principio Activo: Somatropina recombinante							
	Nombre comercial: GENOTONORM, GENOTROPIN, OMNITROPE, VALTROPIN							
	ATC:							
	Códigos nacionales:							
	Observaciones:							
FUENTES DE VALIDACIÓN								
Indicar si existen fuente de información que aportan,	Laboratorio de genética/genómica							
	Registro de anomalías congénitas							
CRITERIOS DE VALIDACIÓN								
Generales	1) Caso registrado en una de las fuentes de validación indicadas.							
	2) Caso notificado por parte de clínico especialista.							
	3) Caso verificado tras revisión de su historia clínica.							

Específicos (<i>combinaciones de fuentes de detección que validan el caso, si las hubiera</i>)	
	CASOS CON POSIBILIDAD DE RESERVAR EN REGISTROS AUTONÓMICOS
Caso probable	En historia clínica se ha registrado un juicio clínico de "probable" Síndrome de Prader Willi, o término similar sin que esté confirmado el diagnóstico
Caso dudoso	Tras revisar la historia clínica, no se puede asumir un diagnóstico positivo pero tampoco se ha descartado.
	OBSERVACIONES
	Observación 1: Existe una serie de trastornos denominados como "síndrome similar a Prader Willi" que, aun teniendo una sintomatología parecida a la Enfermedad de Prader Willi, no forman parte de ella: Síndrome similar a Prader-Willi asociado al gen CPE, Síndrome similar a Prader-Willi asociado al gen MAGEL2, Síndrome similar a Prader-Willi asociado al gen SIM1. Así mismo existen el Síndrome de microdeleción 6q16 (Síndrome similar a Prader-Willi por microdeleción 6q16, ORPHA:171829, trastorno) y el Síndrome de retraso del desarrollo-discapacidad intelectual-obesidad asociado al gen MYT1L (Síndrome similar a Prader-Willi asociado al gen MYT1L, ORPHA:647799, trastorno). Cabe tener en cuenta esta situación para no generar confusión en la validación de casos.
	Observación 2: El Síndrome de Prader-Willi por deleción paterna de 15q11q13 tipo 1 ** y Síndrome de Prader-Willi por deleción paterna de 15q11q13 tipo 2 **, son desgloses del Síndrome de Prader-Willi debido a una deleción 15q11q13
	Observación 3: El código CIE9MC hasta 2015 inclusive era específico. La CIE-10-ES tenía código que englobaba diversas enfermedades, hasta el 2022, en la que el SPW vuelve a tener código específico. CIE10-ES Q87.1 es para Síndromes malformativos congénitos asociados principalmente con estatura baja

		Registro Estatal de Enfermedades Raras		AÑO ACTUALIZACIÓN	
		Ficha de Validación		2024	
NOMBRE DE LA ENFERMEDAD		SÍNDROME DE WILLIAMS			
SINÓNIMOS		Síndrome de Williams-Beuren; Deleción 7q11.23; Monosomía 7q11.23			
DEFINICIÓN			FUENTE	http://www.orpha.net	
		Es un trastorno multisistémico, genético y poco frecuente, del neurodesarrollo caracterizado por una apariencia facial característica, anomalías cardíacas (siendo la estenosis aórtica supravalvular la más común), anomalías cognitivas, del desarrollo y del tejido conectivo (como laxitud articular).			
		ORIGEN Y CLASIFICACIÓN DE LA ENFERMEDAD			
Origen genético		Microdeleción en la región cromosómica q11.23 de una copia del cromosoma 7. Herencia autosómica dominante o esporádica.			
Clasificaciones Orphanet			Anomalías raras del desarrollo durante la embriogénesis		
			Malformaciones cardíacas raras		
			Enfermedades genéticas raras		
			Enfermedades neurológicas raras		
			Enfermedades renales raras		
			Trastornos oftalmológicos raros		
			Enfermedades óseas raras		
			Trastornos raros relacionados con trasplantes		

VARIANTES (FENOTIPOS) Y CODIFICACIÓN								
Variantes (fenotipos)	CIE9-MC	CIE10	CIE10-ES	CIE10-BPA	ERA-EDTA ANTIGUO/ NUEVO	OMIM	SNOMED-CT	ORPHA
Síndrome de Williams (Síndrome de malformación)	759.89	Q93.8	Q93.82	Q87.84		194050	63247009	904
TRATAMIENTO FARMACOLÓGICO								
Específico	Principio Activo:							
	Nombre comercial:							
	ATC:							
	Códigos nacionales:							
	Observaciones:							
No específico	Principio Activo:							
	Nombre comercial:							
	ATC:							
	Códigos nacionales:							
	Observaciones:							
FUENTES DE VALIDACIÓN								
Indicar si existen fuente de información que aportan, por sí solas, casos validados	Laboratorio de genética/genómica							
	Registro de Anomalías Congénitas							

	CRITERIOS DE VALIDACIÓN
Generales	1) Caso registrado en una de las fuentes de validación indicadas
	2) Caso notificado por parte de clínico especialista
	3) Caso verificado tras revisión de su Historia Clínica
Específicos (<i>combinaciones de fuentes de detección que validan el caso, si las hubiera</i>)	
	CASOS CON POSIBILIDAD DE RESERVAR EN REGISTROS AUTONÓMICOS
Caso probable	En historia clínica se ha registrado un juicio clínico de "probable" de Síndrome de Williams
Caso dudoso	Tras revisar la historia clínica, no se puede asumir un diagnóstico positivo pero tampoco se ha descartado.
	OBSERVACIONES
	El eCIEMaps mapea el CIE-10ES Q93.89 (Otras deleciones de los autosomas) con el código CIE-9 758.39 (Otras deleciones autosómicas), sin embargo, internacionalmente el CIE-9 que incluía al S de Williams fue el 759.89 (Otras anomalías especificadas) que es con la que se ha validado. También se ha usado el Q87.89 y Q93.88 para captación pues desde el 2020 tiene CIE10ES propio (Q93.82). Al ser la principal fuente la HCE AP, se busca en el código CIE10 que se ha mapeado desde AP. Existe el ORPHA:3448 (Trastorno) Síndrome de Weaver-Williams y el ORPHA:411501 (Trastorno) Síndrome de Williams-Campbell.

Registro Estatal de Enfermedades Raras Ficha de Validación		AÑO ACTUALIZACIÓN
		2024
NOMBRE DE LA ENFERMEDAD	SÍNDROME DE X FRÁGIL	
SINÓNIMOS	FXS; FXTAS; Síndrome FRAXA; Síndrome FraX; Síndrome de Martin-Bel, Síndrome del cromosoma X frágil I	
DEFINICIÓN	FUENTE	http://www.orpha.net
El síndrome del X frágil (SXF) es una enfermedad genética rara, de herencia dominante ligada al cromosoma X con penetrancia incompleta y expresividad variable. Las personas afectadas pueden presentar: discapacidad intelectual en diferentes grados, retraso del desarrollo psicomotor, déficit de atención e hiperactividad y conducta autística entre otros. La causa es una mutación dinámica en el gen FMR1 por expansión anómala del triplete CGG. El SXF se produce cuando la expansión está por encima de las 200 repeticiones y presenta metilación del gen. El diagnóstico es de sospecha clínica y su confirmación se realiza mediante análisis genético. La prevalencia es diferente en varones y mujeres, pero se puede estimar en 1/2500-4000 casos en varones y 1/ 4000-6000 casos en mujeres a nivel mundial.		
ORIGEN Y CLASIFICACIÓN DE LA ENFERMEDAD		
Origen genético	Herencia autosómica dominante ligada a X. Causado por el silenciamiento transcripcional del gen FMR1 (Xq27.3).	
Clasificaciones Orphanet	Anomalías raras del desarrollo durante la embriogénesis	
	Enfermedades genéticas raras	
	Enfermedades neurológicas raras	
	Trastornos oftalmológicos raros	
	Enfermedades endocrinas raras	

VARIANTES (FENOTIPOS) Y CODIFICACIÓN								
Variantes (fenotipos)	CIE9-MC	CIE10	CIE10-ES	CIE10-BPA	ERA-EDTA ANTIGUO/NUEVO	OMIM	SNOMED-CT	ORPHA
Síndrome de X frágil	759.83	Q99.2	Q99.2	Q99.2		300624	205720009	908
Forma sintomática del X frágil en mujeres portadoras	759.83	Q99.2	Q99.2			300624	205720009	449291
TRATAMIENTO FARMACOLÓGICO								
Específico	Principio Activo:							
	Nombre comercial:							
	ATC:							
	Códigos nacionales:							
	Observaciones:							
No específico	Principio Activo:							
	Nombre comercial:							
	ATC:							
	Códigos nacionales:							
	Observaciones:							
FUENTES DE VALIDACIÓN								
Indicar si existen fuente de información que aportan, por sí solas, casos validados	Registro de anomalías congénitas							
	Laboratorio de genética/genómica (solo en casos con clínica*)							

CRITERIOS DE VALIDACIÓN	
Generales	1) Caso registrado en una de las fuentes de validación indicadas
	2) Caso notificado por parte de clínico especialista
	3) Caso verificado tras revisión de su historia clínica
Específicos (<i>combinaciones de fuentes de detección que validan el caso, si las hubiera</i>)	
CASOS CON POSIBILIDAD DE RESERVAR EN REGISTROS AUTONÓMICOS	
Caso probable	En historia clínica algún especialista ha registrado un juicio clínico de "probable" Síndrome de X frágil
Caso dudoso	Tras revisar la historia clínica no se puede asumir un diagnóstico positivo pero tampoco se puede descartar.
OBSERVACIONES	
	<u>Caso pre-sintomático o de portador</u> : En SXF se puede solicitar diagnóstico en familias en las que se haya confirmado la mutación en algún individuo, y se aconseje el estudio de familiares de los afectados.
	Según el número de repeticiones del triplete CGG podemos clasificar el caso como: 1): normal (5-49 repeticiones), 2) intermedios o grises (45-55) con riesgo de expansión en la siguiente generación, pero sin clínica, 3)premutados (50-200): puede dar lugar a fallo ovárico precoz en mujeres, y el síndrome FXTAS (síndrome de temblor y ataxia ligado al cromosoma X), 4)mutación completa >200 repeticiones (con metilación del gen: se produce el síndrome del X frágil). Si existe informe genético es importante destacar esta información para poder distinguir portadores de casos, especialmente en mujeres
	*Por lo tanto se consideran casos: los pacientes sintomáticos que en estudio genético se clasifiquen como mutados: >200 repeticiones y/o aquellos que figuren con un diagnóstico médico por parte de un facultativo. Dado que el tipo de herencia es dominante ligada al cromosoma X, los varones estarán clínicamente más afectados y sólo alrededor de un 30% de las mujeres con mutación completa presentarán clínica siendo ésta más leve.

Registro Estatal de Enfermedades Raras							AÑO ACTUALIZACIÓN		
Ficha de Validación							2024		
NOMBRE DE LA ENFERMEDAD		TETRALOGÍA DE FALLOT							
SINÓNIMOS									
DEFINICIÓN					FUENTE	https://www.orpha.net			
La Tetralogía de Fallot (TF) 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. La etiología es multifactorial, pero entre las asociaciones descritas se incluyen diabetes materna no tratada, la fenilcetonuria y la ingesta de ácido retinoico. Las anomalías cromosómicas asociadas pueden incluir la trisomía 21, 18 y 13, pero la literatura más reciente apunta como asociación mucho más frecuente la presencia de microdeleciones del cromosoma 22. El riesgo de recurrencia familiar es de un 3%.									
ORIGEN Y CLASIFICACIÓN DE LA ENFERMEDAD									
Origen genético		Herencia: Autosómica dominante o multigénica/multifactorial							
Clasificaciones Orphanet		Anomalías raras del desarrollo durante la embriogénesis							
		Malformaciones cardíacas raras							
VARIANTES (FENOTIPOS) Y CODIFICACIÓN									
Variantes (fenotipos)		CIE9-MC	CIE10	CIE10-ES	CIE10-BPA	ERA-EDTA ANTIGUO/ NUEVO	OMIM	SNOMED-CT	ORPHA
Tetralogía de Fallot		745.2	Q21.3	Q21.3	Q21.3		187500 618780	86299006	3303

TRATAMIENTO FARMACOLÓGICO	
Específico	Principio Activo:
	Nombre comercial:
	ATC:
	Códigos nacionales:
	Observaciones:
No específico	Principio Activo:
	Nombre comercial:
	ATC:
	Códigos nacionales:
	Observaciones:
FUENTES DE VALIDACIÓN	
Indicar si existen fuente de información que aportan, por sísolas, casos validados	Registro de anomalías congénitas
CRITERIOS DE VALIDACIÓN	
Generales	1) Caso registrado en una de las fuentes de validación indicadas
	2) Caso notificado por parte de clínico especialista
	3) Caso verificado tras revisión de su historia clínica

Específicos (<i>combinaciones de fuentes de detección que validan el caso, si las hubiera</i>)	4) CMBD anterior a 2016 codificado con CIE9-MC: informe que incluya los códigos 745.2 (TF) + 35.81 (reparación total de tetralogía de Fallot) 5) CMBD posterior al 2015 codificado con CIE10-ES: informe que incluya los códigos Q21.3 + alguno de los siguientes códigos: 02RM0JZ (Sustitución de tabique ventricular, con sustituto sintético, abordaje abierto), 02RP0JZ (Sustitución de tronco pulmonar, con sustituto sintético, abordaje abierto), 02RQ0JZ (Sustitución de arteria pulmonar, derecha, con sustituto sintético, abordaje abierto), 02RR0JZ (Sustitución de arteria pulmonar, izquierda, con sustituto sintético, abordaje abierto), 02BK0ZZ (Escisión de ventrículo, derecho, abordaje abierto) y 02NH0ZZ (Liberación de válvula pulmonar, abordaje abierto).
CASOS CON POSIBILIDAD DE RESERVAR EN REGISTROS AUTONÓMICOS	
Caso probable	En historia clínica se ha registrado un juicio clínico de "probable" de Tetralogía de Fallot o término similar sin que esté confirmado el diagnóstico.
Caso dudoso	Tras revisar la historia clínica, no se puede asumir un diagnóstico positivo, pero tampoco se ha descartado.
OBSERVACIONES	
INFORMACIÓN sobre los síndromes/trastornos/subtipos de trastornos que incluyen la Tetralogía de Fallot en su presentación clínica y los que comparten mismo código de captación de la CIE10-ES que la Tetralogía de Fallot.	

Síndromes que incluyen Tetralogía de Fallot entre sus manifestaciones clínicas:

- **Defecto del septo auriculoventricular completo con Tetralogía de Fallot (ORPHA: 99068)** con código CIE10-ES: **Q21.2**
- **Agenesia valvular pulmonar-tetralogía de Fallot-ausencia de ductus arterioso (ORPHA: 101206)** con código CIE10-ES: **Q22.2** presenta entre sus manifestaciones clínicas la tetralogía de Fallot (si en la validación de la Tetralogía de Fallot se encontrara este síndrome, se le asignaría su ORPHA correspondiente, pero inicialmente no sería captado al ser un código CIE10-ES diferente al que identifica la Tetralogía de Fallot)
- **Complejo de Fallot-discapacidad intelectual-retraso del crecimiento (ORPHA 3304)** es captado con el CIE10-ES: **Q87.8**, siendo un síndrome que entre sus manifestaciones clínicas presenta una tetralogía de Fallot (si en la validación de la Tetralogía de Fallot se encontrara este síndrome se le asignaría su ORPHA correspondiente, pero inicialmente no sería captado al ser un código CIE10-ES diferente al que identifica la Tetralogía de Fallot)

Estos síndromes, identificados en la CIE10-ES con códigos distintos, al presentar entre sus manifestaciones clínicas la Tetralogía de Fallot, podrían ser captados con el **Q21.3**. Si en la validación de la Tetralogía de Fallot se encontrara cualquiera de ellos, se les asignaría su ORPHA correspondiente.

Subtipo de trastorno que se identifica con Q21.3

El diagnóstico **Doble salida ventricular derecha con comunicación interventricular doblemente comprometida o subaórtica con estenosis pulmonar (ORPHA 99043)** es un subtipo de trastorno de “Doble salida ventricular derecha” (**ORPHA 3426**). Este subtipo, puede captarse desde el CMBD con los códigos CIE10-ES (**Q21.3 y Q20.1**) al poder ser identificado con el **Q21.3** y no ser una Tetralogía de Fallot, una vez sea validado se le asignará el código ORPHA correspondiente.

ANEXO III Descripción y contenido de los ficheros a enviar desde las Comunidades autónomas y ciudades con Estatuto de Autonomía al Registro Estatal de Enfermedades Raras (ReeR)

Índice

ANEXO III.1. Variables del ReeR	3
FICHERO DE DATOS IDENTIFICATIVOS	3
SECCIÓN: DATOS DE CONTEXTO DE LA DECLARACIÓN	3
1.- Comunidad autónoma declarante	3
2.- Fecha y hora de la notificación	4
SECCIÓN: DATOS DE ENLACE	5
3.- Número de registro autonómico	5
SECCIÓN: DATOS DEL INDIVIDUO	6
4.- Número de registro estatal	6
5- Grupo de variables de identificación del individuo.....	6
6.- Grupo de variables del nombre y apellidos del individuo	8
7. - Fecha de nacimiento.....	9
8.- Sexo	9
9. - País de nacimiento	10
10. – Grupo de variables del domicilio del individuo	10
11.- Grupo de variables del estado vital	13
12.-Grupo de variables de Colección de Residencia	14
13.-Baja del individuo	15
FICHERO DE DATOS NO IDENTIFICATIVOS	16
SECCIÓN: DATOS DE CONTEXTO DE LA DECLARACIÓN	16
SECCIÓN: DATOS DE ENLACE	17
SECCIÓN: DATOS DE LAS ENFERMEDADES	17
15.- Nombre de la enfermedad	18
16.- Grupo de codificación de la enfermedad	18
17.- Fuente de captación	22
18.- Fecha de captación	23
19.- Bases de diagnóstico:	23
20.- Fecha de diagnóstico	24
21.- Criterios de validación.....	25
22.-Grupo de variables de Colección de Fechas de Prevalencia	26
23.-Baja de la enfermedad	27
TABLA RESUMEN DE LAS VARIABLES DEL REER	29

ANEXO III.2. Aclaraciones sobre la obligatoriedad de las variables del ReeR	36
ANEXO III.3. Valores nulos	39
ANEXO III.4. Esquema de los ficheros que enviarán las CC.AA. al ReeR	40
ANEXO III.5. Metodología de nombrado de los ficheros ReeR	44
ANEXO III.6. Esquema del fichero que enviará el ReeR a las CC.AA. con la asignación del número de registro estatal.....	46
ANEXO III.7. Informe complementario sobre fuentes de captación	48

Este documento puede ser reproducido total o parcialmente, por cualquier medio, siempre que se cite explícitamente su procedencia.

Para citar este documento:

Grupo de trabajo del Registro Estatal de Enfermedades Raras. Manual de procedimientos del Registro Estatal de Enfermedades Raras. 2025.

ANEXO III.1. Variables del ReeR

Nota: En todos los campos Fecha que aparecen en los ficheros a enviar (nacimiento, defunción, etc.), se realizarán las validaciones lógicas de este tipo de campos, como, por ejemplo:

- Mostrar error cuando se introduce una fecha que no existe en el calendario (ej: 31 de junio) y aquella que sólo existe en los años bisiestos (ej: 29 de febrero)
- No aceptar fechas posteriores a la fecha del sistema asociadas a eventos que ya han sucedido, por ejemplo, fecha de nacimiento de un individuo en 2030 cuando la fecha del sistema es 2020.
- Mostrar error cuando la fecha de defunción es anterior a 2010 (se rechaza).

Al final de este anexo se encuentra una tabla resumen de las variables obligatorias y opcionales que aceptan valores nulos.

FICHERO DE DATOS IDENTIFICATIVOS

SECCIÓN: DATOS DE CONTEXTO DE LA DECLARACIÓN

Este conjunto de datos establece el Contexto en el que se enmarca la declaración, pues incluye la comunidad autónoma declarante y la fecha y hora de la emisión.

1.- Comunidad autónoma declarante

Comunidad autónoma que declara el caso al ReeR.

Es un dato de tipo obligatorio que no permite valores nulos.

Tipo de dato: cadena de caracteres

Esta variable se recogerá mediante el código de dos dígitos del INE.

Ej. Cantabria: 06

Validación:

- Validar frente a una tabla auxiliar.
- Deben contener ceros cuando el código solo tenga un guarismo
- Debe estar cumplimentado
- Debe corresponder con la C.A. que envía el fichero

2.- Fecha y hora de la notificación

Fecha y hora en la que el fichero es enviado desde la C.A. al ReeR. Para un fichero Xml de datos identificativos o de datos enfermedades, se utiliza el formato de fecha larga (día y hora) en tiempo UTC (Tiempo Universal Coordinado), no incluyéndose la especificación Z de desfase horario.

Es un dato de tipo obligatorio que no permite valores nulos.

Tipo de dato: fecha y hora (Timestamp ISO aaaammddThhmmss) donde:

aaaa	Año de la fecha indicado con sus cuatro caracteres.
MM	Mes de la fecha especificado con dos caracteres.
dd	Día de la fecha en formato de dos caracteres.
hh	Hora de la fecha con dos caracteres.
mm	Minutos de la fecha indicados en forma numérica de dos caracteres.
ss	Segundos de la fecha asignados con dos caracteres.

Por consiguiente, para un fichero Xml generado desde España, dado que la hora local española se corresponde con la zona horaria +01 (más información en el [mapa de zonas horarias](#)) tenemos, por ejemplo, lo siguiente:

- Cuando se indica la fecha **20200128T120000** (28/01/2020 12:00:00) su equivalente a hora local procesada por el Registro Estatal de Enfermedades Raras (ubicado en un servidor dentro de la zona horaria +01) es el 28/01/2020 13:00:00. Dado lo cual, si lo que se pretende es indicar la fecha 28/01/2020 12:00:00, se debe establecer el valor:
 - a) **20200128T110000** si nos encontramos en horario de invierno de España.
 - b) **20200128T100000** si nos encontramos en horario de verano de España.

Los lenguajes de programación realizan estas conversiones de forma automática acorde a la franja horaria del servidor o equipo donde se utilizan de modo que la hora sea una estándar internacional

Asimismo, éste también es el formato establecido para el nombre del fichero Xml con la asignación de números ReeR y para el contenido de su campo *Fecha_Hora_Asignacion*.

Ejemplo: 20200127T145323 → 27/01/2020 a las 15:54:33

```
<Asignacion_Reer xmlns:xsd="http://www.w3.org/2001/XMLSchema" xmlns:x="http://www.w3.org/2001/XMLSchema" >
  <Contexto>
    <Comunidad_Autonomia_Declarante>10</Comunidad_Autonomia_Declarante>
    <Fecha_Hora_Asignacion>20200127T145433</Fecha_Hora_Asignacion>
  </Contexto>
</Asignacion_Reer>
```

Validación:

La fecha y hora se procesa como fecha UTC (tiempo universal coordinado).

SECCIÓN: DATOS DE ENLACE

Este dato permite enlazar, para cada uno de los individuos incluidos como un caso del registro, sus datos identificativos y sus datos de salud.

Como se ha visto anteriormente, los datos identificativos y los de salud se incluyen en ficheros distintos, por lo que es necesario un dato común entre ellos que enlacen cada caso del registro.

Para un enlace completo entre los datos disociados de cada caso de una Declaración, es necesario hacer uso de los datos de Contexto, que permiten identificar y diferenciar cada una de las declaraciones del Registro.

3.- Número de registro autonómico

Identificador autonómico único que será asignado a cada individuo por cada comunidad autónoma.

Es un dato de tipo obligatorio que no permite valores nulos.

Tipo de dato: cadena de caracteres

Validación:

- Debe estar cumplimentado
- Debe de ser único (no repetido) en el fichero. Si apareciera repetido en el fichero da un error indicando el número de registro autonómico coincidente.

SECCIÓN: DATOS DEL INDIVIDUO

4.- Número de registro estatal

Número asignado por el ReeR a cada persona/individuo que es enviado por las CCAA con una enfermedad una vez que haya sido incorporado a la base de datos central. Se puede duplicar, es decir, puede repetirse si una persona tiene varias enfermedades raras.

Por tanto, una persona que se incorpore a la base de datos central con dos enfermedades tendrá un solo Número de registro estatal (un solo individuo) y dos números identificadores de enfermedad (dos Id Caso)

Es un dato de tipo obligatorio que permite valores vacíos en el primer envío de datos del individuo. Una vez definido este dato por el ReeR y comunicado a las CC.AA., pasa a ser un dato obligatorio que no permite valores vacíos.

Tipo de dato: cadena de caracteres

En el Anexo III.6 se muestra un ejemplo de esquema del fichero que las CC.AA. se podrán descargar con el número de registro estatal asignado por el ReeR.

Observaciones:

- a) tiene un sufijo añadido con el número de la C.A. declarante;
- b) cuando se hace la carga de datos se devuelve el número de ReeR;
- c) en el primer envío el número de ReeR estará vacío (en blanco).
- d) El número ReeR seguiría siendo el mismo, aunque el caso cambiara de lugar de residencia.

5- Grupo de variables de identificación del individuo

El grupo de variables de identificación del individuo está formado por las siguientes variables: Código único del SNS, CIP autonómico, tipo y número de documento identificativo.

En este grupo de variables es obligatorio, sin posibilidad de valor nulo, al menos uno de los datos relativos a la identificación del individuo: Código único del SNS, CIP autonómico o un Documento Identificativo (Número de DNI/NIF/NIE/pasaporte). **Aunque el código único del SNS no es una variable obligatoria es de especial cumplimiento.**

El resto son opcionales.

Tipo de dato: cadena de caracteres

Validación: al menos uno de los datos relativos a la identificación del individuo: Código único del SNS, CIP autonómico o un Documento Identificativo (Número de DNI/NIF/NIE/pasaporte) debe estar cumplimentado.

Observaciones: No incluir DNIs genéricos ni CIPSNS genéricos porque crea falsos duplicados. En caso de necesitar adaptar una de estas variables de identificación, optar por el CIP autonómico.

5.1.- Código único del SNS

Código de Identificación Personal del Sistema Nacional de Salud, asignado por el Ministerio de Sanidad. Aunque el código único del SNS no es una variable obligatoria es de especial cumplimiento. Este código debe comenzar siempre por la letra B.

Ejemplo: BBBBBBBBBB000001

Validación: En el caso de Cip_Sns se verifica que comienza por 'BBB'

5.2.- CIP autonómico

Código de identificación personal asignado por la comunidad autónoma.

Ej. Asturias ASTU000096119625

5.3.- Número de documento identificativo

Número del Documento Nacional de Identidad (DNI), Número de Identificación de Extranjeros (NIE), Número de Identificación Fiscal (NIF) o pasaporte.

Se verifica el algoritmo del DNI que sea válido con su Letra.

Ejemplos de DNIs estándares o genéricos que pueden provocar duplicados (falsos) son 99999999R, 00000000T, 12345678Z, 99999973K, 99999975T.

5.4.- Tipo de documento identificativo

Tipo de documento de identificación del individuo: Documento Nacional de Identidad (DNI), Número de Identificación de Extranjeros (NIE), Número de Identificación Fiscal (NIF) o pasaporte.

Tipo de documento de identificación	Valor
DNI/NIF/NIE	1
Pasaporte	2

Validación:

- Este dato solo es obligatorio sin posibilidad de valor nulo en caso de existir el dato 'Número de DNI/NIF/NIE/pasaporte'. En caso contrario no debe aparecer.
- En caso de existir el dato 'Número de DNI/NIF/NIE/pasaporte' este dato sólo podrá tener los valores 1 ó 2.

6.- Grupo de variables del nombre y apellidos del individuo

El grupo de variables del nombre y apellidos del individuo está formado por las siguientes variables: nombre, primer apellido y segundo apellido.

Se adoptarán las reglas de escritura de la tarjeta sanitaria vigentes en cada comunidad autónoma.

Tipo: cadena de caracteres

En este grupo de variables es obligatorio, sin posibilidad de valor nulo, el 'Nombre' y el 'Primer apellido'. El 'Segundo apellido' es un dato de tipo obligatorio que permite valor nulo en caso de no existir.

Estas variables no deben contener caracteres extraños (por ejemplo, interrogantes en nombre o apellidos).

6.1.- Nombre

Palabra o palabras que indican el nombre propio del individuo y que precede al apellido.

Tipo obligatorio que no permite valores nulos.

Validación: Debe estar cumplimentado.

Observaciones: Revisar antes del envío que no existan Caracteres '?' en nombre. Se recomienda comprobar que tampoco aparecen una vez realizada la carga, para ello hacer una descarga en Excel de los casos registrados.

6.2.- Primer apellido

Primer apellido, nombre de familia con que se distingue al individuo.

Tipo obligatorio que no permite valores nulos.

Validación: Debe estar cumplimentado.

Observaciones: Revisar antes del envío que no existan Caracteres '?' en apellido1. Se recomienda comprobar que tampoco aparecen una vez realizada la carga.

6.3.- Segundo apellido

Segundo apellido, nombre de familia con que se distingue al individuo.

Tipo obligatorio que permite valor nulo en caso de no existir.

Revisar antes del envío que no existan Caracteres '?' en apellido2. Se recomienda comprobar que tampoco aparecen una vez realizada la carga. Ajustarse a los valores nulos propuestos.

Nota: Para la detección automática de duplicados, se ignoran los valores nulos del segundo apellido

7. - Fecha de nacimiento

Año, mes y día de nacimiento que consta en la Tarjeta Individual Sanitaria, documento identificativo o en el historial clínico del paciente.

Es un dato de tipo obligatorio que no permite valores nulos.

Tipo de dato: fecha (ISO aaaammdd).

Validación:

Esta fecha tiene que ser igual o anterior al resto de las fechas del fichero. Serían Fecha Nacimiento <= Fecha de defunción (solo se comprueba si el caso ha fallecido) y Fecha Nacimiento <= Fecha de último estado vital del individuo.

8.- Sexo

Sexo del individuo en el momento del nacimiento.

Es un dato de tipo obligatorio que permite valores nulos.

Tipo de dato: cadena de caracteres

Se recogerá en formato hombre, mujer, indeterminado (individuos en los que el sexo en el momento del nacimiento no es claramente identificable fenotípicamente) con asignación de valores que se definen como:

Sexo	Valor
Hombre	0

Mujer	1
Indeterminado	2

Validación: este dato sólo podrá tener los valores 0,1 ó 2.

9. - País de nacimiento

Código del país en el que ha nacido el individuo.

Es un dato de tipo obligatorio que permite valores nulos.

Tipo de dato: cadena de caracteres

Esta variable se cumplimentará utilizando el código internacional normalizado de tres letras (Código ISO 3166-1 Alfa 3) para identificar a los países, establecido por la Organización Internacional de Normalización (ISO).

Ejemplo: España, ESP

Validación:

- Validar contra tabla auxiliar.

10. – Grupo de variables del domicilio del individuo

Grupo de variables del domicilio de residencia del individuo en el momento de su inclusión o actualización en el registro de la comunidad autónoma. Está formado por las siguientes variables: país, comunidad autónoma, provincia, municipio y código postal.

Validación: En este grupo de variables es obligatorio, sin posibilidad de valor nulo, el dato 'Comunidad autónoma del domicilio. El resto son datos opcionales.

Tipo de dato: cadena de caracteres

10.1. - País del domicilio

País en el que reside el individuo en el momento de la inclusión o actualización en el registro de la comunidad autónoma.

Es de tipo opcional

Tipo de dato: cadena de caracteres.

Esta variable se cumplimentará utilizando el código internacional normalizado de tres letras (Código ISO 3166-1 Alfa 3) para identificar a los países, establecido por la Organización Internacional de Normalización (ISO).

Ejemplo: España, ESP

Validación:

- Validar contra tabla auxiliar

10.2. - Comunidad autónoma del domicilio

Comunidad autónoma en la que reside el individuo en el momento de la inclusión o actualización en el registro de la comunidad autónoma.

Nota: cuando un individuo deja de ser prevalente en una C.A., no se debe dar de baja en el sistema, se cumplimentará sus fechas de inicio y fin de prevalencia, de tal forma que este individuo solo cuantificará para cada informe epidemiológico en función de esa información.

Es de tipo obligatorio que no permite valor nulo.

Tipo de dato: cadena de caracteres.

Esta variable se recogerá mediante el código de comunidad o ciudad autónoma de dos dígitos del INE.

Ej. Aragón: 02

Validación:

- Validar frente a una tabla auxiliar
- Deben contener ceros cuando el código solo tenga un guarismo
- Este dato debe venir cumplimentado

10.3. - Provincia del domicilio

Provincia en la que reside el individuo en el año.

Es de tipo opcional

Tipo de dato: cadena de caracteres.

Se indicarán los dos dígitos correspondientes al código de provincia del INE.

Ej. Albacete: 02

Validación:

- Validar frente a una tabla auxiliar
- Deben contener ceros cuando el código solo tenga un guarismo
- Si se ha cumplimentado la variable 10.2(Comunidad autónoma del domicilio) se verifica que la variable 10.3 (Provincia del domicilio) pertenece a esa CCAA

10.4. - Municipio del domicilio

Municipio en el que reside el individuo en el momento de la inclusión o actualización en el registro de la comunidad autónoma.

Es de tipo opcional

Tipo de dato: cadena de caracteres

Se indicarán los seis dígitos correspondientes al código de municipio del INE.

Ej. La Acebeda: 280014

Validación:

- Validar contra tabla INE.
- Que haya 6 dígitos
- Que los dos primeros sean los del campo provincia domicilio

10.5. - Código Postal del domicilio

Código postal del domicilio de residencia del individuo en el momento de la inclusión o actualización en el registro de la comunidad autónoma.

Es de tipo opcional

Tipo de dato: cadena de caracteres.

Se recogerá el código de 5 dígitos correspondiente al código postal.

Validación:

- Que haya 5 dígitos
- Que los dos primeros sean los del campo provincia domicilio. Solo validar los dos primeros contra el código provincia domicilio.

11.- Grupo de variables del estado vital

Grupo de variables del estado vital del individuo. Está formado por las siguientes variables: defunción, fecha de defunción, causa de defunción y fecha del último estado vital del individuo.

Observaciones: para el cálculo de los indicadores epidemiológicos del informe la variable que se considera es fecha de defunción.

11.1.- Defunción

Indica si el individuo ha fallecido o está vivo.

Es un dato de tipo obligatorio que permite valores nulos.

Tipo de dato: cadena de caracteres.

Valores:

Defunción	Valor
Vivo	0
Muerto	1

Validación:

- No puede haber valores diferentes a 0, 1 y valor nulo.

11.2- Fecha de defunción

Año, mes y día de fallecimiento del individuo. Se considerará como válida la que aparece en la Tarjeta Individual Sanitaria (TIS) y en el Registro de Mortalidad. No se acepta como válida la fecha de baja de la TIS.

Además del cruce de los RAER con el INDEF, desde el ReeR se podrá dar soporte a los RAER en el cruce con el INDEF.

Es un dato de tipo obligatorio cuando el individuo ha fallecido. Si sólo conocemos el año y el mes se pondrá el día 1. Si solo conocemos el año se pondrá el día 1 del mes de enero.

Tipo de dato: fecha (ISO aaaammdd)

Validación:

- La fecha de defunción, si no es valor nulo, tiene que ser igual o posterior a la de nacimiento. **Hay que poner un valor nulo (NA, NUK etc..) en caso de VIVOS.**

Observaciones: **Es necesario disponer de esta información en fallecidos para que el caso no aparezca como vivo:** Es esencial conocer al menos el año (ej. 01/01/XXXX) para que el caso figure como fallecido en el informe epidemiológico anual (aparece aviso en caso de falta de fecha defunción).

11.3.- Causa de defunción

Enfermedad o lesión que inició la cadena de acontecimientos patológicos que condujeron directamente a la muerte del individuo, codificada en CIE-10.

Es un dato de tipo opcional.

Tipo de dato: cadena de caracteres

Se recogerá el código que identifique la causa básica de defunción del individuo obtenido a partir del Registro de Mortalidad de la comunidad autónoma. Si existe más de 3 caracteres, sin contar el punto como carácter, debe existir un punto en la cuarta posición

Validación:

- Validar la existencia del punto en la cuarta posición de este campo, si existen más de 3 caracteres, sin contar el punto como carácter. En caso contrario no debe haber punto.

11.4.- Fecha de último estado vital del individuo

Año, mes y día en que se constató el estado de defunción o no defunción del individuo. Esta fecha coincidirá con la fecha de defunción cuando el estado vital sea “Muerto”.

Es un dato de tipo opcional, que no permite valores nulos. Si sólo conocemos el año y el mes se pondrá el día 1. Si solo conocemos el año se pondrá el día 1 del mes de enero.

Tipo: fecha (ISO aaaammdd)

Validación:

- Esta fecha coincidirá con la fecha de defunción cuando defunción tenga un valor=1 (“Muerto”).

12.-Grupo de variables de Colección de Residencia

Grupo de variables de histórico de residencia del individuo. Está formado por la variable: Residencia. Esta etiqueta es opcional.

12.1.-Residencia

Grupo de variables de residencia del individuo. Está formado por las siguientes variables: Año y CCAA.

12.1.1.-Año

Año de residencia del individuo a 1 enero.

Tipo de dato: fecha (ISO aaaa).

Ej. 2016

Validación:

- No puede ser nulo.
- No puede haber varios años iguales.

12.1.2.-CCAA

Provincia en la que reside el individuo en el año de cambio de residencia.

Tipo de dato: cadena de caracteres.

Se indicarán los dos dígitos correspondientes al código de provincia del INE.

Ej. Albacete: 02

Validación:

- Validar frente a una tabla auxiliar.
- Deben contener ceros cuando el código solo tenga un guarismo.

13.-Baja del individuo

Variable utilizada para señalar los individuos enviados previamente al ReeR que se desean eliminar de la declaración posteriormente, porque en ningún momento han cumplido con los requisitos de entrada en el ReeR. Ej. un fallecido antes de 2010 que se incluyó por

error en el primer envío, un extranjero que nunca ha residido en España o si se diera la situación de una persona que se diagnosticó por error una ER y finalmente no la tiene, o un posible duplicado detectado por una C. A. que tras el análisis se acuerda que nunca ha pertenecido a esa C. A. (todo el periodo estuvo en otra C. A.). Implica el borrado de ese individuo del Reer.

Debe hacer referencia tanto al fichero de datos de individuo como al de enfermedad.

Esta variable NO debe ser cumplimentada para indicar que un individuo ha sido prevalente durante un tiempo y deja de serlo.

Es un dato de tipo opcional. Si existe tiene que estar localizada después del bloque de Estado Vital (<Estado_Vital></Estado_Vital>).

Los valores de la variable son los siguientes:

Baja del caso	Valor
Ignorar. No hacer ninguna acción	0
Dar de baja el paciente y su/s enfermedad/es	1

Validación: Se verificará que existe el Número del Registro Estatal y que la CA que envía el caso ya notificó anteriormente el caso.

Acción

Se ignorará el valor de la etiqueta Baja del fichero de Datos_Enfermedad.

El individuo dado de baja no se tendrá en cuenta para la prevalencia.

FICHERO DE DATOS NO IDENTIFICATIVOS

SECCIÓN: DATOS DE CONTEXTO DE LA DECLARACIÓN

Este conjunto de datos establece el Contexto en el que se enmarca la declaración, pues incluye la comunidad autónoma declarante y la fecha y hora de la emisión.

Ver variables 1 y 2.

SECCIÓN: DATOS DE ENLACE

Estos datos permiten enlazar el fichero de datos identificativos con el de datos no identificativos. Ver variable 3.

SECCIÓN: DATOS DE LAS ENFERMEDADES

Un mismo individuo puede tener varias enfermedades raras.

14.- Identificador del caso

14.1 Identificador del caso ReeR (Id_Caso)

Número asignado por el ReeR a cada caso, una vez que haya sido incorporado a la base de datos central.

El Id_Caso relaciona la persona con la enfermedad (binomio persona-enfermedad). Por tanto, una persona que figure con dos enfermedades tendrá dos Id_Caso diferentes (uno para cada una de sus enfermedades).

Es un código único para cada caso (registro o línea de la base de datos), que se incluye en la plataforma. Invariable y no se puede duplicar.

Variable de tipo opcional, no es necesario que esté cumplimentada si se quiere actualizar la información de la enfermedad sólo cargando el fichero de enfermedades. No acepta valores nulos.

Si existe tiene que estar localizada después del inicio de etiqueta de Enfermedad.

Tipo de dato: string de 36 caracteres.

14.2 Identificador del caso autonómico (Id_Caso Autonómico)

Número que puede ser generado por la C.A y que es diferente para cada caso. El Id_Caso autonómico relaciona la persona con la enfermedad (binomio persona-enfermedad). Por tanto, una persona que figure con dos enfermedades tendrá dos Id-Caso autonómicos diferentes (uno para cada una de sus enfermedades).

Es un dato de tipo opcional, no es obligatorio que la etiqueta exista en el fichero en ninguna situación: inserción de enfermedad o actualización de enfermedad.

Tipo de dato: cadena de caracteres.

15.- Nombre de la enfermedad

Nombre literal de la enfermedad. Es un texto libre que hace referencia a la enfermedad que padece el individuo. Se incluye como forma de validación de las codificaciones y para dar la opción de ser más específicos que lo que los sistemas de codificación permiten.

Es un dato opcional.

Tipo: cadena de caracteres.

Esta variable aparecerá en mayúsculas y sin acentos.

Ejemplo: ENFERMEDAD DE REITER.

Nota: Este nombre de enfermedad no se utiliza para la comprobación del grupo de codificación.

16.- Grupo de codificación de la enfermedad

Es una variable formada por la unión de cuatro datos: sistema, edición, código y descriptor. Cada enfermedad debe ser codificada mediante los sistemas SNOMED CT y ORPHA. Si no existe uno de estos códigos para la enfermedad a incluir, en la tabla proporcionada por el MS extraída de las fichas de validación, se acepta el valor nulo y así la variable vendrá cumplimentada con valor nulo NA. Complementariamente, se pueden incluir cuantos sistemas se consideren de la relación que se señala en la tabla y de los que se disponga información. No se cumplimentarán automáticamente las variables de codificación (CIE 10, OMIM, etc....) a partir de los códigos ORPHA y SNOMED -CT.

Se asignará automáticamente la enfermedad genérica, no el subtipo, en todas aquellas enfermedades en las que los códigos (OMIM, CIE 10, etc.) no estén cumplimentados y sus variantes/subtipos tengan la misma codificación en ORPHA y SNOMED CT.

En este grupo de variables, el sistema y el código son datos obligatorios que permite valor nulo. La edición y el descriptor son datos opcionales.

Es múltiple, la enfermedad puede venir codificada por varios sistemas y codificaciones.

En la siguiente tabla se muestran los distintos sistemas de codificación permitidos y su valor asociado, que deberá ser incluido la variable 'Sistema'.

Sistemas de codificación	Valor
ORPHA	1
CIE-9-MC	2
CIE-10	3
CIE-10-ES	4
CIE-10-BPA	5
SNOMED CT	6
OMIM	7
EDTA Antiguo	8
EDTA Nuevo	9
HPO	10

Validación:

- Las variables 13.1 ORPHA y 13.6 SNOMED CT deben estar cumplimentadas con valores válidos para la aceptación del caso (contra tabla suministrada por el MS)

16.1.- ORPHA

Código ORPHA para la enfermedad rara objeto de inscripción en el registro. Cada enfermedad debe ser codificada mediante los sistemas SNOMED CT y ORPHA. Enviar ORPHA con granularidad mínima de trastorno.

Es un dato de tipo obligatorio que permite valor nulo tipo NA.

Ejemplo: Tetralogía de Fallot 3303

Validación:

- Validar contra tabla suministrada por el MS.

16.2.- CIE-9-MC

Código CIE-9-MC de la *Clasificación Internacional de Enfermedades, 9ª revisión modificación clínica* para la enfermedad rara objeto de inscripción en el registro. Se añade el punto de separación en cuarta posición si existe más de 3 dígitos.

Ejemplo: Tetralogía de Fallot 345.2

Validación:

- Validar contra tabla suministrada por el MS.
- Debe haber un punto en la cuarta posición siempre que exista información en la quinta posición.

16.3.- CIE-10

Código CIE-10 de la *Clasificación Internacional de Enfermedades, décima revisión en español* para la enfermedad rara objeto de inscripción en el registro. Se añade el punto de separación en cuarta posición si existe más de 3 caracteres, sin contar el punto como carácter.

Ejemplo: Tetralogía de Fallot Q21.3

Validación:

- Validar contra tabla suministrada por el MS.
- Si el valor aportado tiene más de 3 caracteres, sin contar el punto como carácter, tiene que cumplir que el carácter de la cuarta posición sea un punto.

16.4.- CIE-10-ES

Código CIE-10 de la *Clasificación Internacional de Enfermedades, décima revisión en español* para los diagnósticos de la enfermedad rara objeto de inscripción en el registro. Se añade el punto de separación en cuarta posición si existen más de 3 caracteres, sin contar el punto como carácter.

Ejemplo: Tetralogía de Fallot Q21.3

Validación:

- Validar contra tabla suministrada por el MS.
- Si el valor aportado tiene más de 3 caracteres, sin contar el punto como carácter, tiene que cumplir que el carácter de la cuarta posición sea un punto.

16.5. - CIE-10-BPA

Código CIE-10-BPA de la *Lista de defectos congénitos estructurales y Cromosómicos*, para el literal de la enfermedad rara objeto de inscripción en el registro. Usado en defectos y anomalías congénitas. Se añade el punto de separación en cuarta posición si existe más de 3 caracteres, sin contar el punto como carácter.

Ejemplo: Tetralogía de Fallot Q21.4

Validación:

- Validar contra tabla suministrada por el MS.
- Si el valor aportado tiene más de 3 caracteres, sin contar el punto como carácter tiene que cumplir que el carácter de la cuarta posición sea un punto.

16.6.- SNOMED CT

Código Snomed CT (*Systematized Nomenclature of Medicine – Clinical Terms*) asignado para la enfermedad rara objeto de inscripción en el registro. Cada enfermedad debe ser codificada mediante los sistemas Snomed CT y Orpha.

Es un dato de tipo obligatorio que permite valor nulo tipo NA.

Ejemplo: Tetralogía de Fallot 86299006

Validación:

- Validar contra tabla suministrada por el MS.

16.7.- OMIM

Código (o códigos) OMIM (*Online Mendelian Inheritance in Man*) asignados para la enfermedad rara objeto de inscripción en el registro. Usado en defectos y anomalías hereditarias.

Existen códigos de fenotipo y de genotipo. Se deberá cumplimentar este apartado mediante el código de fenotipo.

Ejemplo: Tetralogía de Fallot 187500

Validación:

Se hace una verificación y si no coincide muestra un aviso.

16.8.- EDTA antiguo

Código vigente en 2012 de la ERA-EDTA (*European Renal Association-European Dialysis and Transplant Association*). Usado para enfermedades renales crónicas en tratamiento sustitutivo renal.

Validación:

- Validar contra tabla, cuando exista el dato.

16.9.- EDTA nuevo

Código nuevo de la ERA (*European Renal Association-European Dialysis and Transplant Association*). Usado para enfermedades renales crónicas en tratamiento sustitutivo renal.

Validación:

- Validar contra tabla, cuando exista el dato.

16.10.- HPO

Código de HPO (*Human Phenotype Ontology*). Usado para codificar fenotipos que se pueden asociar a enfermedades raras.

Validación: No validar.

17.- Fuente de captación

Fuente de información en la que la comunidad autónoma capta el caso.

Es un dato de tipo obligatorio que permite valores nulos.

Tipo de dato: cadena de caracteres.

Los valores de la variable son los siguientes:

Fuente de captación	Valor
Notificación de profesional sanitario	1
Historia clínica de atención primaria	2
Historia clínica de atención hospitalaria	3
Historia clínica electrónica	4
Registro de Actividad de Atención Especializada. RAE-CMBD	5
Registro de cribado neonatal/Registro de metabolopatías	6
Registro de anomalías congénitas	7
Registro de enfermedades renales crónicas	8
Registro de información de medicamentos	9
Registro de mortalidad	10
Laboratorio de genética/genómica	11
Laboratorio hematológico	12
CSUR	13

Registro de organizaciones de pacientes (previa verificación del consentimiento informado del paciente por parte de la organización)	14
Registro de enfermedades de declaración obligatoria	15
Registros de instituciones sociales y educativas	16
Registros llevados a cabo por investigadores en EERR	17
Registro de incapacidad temporal	18
Sistema de Información del Fondo de Cohesión	19
Otras	99

Es una variable que admite valores múltiples.

Validación:

- Tiene que venir cumplimentada por los valores de la tabla o valor nulo.

Nota: Como información complementaria se puede enviar un documento (ReeR_Fuentes de Captación), que especifica las fuentes de captación consultadas en cada enfermedad. (Anexo III.7).

18.- Fecha de captación

Fecha que aparezca en la fuente de captación utilizada por la comunidad autónoma para captar el caso. Si hay diferentes fechas de diferentes fuentes de captación se escogerá la fecha más antigua.

Cuando no se conozca esta fecha se pondrá la fecha de notificación al registro autonómico.

Aunque la variable 'Fuente de captación' admite valores múltiples, la 'Fecha de captación' es única.

Es un dato de tipo obligatorio que no permite valores nulos.

Tipo de dato: fecha (ISO aaaammdd)

Observaciones: es esencial para el cálculo de la prevalencia si no se dispone de la fecha inicio prevalencia, ni fecha de diagnóstico.

19.- Bases de diagnóstico:

Base diagnóstica disponible que permite verificar el caso. Es el criterio de confirmación o verificación del caso.

Es un dato de tipo opcional.

Tipo de dato: cadena de caracteres.

Los valores de la variable son los siguientes:

Criterio de confirmación o verificación del caso	Valor
Diagnóstico clínico	1
Prueba genética	2
Prueba histológica	3
Prueba bioquímica	4
Prueba hematológica	5
Prueba inmunológica	6
Prueba de imagen	7
Otras	99

Es una variable que admite valores múltiples.

Validación:

- Tiene que venir cumplimentada por los valores de la tabla o sin cumplimentar.

20.- Fecha de diagnóstico

Fecha del diagnóstico de la enfermedad. Es la fecha del resultado de la prueba diagnóstica que aparezca en el informe de las pruebas de la variable 'Bases de diagnóstico' o es la fecha que aparezca explícitamente como fecha de diagnóstico en las fuentes de captación que la recojan "notificación de profesional sanitario, historia clínica, registro de cribado neonatal/registro de metabolopatías y registro de anomalías congénitas". Cuando una ER necesite varias pruebas diagnósticas para ser confirmada se empleará como fecha de diagnóstico la última en realizarse, ya que el diagnóstico no queda confirmado hasta tener esa prueba.

Las personas con test genético positivo para una enfermedad pero sin clínica no se consideran aún casos excepto para las enfermedades detectadas por cribado neonatal poblacional en la que los casos confirmados presintomáticos se declaran al ReeR. Para la notificación al ReeR se considera fecha de diagnóstico en estas enfermedades (por ejemplo en la E. Huntington) la fecha en la cual el caso con síntomas se confirma con la prueba genética o bien la fecha en la cual el caso con prueba genética positiva inicia los síntomas.

Los diagnósticos prenatales natos se notificarán con la fecha de nacimiento como fecha de diagnóstico.

Para las fuentes de captación que no recojan explícitamente la fecha de diagnóstico ésta variable no se podrá cumplimentar, en estos casos, solo se cumplimentará la de fecha de captación.

Es un dato de tipo opcional. Si sólo conocemos el año y el mes se pondrá el día 1. Si solo conocemos el año se pondrá el día 1 del mes de enero.

Aunque la fecha de diagnóstico no es una variable obligatoria es de especial cumplimiento.

Tipo de dato: fecha (ISO aaaammdd)

Validación: mayor o igual a Fecha de nacimiento si existe. Se hace la comprobación y si no cumple esta condición se muestra un aviso.

Observaciones: es esencial para el cálculo de la prevalencia si no se dispone de la fecha inicio prevalencia. Se recuerda que "Los diagnósticos prenatales natos se notificarán con la fecha de nacimiento como fecha de diagnóstico".

21.- Criterios de validación

Criterio utilizado para validar el caso para su envío al ReeR. Los criterios de validación son obtener el caso accediendo a la historia clínica del enfermo, por la notificación de un clínico, desde un registro o sistema de información que ya está validado (por ejemplo, el registro de cribado neonatal/registro de metabolopatías) o utilizando los criterios específicos de validación que constan en la ficha de validación de la enfermedad.

Es un dato de tipo obligatorio que no permite valores nulos.

Tipo de dato: cadena de caracteres.

Los valores de la variable son los siguientes:

Criterios de validación	Valor
Historia clínica	1
Notificación de un clínico	2
Registro validado	3
Criterios específicos de validación	4

Es una variable que admite valores múltiples.

Validación:

- Tiene que venir cumplimentada por los valores de la tabla.

Otras validaciones:

1) Que el fichero tiene el formato de XML

2) Que el número de casos de datos Identificativos y el número de casos de Enfermedad coinciden (que no haya paciente sin enfermedad, o enfermedad sin paciente)

3) Declaración de 0 casos de enfermedad: Cuando una C.A., después de la correspondiente búsqueda, no detecta casos dentro de un año de una enfermedad, debe declarar en la aplicación que ha detectado 0 casos. Para ello tiene que acceder al menú “Gestión de ficheros > Declaración de 0 casos” y dar de alta el año y la enfermedad que desea declarar. Si posteriormente se intenta declarar un caso de esta enfermedad en el año marcado, se mostrará un error y será necesario eliminar en esta opción de menú la declaración de 0 casos.

22.-Grupo de variables de Colección de Fechas de Prevalencia

Grupo de variables de fechas de prevalencia. Está formado por la variable: Prevalencia. Esta etiqueta es opcional.

22.1.-Prevalencia

Grupo de variables de fecha de prevalencia. Está formado por las siguientes variables: Fecha_Inicio_Prevalencia y Fecha_Fin_Prevalencia. Permite un máximo de 20 elementos.

Variables que indican a partir de qué fecha el caso va a ser considerado como prevalente en una C.A. en el ReeR y hasta cuando, si procede. Estas variables son necesarias para la gestión de los casos prevalentes en una C.A. que después cambian de residencia y pasan a ser prevalentes en otra.

Se calcula la prevalencia en función de lugar de residencia. Es necesario que no haya solapamientos entre las fechas de inicio y fin de prevalencia que reflejen las CC.AA. implicadas.

Nota: cuando un individuo deja de ser prevalente en una C.A., no se debe dar de baja en el sistema, se cumplimentará sus fechas de inicio y fin de prevalencia, de tal forma que este individuo solo cuantificará para cada informe epidemiológico en función de esa información.

22.1.1.-Fecha_Inicio_Prevalencia

Fecha de inicio de prevalencia.

Indica la fecha a partir de la cual el caso va a ser considerado como prevalente en una C.A.

Tipo de dato: fecha (ISO aaaammdd).

Ej. 20160215

Validación:

- No puede ser nulo.
- Debe ser una fecha válida.
- Debe ser inferior que la Fecha_Fin_Prevalencia.
- No puede ser mayor que la fecha actual.

Se utilizará para el cálculo de la prevalencia y, cuando no se encuentre cumplimentada, se utilizará fecha de diagnóstico (o fecha de captación si no está disponible la de diagnóstico).

22.1.2.-Fecha_Fin_Prevalencia

Fecha de fin de prevalencia. Esta etiqueta es opcional.

Indica hasta qué fecha el caso va a ser considerado como prevalente en una C.A. en el ReeR, si procede.

Tipo de dato: fecha (ISO aaaammdd).

Ej. 20170525

Validación:

- No puede ser nulo
- Debe ser una fecha válida.
- Debe ser mayor que la Fecha_Inicio_Prevalencia.
- No puede ser mayor que la fecha actual.

Si en la actualidad / momento del envío el caso sigue residiendo en la Comunidad Autónoma, se debe dejar esta fecha de fin de prevalencia en blanco.

23.-Baja de la enfermedad

Esta etiqueta es opcional, pero si existe tiene que estar localizada después de Corrección_Criterios_Validacion o Fecha_Fin_Prevalencia.

Valores permitidos:

0 => no hace ninguna acción, salvo que en los datos del paciente aparezca

Baja=1 que en este caso dará de baja la enfermedad

1 => da de baja el paciente cuando no tiene otras enfermedades

Para poder dar de baja la segunda enfermedad no es necesario que exista el campo ID_Caso y venga completo.

Acción:

La enfermedad no se tendrá en cuenta para la prevalencia.

Nota: Únicamente se dará de baja la enfermedad de un individuo que en ningún momento ha cumplido con los requisitos de entrada en el ReeR. Ej. un fallecido antes de 2010 que se incluyó por error en el primer envío, un extranjero que nunca ha residido en España o si se diera la situación de una persona que se diagnosticó por error esa ER y finalmente no la tiene. Esta variable NO debe ser cumplimentada para indicar que un individuo con una enfermedad ha sido prevalente durante un tiempo y deja de serlo (esta situación se reflejará en la variable “Fin de Prevalencia”).

TABLA RESUMEN DE LAS VARIABLES DEL REER

FICHERO	SECCIÓN	Nombre Variable	Tipo: Obligatorio/Opcional/admite valores nulos	Valores
FICHERO DE DATOS IDENTIFICATIVOS	DATOS DE CONTEXTO DE LA DECLARACIÓN	1.- Comunidad autónoma declarante	Obligatorio que no permite valores nulos.	
FICHERO DE DATOS IDENTIFICATIVOS	DATOS DE CONTEXTO DE LA DECLARACIÓN	2.- Fecha y hora de la notificación	Obligatorio que no permite valores nulos.	
FICHERO DE DATOS IDENTIFICATIVOS	DATOS DE ENLACE	3.- Número de registro autonómico	Obligatorio que no permite valores nulos.	
FICHERO DE DATOS IDENTIFICATIVOS	DATOS DEL INDIVIDUO	4.- Número de registro estatal	Obligatorio que permite valores vacíos en el primer envío de datos del individuo. Una vez definido este dato por el ReeR y comunicado a las CC.AA., pasa a ser un dato obligatorio que no permite valores vacíos.	
FICHERO DE DATOS IDENTIFICATIVOS	DATOS DEL INDIVIDUO	5- Grupo de variables de identificación del individuo	El grupo de variables de identificación del individuo está formado por las siguientes variables: Código único del SNS, CIP autonómico, tipo y número de documento identificativo. En este grupo de variables es obligatorio, sin posibilidad de valor nulo, al menos uno de los datos relativos a la identificación del individuo: Código único del SNS, CIP autonómico o un Documento Identificativo (Número de DNI/NIF/NIE/pasaporte). Aunque el código único del SNS no es una variable obligatoria es de especial cumplimiento. El resto son opcionales.	
FICHERO DE DATOS IDENTIFICATIVOS	DATOS DEL INDIVIDUO	5.1.- Código único del SNS	Aunque el código único del SNS no es una variable obligatoria es de especial cumplimiento.	
FICHERO DE DATOS IDENTIFICATIVOS	DATOS DEL INDIVIDUO	5.2.- CIP autonómico		
FICHERO DE DATOS IDENTIFICATIVOS	DATOS DEL INDIVIDUO	5.3.- Número de documento identificativo		

FICHERO DE DATOS IDENTIFICATIVOS	DATOS DEL INDIVIDUO	5.4.- Tipo de documento identificativo		
FICHERO DE DATOS IDENTIFICATIVOS	DATOS DEL INDIVIDUO	6.- Grupo de variables del nombre y apellidos del individuo	El grupo de variables del nombre y apellidos del individuo está formado por las siguientes variables: nombre, primer apellido y segundo apellido. En este grupo de variables es obligatorio, sin posibilidad de valor nulo, el 'Nombre' y el 'Primer apellido'. El 'Segundo apellido' es un dato de tipo obligatorio que permite valor nulo en caso de no existir.	
FICHERO DE DATOS IDENTIFICATIVOS	DATOS DEL INDIVIDUO	6.1.- Nombre	Obligatorio que no permite valores nulos.	
FICHERO DE DATOS IDENTIFICATIVOS	DATOS DEL INDIVIDUO	6.2.- Primer apellido	Obligatorio que no permite valores nulos.	
FICHERO DE DATOS IDENTIFICATIVOS	DATOS DEL INDIVIDUO	6.3.- Segundo apellido	Obligatorio que permite valor nulo en caso de no existir.	
FICHERO DE DATOS IDENTIFICATIVOS	DATOS DEL INDIVIDUO	7. - Fecha de nacimiento	Obligatorio que no permite valores nulos.	
FICHERO DE DATOS IDENTIFICATIVOS	DATOS DEL INDIVIDUO	8.- Sexo	Obligatorio que no permite valores nulos.	Hombre=0;Mujer=1;Indeterminado=2
FICHERO DE DATOS IDENTIFICATIVOS	DATOS DEL INDIVIDUO	9. - País de nacimiento	Obligatorio que no permite valores nulos.	
FICHERO DE DATOS IDENTIFICATIVOS	DATOS DEL INDIVIDUO	10. – Grupo de variables del domicilio del individuo	En este grupo de variables es obligatorio, sin posibilidad de valor nulo, el dato 'Comunidad autónoma de domicilio junto con, al menos, otro dato del grupo. El resto son datos opcionales.	
FICHERO DE DATOS IDENTIFICATIVOS	DATOS DEL INDIVIDUO	10.1. - País del domicilio	El resto son datos opcionales..	
FICHERO DE DATOS IDENTIFICATIVOS	DATOS DEL INDIVIDUO	10.2. - Comunidad autónoma del domicilio	Obligatorio que no permite valores nulos..	
FICHERO DE DATOS IDENTIFICATIVOS	DATOS DEL INDIVIDUO	10.3. - Provincia del domicilio	El resto son datos opcionales.	
FICHERO DE DATOS IDENTIFICATIVOS	DATOS DEL INDIVIDUO	10.4. - Municipio del domicilio	El resto son datos opcionales.	
FICHERO DE DATOS IDENTIFICATIVOS	DATOS DEL INDIVIDUO	10.5. - Código Postal del domicilio	El resto son datos opcionales.	
FICHERO DE DATOS IDENTIFICATIVOS	DATOS DEL INDIVIDUO	11.- Grupo de variables del estado vital		
FICHERO DE DATOS IDENTIFICATIVOS	DATOS DEL INDIVIDUO	11.1.- Defunción	Obligatorio que permite valores nulos.	Vivo=0; Muerto=1

FICHERO DE DATOS IDENTIFICATIVOS	DATOS DEL INDIVIDUO	11.2- Fecha de defunción	Es un dato de tipo obligatorio cuando el individuo ha fallecido. Si sólo conocemos el año y el mes se pondrá el día 1. Si solo conocemos el año se pondrá el día 1 del mes de enero.	
FICHERO DE DATOS IDENTIFICATIVOS	DATOS DEL INDIVIDUO	11.3.- Causa de defunción	Opcional.	
FICHERO DE DATOS IDENTIFICATIVOS	DATOS DEL INDIVIDUO	11.4.- Fecha de último estado vital del individuo	Opcional, que no permite valores nulos. Si sólo conocemos el año y el mes se pondrá el día 1. Si solo conocemos el año se pondrá el día 1 del mes de enero.	
FICHERO DE DATOS IDENTIFICATIVOS	DATOS DEL INDIVIDUO	12.-Grupo de variables de Colección de Residencia	Grupo de variables de residencia del individuo. Está formado por las siguientes variables: Año y CCAA.	
FICHERO DE DATOS IDENTIFICATIVOS	DATOS DEL INDIVIDUO	12.1.-Residencia		
FICHERO DE DATOS IDENTIFICATIVOS	DATOS DEL INDIVIDUO	12.1.1.-Año		
FICHERO DE DATOS IDENTIFICATIVOS	DATOS DEL INDIVIDUO	12.1.2.-CCAA		
FICHERO DE DATOS IDENTIFICATIVOS	DATOS DEL INDIVIDUO	13.-Baja del individuo	Opcional.	Ignorar. No hacer ninguna acción=0; Dar de baja el paciente y su/s enfermedad/es=1
FICHERO DE DATOS NO IDENTIFICATIVOS	DATOS DE LAS ENFERMEDADES	14.1 Identificador del caso ReeR (Id_Caso)	Opcional que no permite valores nulos. No es necesario que esté cumplimentada si se quiere actualizar la información de la enfermedad sólo cargando el fichero de enfermedades.	
FICHERO DE DATOS NO IDENTIFICATIVOS	DATOS DE LAS ENFERMEDADES	14.2 Identificador del caso autonómico (Id_Caso Autonómico)	Opcional. No es obligatorio que la etiqueta exista en el fichero en ninguna situación: inserción de enfermedad o actualización de enfermedad.	
FICHERO DE DATOS NO IDENTIFICATIVOS	DATOS DE LAS ENFERMEDADES	15.- Nombre de la enfermedad	Opcional.	
FICHERO DE DATOS NO IDENTIFICATIVOS	DATOS DE LAS ENFERMEDADES	16.- Grupo de codificación de la enfermedad	Es una variable formada por la unión de cuatro datos: sistema, edición, código y descriptor. Cada enfermedad debe ser codificada mediante los sistemas SNOMED CT y ORPHA. Si no existe uno de estos códigos para la enfermedad a incluir, en la tabla proporcionada por el MS extraída de las fichas de validación, se acepta el valor nulo y así la variable vendrá cumplimentada con valor nulo NA. En este grupo de variables, el	ORPHA=1; CIE-9-MC=2; CIE-10=3; CIE-10-ES=4; CIE-10-BPA=5; SNOMED CT=6; OMIM=7; EDTA Antiguo=8; EDTA Nuevo=9; HPO=10

			sistema y el código son datos obligatorios que permite valor nulo. La edición y el descriptor son datos opcionales.	
FICHERO DE DATOS NO IDENTIFICATIVOS	DATOS DE LAS ENFERMEDADES	16.1.- ORPHA	Obligatorio que permite valor nulo.	
FICHERO DE DATOS NO IDENTIFICATIVOS	DATOS DE LAS ENFERMEDADES	16.2.- CIE-9-MC		
FICHERO DE DATOS NO IDENTIFICATIVOS	DATOS DE LAS ENFERMEDADES	16.3.- CIE-10		
FICHERO DE DATOS NO IDENTIFICATIVOS	DATOS DE LAS ENFERMEDADES	16.4.- CIE-10-ES		
FICHERO DE DATOS NO IDENTIFICATIVOS	DATOS DE LAS ENFERMEDADES	16.5. - CIE-10-BPA		
FICHERO DE DATOS NO IDENTIFICATIVOS	DATOS DE LAS ENFERMEDADES	16.6.- SNOMED CT	Obligatorio que permite valor nulo.	
FICHERO DE DATOS NO IDENTIFICATIVOS	DATOS DE LAS ENFERMEDADES	16.7.- OMIM		
FICHERO DE DATOS NO IDENTIFICATIVOS	DATOS DE LAS ENFERMEDADES	16.8.- EDTA antiguo		
FICHERO DE DATOS NO IDENTIFICATIVOS	DATOS DE LAS ENFERMEDADES	16.9.- EDTA nuevo		
FICHERO DE DATOS NO IDENTIFICATIVOS	DATOS DE LAS ENFERMEDADES	16.10.- HPO		

FICHERO DE DATOS NO IDENTIFICATIVOS	DATOS DE LAS ENFERMEDADES	17.- Fuente de captación	Obligatorio que permite valor nulo. Es una variable que admite valores múltiples.	Notificación de profesional sanitario=1;Historia clínica de atención primaria=2;Historia clínica de atención hospitalaria=3;Historia clínica electrónica=4;Registro de Actividad de Atención Especializada. RAE-CMBD=5;Registro de cribado neonatal/Registro de metabolopatías=6;Registro de anomalías congénitas=7;Registro de enfermedades renales crónicas=8;Registro de información de medicamentos=9;Registro de mortalidad=10;Laboratorio de genética/genómica=11;Laboratorio hematológico=12;CSUR=13;Registro de organizaciones de pacientes (previa verificación del consentimiento informado del paciente por parte de la organización)=14;Registro de enfermedades de declaración obligatoria=15;Registros de instituciones sociales y educativas=16;Registros llevados a cabo por investigadores en EERR=17;Registro de incapacidad
--	----------------------------------	---------------------------------	---	--

				temporal=18;Sistema de Información del Fondo de Cohesión=19;Otras=99
FICHERO DE DATOS NO IDENTIFICATIVOS	DATOS DE LAS ENFERMEDADES	18.- Fecha de captación	Obligatorio que no permite valor nulo.	
FICHERO DE DATOS NO IDENTIFICATIVOS	DATOS DE LAS ENFERMEDADES	19.- Bases de diagnóstico: Criterio de confirmación o verificación del caso-	Opcional. Es una variable que admite valores múltiples.	Diagnóstico clínico=1;Prueba genética=2;Prueba histológica=3;Prueba bioquímica=4;Prueba hematológica=5;Prueba inmunológica=6;Prueba de imagen=7;Otras=99
FICHERO DE DATOS NO IDENTIFICATIVOS	DATOS DE LAS ENFERMEDADES	20.- Fecha de diagnóstico	Opcional. Si sólo conocemos el año y el mes se pondrá el día 1. Si solo conocemos el año se pondrá el día 1 del mes de enero. Aunque la fecha de diagnóstico no es una variable obligatoria es de especial cumplimiento.	
FICHERO DE DATOS NO IDENTIFICATIVOS	DATOS DE LAS ENFERMEDADES	21.- Criterios de validación	Obligatorio que no permite valor nulo. Es una variable que admite valores múltiples.	Historia clínica=1;Notificación de un clínico=2;Registro validado=3;Criterios específicos de validación=4

FICHERO DE DATOS NO IDENTIFICATIVOS	DATOS DE LAS ENFERMEADES	22.-Grupo de variables de Colección de Fechas de Prevalencia	Grupo de variables de fechas de prevalencia. Está formado por la variable: Prevalencia.	
FICHERO DE DATOS NO IDENTIFICATIVOS	DATOS DE LAS ENFERMEADES	22.1.-Prevalencia		
FICHERO DE DATOS NO IDENTIFICATIVOS	DATOS DE LAS ENFERMEADES	22.1.1.-Fecha_Inicio_Prevalencia	Opcional.	
FICHERO DE DATOS NO IDENTIFICATIVOS	DATOS DE LAS ENFERMEADES	22.1.2.-Fecha_Fin_Prevalencia	Opcional.	
FICHERO DE DATOS NO IDENTIFICATIVOS	DATOS DE LAS ENFERMEADES	23.-Baja de la enfermedad	Opcional	

ANEXO III.2. Aclaraciones sobre la obligatoriedad de las variables del ReeR

Cuando hablamos de obligatoriedad de las variables del ReeR, es necesario diferenciar dos partes: obligatoriedad estructural y obligatoriedad del dato.

Obligatoriedad estructural (definida en los esquemas XSD)

Esta obligatoriedad, como su nombre indica, hace referencia a la **existencia de los bloques estructurales** que conforman las declaraciones. **Esta obligatoriedad se define en el esquema XSD**, y es la que obliga a que un campo estructural esté presente en el XML.

A continuación se muestra un ejemplo de bloque estructural obligatorio sin dato.

```
<!-- Bloque de datos de Identificación -->
<Identificacion>
  <Cip_Sns>BBBBBBBBBB000001</Cip_Sns>
  <Cip_Aut></Cip_Aut>
  <!-- Bloque de datos de Documento identificativo -->
  <Coleccion_Documentos>
    <Documento>
      <Tipo>1</Tipo>
      <Identificador>12345678X</Identificador>
    </Documento>
  </Coleccion_Documentos>
</Identificacion>
```

Como ejemplo de bloques estructurales no obligatorios, podemos partir del ejemplo anterior. Si no hubiera ningún documento civil identificativo asociado al paciente, el caso anterior quedaría de la siguiente manera:

```
<!-- Bloque de datos de Identificación -->
<Identificacion>
  <Cip_Sns>BBBBBBBBBB000001</Cip_Sns>
  <Cip_Aut></Cip_Aut>
  <!-- Bloque de datos de Documento identificativo -->
  <Coleccion_Documentos></Coleccion_Documentos>
</Identificacion>
```

Como se puede ver, el bloque estructural 'Documento' y sus subelementos 'Tipo' e 'Identificador', no son obligatorios, por lo que si no existiera ningún documento asociado al paciente, se prescinde de ellos.

Obligatoriedad del dato

Esta restricción, como su nombre indica, hace referencia a la **presencia de los datos** que se incluyen en las declaraciones. **Esta obligatoriedad se define en el Anexo III.1**, y es la que obliga a que un dato esté presente en la declaración. En este aspecto, diferenciamos tres tipos de datos:

- **Datos opcionales:** son aquellas que pueden no ser incluidos, y no es necesario especificar la razón de ello.

Ejemplo de dato opcional no incluido en la declaración:

```
<Enfermedad>
  <Nombre></Nombre>
  <!-- Conjunto de codificaciones realizadas sobre la enfermedad -->
  <Coleccion_Codificaciones>
    <!-- Codificación de la enfermedad -->
    <Codificacion>
      <Sistema>2</Sistema>
      <Version>2014</Version>
      <Codigo>275.1</Codigo>
      <Descripcion>Trastornos del metabolismo del cobre</Descripcion>
    </Codificacion>
  </Coleccion_Codificaciones>
</Enfermedad>
```

Esta declaración sí sería válida.

- **Datos obligatorios que permiten *valor nulo*:** son aquellos que han de ir incluidos, y en caso de que no fuera posible, es necesario especificar la razón de ello, utilizando un *valor nulo*.

Ejemplo de dato obligatorio incluido en la declaración con un *valor nulo*:

```
<Sexo>UNK</Sexo>
<Fecha_Nacimiento>19800215</Fecha_Nacimiento>
```

En este caso, se indica con el *valor nulo* 'UNK' (Desconocido) la razón por la que no ha sido posible incluir el dato.

Esta declaración sí sería válida.

- **Datos obligatorios que no permiten *valor nulo*:** son aquellos que han de ir incluidos obligatoriamente en la declaración, y en caso de que no fuera posible, la declaración dejaría de ser válida, al no haber posibilidad de introducir un *valor nulo*.

Ejemplo de dato obligatorio no incluido en la declaración:

```
<Contexto>
  <Comunidad Autonoma Declarante>02</Comunidad Autonoma_Declarante>
  <Fecha_Hora_Declaracion></Fecha_Hora_Declaracion>
</Contexto>
```

Esta declaración no sería válida.

ANEXO III.3. Valores nulos

Los valores nulos se utilizan cuando un dato de marcada importancia, es decir, de tipo obligatorio, es imposible de obtener de las fuentes de información.

Si no se permitieran utilizar *valores nulos*, cuando un dato de tipo obligatorio apareciera vacío, la declaración sería rechazada por el repositorio.

Es por eso que en algunas variables se permite este tipo de valores, permitiendo indicar la causa de que falte dicho dato, y consiguiendo que la declaración no se invalida y rechazada antes de entrar al repositorio.

No obstante, los valores nulos recibidos serán estudiados y revisados para trabajar en que en próximos envíos estos datos aparezcan debidamente cumplimentados.

El valor nulo permitido es NA.

ANEXO III.4. Esquema de los ficheros que enviarán las CC.AA. al ReeR

Esquema del fichero que enviarán las CC.AA. al ReeR con los datos identificativos

```
1  <?xml version="1.0" encoding="UTF-8"?>
2  <xs:schema xmlns:xs="http://www.w3.org/2001/XMLSchema">
3
4      <!-- DECLARACION_REER: colección de 1-n CASO_REER que un registro autonómico envía en un momento determinado -->
5      <xs:element name="Declaracion_Reer_Datos_Idificativos">
6          <xs:complexType>
7              <xs:sequence>
8                  <xs:element name="Contexto" type="Contexto" minOccurs="1" maxOccurs="1"/>
9                  <xs:element name="Coleccion_Casos_Reer" type="Coleccion_Casos_Reer" minOccurs="1" maxOccurs="1"/>
10             </xs:sequence>
11         </xs:complexType>
12     </xs:element>
13
14     <!-- Informacion de contexto de la Declaración -->
15     <xs:complexType name="Contexto">
16         <xs:sequence>
17             <xs:element name="Comunidad_Autonoma_Declarante" type="xs:string" minOccurs="1" maxOccurs="1"/>
18             <xs:element name="Fecha_Hora_Declaracion" type="xs:string" minOccurs="1" maxOccurs="1"/>
19         </xs:sequence>
20     </xs:complexType>
21
22     <!-- Conjunto de Casos para el ReeR -->
23     <xs:complexType name="Coleccion_Casos_Reer">
24         <xs:sequence>
25             <xs:element name="Caso_Reer" type="Caso_Reer" minOccurs="1" maxOccurs="unbounded"/>
26         </xs:sequence>
27     </xs:complexType>
28
29     <!-- CASO_REER: una unidad básica de la declaración, que contiene 1 INDIVIDUO o bien una colección de 1-n ENFERMEDADES -->
30     <xs:complexType name="Caso_Reer">
31         <xs:sequence>
32             <xs:element name="Datos_Enlace" type="Datos_Enlace" minOccurs="1" maxOccurs="1"/>
33             <xs:element name="Datos_Persona" type="Datos_Persona" minOccurs="1" maxOccurs="1"/>
34         </xs:sequence>
35     </xs:complexType>
36
37
38     <!-- Datos utilizados para enlazar las declaraciones -->
39     <xs:complexType name="Datos_Enlace">
40         <xs:sequence>
41             <xs:element name="Numero_Registro_Autonomico" type="xs:string" minOccurs="1" maxOccurs="1"/>
42         </xs:sequence>
43     </xs:complexType>
44
```



```

45 <!-- Datos personales del individuo afectado -->
46 <xs:complexType name="Datos_Persona">
47   <xs:sequence>
48     <xs:element name="Numero_Registro_Estatal" type="xs:string" minOccurs="1" maxOccurs="1"/></xs:element>
49     <xs:element name="Identificacion" type="Identificacion" minOccurs="1" maxOccurs="1"/></xs:element>
50     <xs:element name="Nombre_Completo" type="Nombre_Completo" minOccurs="1" maxOccurs="1"/></xs:element>
51     <xs:element name="Fecha_Nacimiento" type="xs:string" minOccurs="1" maxOccurs="1"/></xs:element>
52     <xs:element name="Sexo" type="xs:string" minOccurs="1" maxOccurs="1"/></xs:element>
53     <xs:element name="Pais_Nacimiento" type="xs:string" minOccurs="1" maxOccurs="1"/></xs:element>
54     <xs:element name="Domicilio" type="Domicilio" minOccurs="1" maxOccurs="1"/></xs:element>
55     <xs:element name="Estado_Vital" type="Estado_Vital" minOccurs="1" maxOccurs="1"/></xs:element>
56     <xs:element name="Coleccion_Residencia" type="Coleccion_Residencia" minOccurs="0" maxOccurs="1"/></xs:element>
57     <xs:element name="Baja" type="xs:string" minOccurs="0" maxOccurs="1"/></xs:element>
58   </xs:sequence>
59 </xs:complexType>
60
61 <!-- Bloque de datos de Identificación -->
62 <xs:complexType name="Identificacion">
63   <xs:sequence>
64     <xs:element name="Cip_Sns" type="xs:string" minOccurs="1" maxOccurs="1"/></xs:element>
65     <xs:element name="Cip_Aut" type="xs:string" minOccurs="1" maxOccurs="1"/></xs:element>
66     <xs:element name="Coleccion_Documentos" type="Coleccion_Documentos" minOccurs="1" maxOccurs="1"/></xs:element>
67   </xs:sequence>
68 </xs:complexType>
69
70 <!-- Bloque de datos del Conjunto de Documento identificativo -->
71 <xs:complexType name="Coleccion_Documentos">
72   <xs:sequence>
73     <xs:element name="Documento" type="Documento" minOccurs="0" maxOccurs="unbounded"/></xs:element>
74   </xs:sequence>
75 </xs:complexType>
76
77 <!-- Bloque de datos de Documento identificativo -->
78 <xs:complexType name="Documento">
79   <xs:sequence>
80     <xs:element name="Tipo" type="xs:string" minOccurs="1" maxOccurs="1"/></xs:element>
81     <xs:element name="Identificador" type="xs:string" minOccurs="1" maxOccurs="1"/></xs:element>
82   </xs:sequence>
83 </xs:complexType>

```

```

85 <!-- Bloque de datos de Nombre completo -->
86 <xs:complexType name="Nombre_Completo">
87   <xs:sequence>
88     <xs:element name="Nombre" type="xs:string" minOccurs="1" maxOccurs="1"/></xs:element>
89     <xs:element name="Primer_Apellido" type="xs:string" minOccurs="1" maxOccurs="1"/></xs:element>
90     <xs:element name="Segundo_Apellido" type="xs:string" minOccurs="1" maxOccurs="1"/></xs:element>
91   </xs:sequence>
92 </xs:complexType>
93
94 <!-- Bloque de datos de Domicilio -->
95 <xs:complexType name="Domicilio">
96   <xs:sequence>
97     <xs:element name="Domicilio_Pais" type="xs:string" minOccurs="1" maxOccurs="1"/></xs:element>
98     <xs:element name="Domicilio_Comunidad_Autonoma" type="xs:string" minOccurs="1" maxOccurs="1"/></xs:element>
99     <xs:element name="Domicilio_Provincia" type="xs:string" minOccurs="1" maxOccurs="1"/></xs:element>
100    <xs:element name="Domicilio_Municipio" type="xs:string" minOccurs="1" maxOccurs="1"/></xs:element>
101    <xs:element name="Domicilio_Codigo_Postal" type="xs:string" minOccurs="1" maxOccurs="1"/></xs:element>
102   </xs:sequence>
103 </xs:complexType>
104
105 <!-- Bloque de datos de Estado -->
106 <xs:complexType name="Estado_Vital">
107   <xs:sequence>
108     <xs:element name="Defuncion" type="xs:string" minOccurs="1" maxOccurs="1"/></xs:element>
109     <xs:element name="Fecha_Defuncion" type="xs:string" minOccurs="1" maxOccurs="1"/></xs:element>
110     <xs:element name="Causa_Defuncion" type="xs:string" minOccurs="1" maxOccurs="1"/></xs:element>
111     <xs:element name="Fecha_Estado_Vital" type="xs:string" minOccurs="1" maxOccurs="1"/></xs:element>
112   </xs:sequence>
113 </xs:complexType>
114
115 <!-- Bloque de datos de CCAA de residencia a dia uno de enero -->
116 <xs:complexType name="Coleccion_Residencia">
117   <xs:sequence>
118     <xs:element name="Residencia" type="Residencia" minOccurs="0" maxOccurs="unbounded"/></xs:element>
119   </xs:sequence>
120 </xs:complexType>
121
122 <!-- Bloque de datos de Residencia -->
123 <xs:complexType name="Residencia">
124   <xs:sequence>
125     <xs:element name="Año" type="xs:string" minOccurs="1" maxOccurs="1"/></xs:element>
126     <xs:element name="CCAA" type="xs:string" minOccurs="1" maxOccurs="1"/></xs:element>
127   </xs:sequence>
128 </xs:complexType>
129 </xs:schema>

```

Esquema del fichero que enviarán las CC.AA. al ReeR con los datos de enfermedades

```
1 <?xml version="1.0" encoding="UTF-8"?>
2 <xs:schema xmlns:xs="http://www.w3.org/2001/XMLSchema">
3
4 <!-- DECLARACION_REER: colección de 1-n CASO_REER que un registro autonómico envía en un momento determinado -->
5 <xs:element name="Declaracion_Reer_Datos_Enfermedades">
6   <xs:complexType>
7     <xs:sequence>
8       <xs:element name="Contexto" type="Contexto" minOccurs="1" maxOccurs="1"/>
9       <xs:element name="Coleccion_Casos_Reer" type="Coleccion_Casos_Reer" minOccurs="1" maxOccurs="1"/>
10     </xs:sequence>
11   </xs:complexType>
12 </xs:element>
13
14 <!-- Informacion de contexto de la Declaración -->
15 <xs:complexType name="Contexto">
16   <xs:sequence>
17     <xs:element name="Comunidad_Autonomas_Declarante" type="xs:string" minOccurs="1" maxOccurs="1"/>
18     <xs:element name="Fecha_Hora_Declaracion" type="xs:string" minOccurs="1" maxOccurs="1"/>
19   </xs:sequence>
20 </xs:complexType>
21
22 <!-- Conjunto de Casos para el ReeR -->
23 <xs:complexType name="Coleccion_Casos_Reer">
24   <xs:sequence>
25     <xs:element name="Caso_Reer" type="Caso_Reer" minOccurs="1" maxOccurs="unbounded"/>
26   </xs:sequence>
27 </xs:complexType>
28
29 <!-- CASO_REER: una unidad básica de la declaración, que contiene 1 INDIVIDUO o bien una colección de 1-n ENFERMEDADES -->
30 <xs:complexType name="Caso_Reer">
31   <xs:sequence>
32     <xs:element name="Datos_Enlace" type="Datos_Enlace" minOccurs="1" maxOccurs="1"/>
33     <xs:element name="Datos_Enfermedades" type="Datos_Enfermedades" minOccurs="1" maxOccurs="1"/>
34   </xs:sequence>
35 </xs:complexType>
36
37 <!-- Datos utilizados para enlazar las declaraciones -->
38 <xs:complexType name="Datos_Enlace">
39   <xs:sequence>
40     <xs:element name="Numero_Registro_Autonomico" type="xs:string" minOccurs="1" maxOccurs="1"/>
41   </xs:sequence>
42 </xs:complexType>
43
```

```

44 <!-- Conjunto de enfermedades del individuo afectado -->
45 <xs:complexType name="Datos_Enfermedades">
46   <xs:sequence>
47     <xs:element name="Enfermedad" type="Enfermedad" minOccurs="1" maxOccurs="unbounded"/></xs:element>
48   </xs:sequence>
49 </xs:complexType>
50
51 <!-- Enfermedad diagnósticada al individuo afectado-->
52 <xs:complexType name="Enfermedad">
53   <xs:sequence>
54     <xs:element name="Id_Caso" type="xs:string" minOccurs="0" maxOccurs="1"/></xs:element>
55     <xs:element name="Id_Caso_Autonomico" type="xs:string" minOccurs="0" maxOccurs="1"/></xs:element>
56     <xs:element name="Nombre" type="xs:string" minOccurs="1" maxOccurs="1"/></xs:element>
57     <xs:element name="Coleccion_Codificaciones" type="Coleccion_Codificaciones" minOccurs="1" maxOccurs="1"/></xs:element>
58     <xs:element name="Coleccion_Fuentes_Captacion" type="Coleccion_Fuentes_Captacion" minOccurs="1" maxOccurs="1"/></xs:element>
59     <xs:element name="Fecha_Captacion" type="xs:string" minOccurs="1" maxOccurs="1"/></xs:element>
60     <xs:element name="Coleccion_Bases_Diagnostico" type="Coleccion_Bases_Diagnostico" minOccurs="1" maxOccurs="1"/></xs:element>
61     <xs:element name="Fecha_Diagnostico" type="xs:string" minOccurs="1" maxOccurs="1"/></xs:element>
62     <xs:element name="Coleccion_Criterios_Validacion" type="Coleccion_Criterios_Validacion" minOccurs="1" maxOccurs="1"/></xs:element>
63     <xs:element name="Coleccion_Fechas_Prevalencia" type="Coleccion_Fechas_Prevalencia" minOccurs="0" maxOccurs="1"/></xs:element>
64     <xs:element name="Baja" type="xs:string" minOccurs="0" maxOccurs="1"/></xs:element>
65   </xs:sequence>
66 </xs:complexType>
67
68 <!-- Conjunto de codificaciones realizadas sobre la enfermedad -->
69 <xs:complexType name="Coleccion_Codificaciones">
70   <xs:sequence>
71     <xs:element name="Codificacion" type="Codificacion" minOccurs="1" maxOccurs="unbounded"/></xs:element>
72   </xs:sequence>
73 </xs:complexType>
74
75 <!-- Codificación de la enfermedad -->
76 <xs:complexType name="Codificacion">
77   <xs:sequence>
78     <xs:element name="Sistema" type="xs:string" minOccurs="1" maxOccurs="1"/></xs:element>
79     <xs:element name="Edicion" type="xs:string" minOccurs="1" maxOccurs="1"/></xs:element>
80     <xs:element name="Codigo" type="xs:string" minOccurs="1" maxOccurs="1"/></xs:element>
81     <xs:element name="Descripcion" type="xs:string" minOccurs="1" maxOccurs="1"/></xs:element>
82   </xs:sequence>
83 </xs:complexType>
84
85 <!-- Conjunto de fuentes de detección de la enfermedad -->
86 <xs:complexType name="Coleccion_Fuentes_Captacion">
87   <xs:sequence>
88     <xs:element name="Fuente_Captacion" type="xs:string" minOccurs="1" maxOccurs="unbounded"/></xs:element>
89   </xs:sequence>
90 </xs:complexType>
91
92 <!-- Conjunto de fuentes de detección de la enfermedad -->
93 <xs:complexType name="Coleccion_Bases_Diagnostico">
94   <xs:sequence>
95     <xs:element name="Base_Diagnostico" type="xs:string" minOccurs="0" maxOccurs="unbounded"/></xs:element>
96   </xs:sequence>
97 </xs:complexType>
98
99 <!-- Criterios de validacion -->
100 <xs:complexType name="Coleccion_Criterios_Validacion">
101   <xs:sequence>
102     <xs:element name="Criterio_Validacion" type="xs:string" minOccurs="1" maxOccurs="unbounded"/></xs:element>
103   </xs:sequence>
104 </xs:complexType>
105
106 <!-- Fechas de prevalencia -->
107 <xs:complexType name="Coleccion_Fechas_Prevalencia">
108   <xs:sequence>
109     <xs:element name="Prevalencia" type="Prevalencia" minOccurs="0" maxOccurs="20"/></xs:element>
110   </xs:sequence>
111 </xs:complexType>
112
113 <!-- Prevalencia -->
114 <xs:complexType name="Prevalencia">
115   <xs:sequence>
116     <xs:element name="Fecha_Inicio_Prevalencia" type="xs:string" minOccurs="1" maxOccurs="1"/></xs:element>
117     <xs:element name="Fecha_Fin_Prevalencia" type="xs:string" minOccurs="0" maxOccurs="1"/></xs:element>
118   </xs:sequence>
119 </xs:complexType>
120 </xs:schema>

```

ANEXO III.5. Metodología de nombrado de los ficheros ReeR

En este documento se describe la metodología de nombrado para los distintos ficheros intercambiados en la conformación del Registro Estatal de Enfermedades Raras (ReeR).

La **sintaxis general** de los nombres de los ficheros es la siguiente:

Reer_TipoDeFichero_Emisor_Receptor_FechaHoraDeEmision.xml

A continuación, se detallan los valores permitidos para los campos *TipoDeFichero*, *Emisor*, *Receptor* y *FechaHoraDeEmision*.

Tipo de fichero

Identifica el tipo de fichero que se está intercambiando. Se definen los siguientes valores:

Código	Descripción
1	Fichero de datos identificativos
2	Fichero de datos de enfermedades
3	Fichero de asignación de número ReeR

Emisor

Identifica al emisor del fichero. Se definen los siguientes valores:

Código	Descripción
01-19	C.A. definida en el catálogo del INE
20	ReeR

Receptor

Identifica al receptor del fichero. Se definen los siguientes valores:

Código	Descripción
01-19	C.A. definida en el catálogo del INE
20	ReeR

Fecha y hora de emisión

Identifica la fecha y hora en la que fue emitido el fichero. Sigue el formato básico ISO 8601:

YYYYMMDDTHHMMSS

Esto es recomendado pero no OBLIGATORIO.

Ejemplos

- Fichero de datos identificativos enviado por Navarra el día 15 de noviembre de 2018 a las 13:45:12 horas.

Reer_1_15_20_20181115T134512.xml

- Fichero de datos de enfermedades enviado por Aragón el día 1 de diciembre de 2018 a las 9:12:34 horas.

Reer_2_02_20_20181201T091234.xml

- Fichero de asignación número ReeR enviado por ReeR a Galicia el día 14 de enero de 2019 a las 10:26:01 horas.

Reer_3_20_12_20190114T102601.xml

ANEXO III.6. Esquema del fichero que enviará el ReeR a las CC.AA. con la asignación del número de registro estatal

```
1  <?xml version="1.0" encoding="UTF-8"?>
2  <xs:schema xmlns:xs="http://www.w3.org/2001/XMLSchema">
3    <!-- ASIGNACION_REER: Asignación del Número de Registro Estatal a los casos ReeR que la CA declara por primera vez -->
4    <xs:element name="Asignacion_Reer">
5      <xs:complexType>
6        <xs:sequence>
7          <xs:element name="Contexto" type="Contexto" minOccurs="1" maxOccurs="1"/>
8          <xs:element name="Coleccion_Casos_Reer" type="Coleccion_Casos_Reer" minOccurs="1" maxOccurs="1"/>
9        </xs:sequence>
10     </xs:complexType>
11  </xs:element>
12  <!-- Información de contexto de la Asignación -->
13  <xs:complexType name="Contexto">
14    <xs:sequence>
15      <!-- Comunidad Autónoma que declaró los casos ReeR a los que se les asigna un Número de Registro Estatal -->
16      <xs:element name="Comunidad_Autonomas_Declarante" type="xs:string" minOccurs="1" maxOccurs="1"/>
17      <!-- Fecha y hora de la asignación del Número de Registro Estatal -->
18      <xs:element name="Fecha_Hora_Asignacion" type="xs:string" minOccurs="1" maxOccurs="1"/>
19    </xs:sequence>
20  </xs:complexType>
21  <!-- Conjunto de Casos para el ReeR -->
22  <xs:complexType name="Coleccion_Casos_Reer">
23    <xs:sequence>
24      <xs:element name="Caso_Reer" type="Caso_Reer" minOccurs="1" maxOccurs="unbounded"/>
25    </xs:sequence>
26  </xs:complexType>
27  <!-- CASO_REER: Se envía el Número del Registro Autonómico acompañado del Número de Registro Estatal asignado -->
28  <xs:complexType name="Caso_Reer">
29    <xs:sequence>
30      <xs:element name="Numero_Registro_Autonómico" type="xs:string" minOccurs="1" maxOccurs="1"/>
31      <xs:element name="Numero_Registro_Estatal" type="xs:string" minOccurs="1" maxOccurs="1"/>
32      <xs:element name="Id_Caso" type="xs:string" minOccurs="1" maxOccurs="1"/>
33      <xs:element name="Id_Caso_Autonómico" type="xs:string" minOccurs="1" maxOccurs="1"/>
34    </xs:sequence>
35  </xs:complexType>
36  </xs:schema>
```

Ejemplo de esquema del fichero que enviará el ReeR a las CC.AA. con la asignación del número de registro estatal

```
<?xml version="1.0" encoding="UTF-8"?>
<!-- ASIGNACION_REER: asignación de Número de Registro Nacional a los casos ReeR declarados por la CA por primera vez -->
- <Asignacion_Reer>
  <!-- Información de contexto de la Asignación -->
  - <Contexto>
    <!-- Comunidad Autónoma que declaró los casos ReeR a los que se asigna Numero de Registro Nacional -->
    <Comunidad_Autonomia_Declarante>02</Comunidad_Autonomia_Declarante>
    <!-- Fecha y hora de la asignación de Número de Registro Nacional -->
    <Fecha_Hora_Asignacion>20180401T102010</Fecha_Hora_Asignacion>
  </Contexto>
  <!-- Conjunto de Casos ReeR -->
  - <Coleccion_Casos_Reer>
    <!-- CASO_REER: se envía el Numero del Registro Autónomo acompañado del Numero de Registro Nacional asignado -->
    - <Caso_Reer>
      <Numero_Registro_Autonomico>1342</Numero_Registro_Autonomico>
      <Numero_Registro_Estatal>564</Numero_Registro_Estatal>
    </Caso_Reer>
    <!-- CASO_REER: se envía el Numero del Registro Autónomo acompañado del Numero de Registro Nacional asignado -->
    - <Caso_Reer>
      <Numero_Registro_Autonomico>1343</Numero_Registro_Autonomico>
      <Numero_Registro_Estatal>565</Numero_Registro_Estatal>
    </Caso_Reer>
    <!-- CASO_REER: se envía el Numero del Registro Autónomo acompañado del Numero de Registro Nacional asignado -->
    - <Caso_Reer>
      <Numero_Registro_Autonomico>1344</Numero_Registro_Autonomico>
      <Numero_Registro_Estatal>566</Numero_Registro_Estatal>
    </Caso_Reer>
    <!-- CASO_REER: se envía el Numero del Registro Autónomo acompañado del Numero de Registro Nacional asignado -->
    - <Caso_Reer>
      <Numero_Registro_Autonomico>1345</Numero_Registro_Autonomico>
      <Numero_Registro_Estatal>567</Numero_Registro_Estatal>
    </Caso_Reer>
    <!-- CASO_REER: se envía el Numero del Registro Autónomo acompañado del Numero de Registro Nacional asignado -->
    - <Caso_Reer>
      <Numero_Registro_Autonomico>1346</Numero_Registro_Autonomico>
      <Numero_Registro_Estatal>568</Numero_Registro_Estatal>
    </Caso_Reer>
  </Coleccion_Casos_Reer>
</Asignacion_Reer>
```

ANEXO III.7. Informe complementario sobre fuentes de captación

Registro Estatal de Enfermedades Raras Informe de envío			FECHA
			ENVÍO
NOMBRE DE LA ENFERMEDAD:		ENFERMEDAD DE HUNTINGTON	
REGISTRO AUTONÓMICO (RAER):			
FUENTES DE CAPTACIÓN EXPLORADAS:			
Fuentes de captación:		Explorada (S/N)	Período captación
Notificación de profesional sanitario			
Historia clínica de atención primaria			
Historia clínica de atención hospitalaria			
Historia clínica electrónica			
Registro de Actividad de Atención Especializada. RAE-CMBD			
Registro de cribado neonatal/Registro de metabolopatías			
Registro de anomalías congénitas			
Registro de enfermedades renales crónicas			
Registro de información de medicamentos			
Registro de mortalidad			
Laboratorio de genética/genómica			
Laboratorio hematológico			
CSUR			
Registro de organizaciones de pacientes (<i>especificar</i>)			
Registro de enfermedades de declaración obligatoria			
Registros de instituciones sociales y educativas (<i>especificar</i>)			
Registros llevados a cabo por investigadores en EERR			
Registro de incapacidad temporal			
Sistema de Información del Fondo de Cohesión			
Otras (<i>especificar en observaciones</i>)			
CASOS ENVIADOS AL REER:			
Variantes (fenotipos)	SNOMED-CT	ORPHA	N
Enfermedad de Huntington	58756001	399	
Enf. Huntington juvenil (Orpha)(subtipo)	58756001	248111	
OBSERVACIONES:			

**ANEXO IV. Informe epidemiológico anual del Registro Estatal de Enfermedades Raras
(ReeR)**

Informe ReeR 2024: Situación de las Enfermedades Raras en España

XXX 2024

GRUPO DEL REGISTRO ESTATAL DE ENFERMEDADES RARAS

Comunidades Autónomas y Ciudades con Estatuto de Autonomía

Andalucía: Dolores Muñoyerro Muñiz, María de las Nieves Caro Melero. Registro Andaluz de Enfermedades Raras (RAER). Subdirección Técnica Asesora de Gestión de la Información. Servicio Andaluz de Salud. Consejería de Salud y Consumo-Junta de Andalucía.

Aragón: Ana Stanic. Registro de Enfermedades Raras de la Comunidad Autónoma de Aragón. Servicio de Evaluación y Acreditación Sanitaria. Dirección General de Asistencia Sanitaria y Planificación. Departamento de Sanidad del Gobierno de Aragón.

Asturias, Principado de: Eva García Fernández, Sistema de información de Enfermedades Raras del Principado de Asturias (SIERA). Servicio de Vigilancia Epidemiológica. Dirección General de Salud Pública y Atención a la Salud Mental. Consejería de Salud.

Balears, Illes: Mercedes Caffaro Rovira. Registro Poblacional de Enfermedades Raras de las Illes Balears (RERIB). Servicio de Epidemiología. Dirección General de Salud Pública. Consejería de Salud.

Canarias: Registro de Enfermedades Raras de Canarias. Dirección General de Programas Asistenciales. Servicio Canario de la Salud.

Cantabria

Castilla y León: Almudena Horcas de Frutos, Aurora Plaza Bermejo y Rufino Álamo Sanz. Registro de Enfermedades Raras de Castilla y León-RERCyL. Servicio de Información de Salud Pública. Dirección General de Salud Pública. Consejería de Sanidad. Junta de Castilla y León.

Castilla-La Mancha Registro de Enfermedades Raras de Castilla-La Mancha. Servicio de Epidemiología. Dirección General de Salud Pública. Consejería de Sanidad

Catalunya: Ariadna Sanz Escartín, Ariadna Tigri Santiña, Registre de Malalties Minoritàries de Catalunya (REMIN). Servei Català de la Salut (CatSalut). Departament de Salut, Generalitat de Catalunya.

Comunitat Valenciana: Sistema de Información de Enfermedades Raras de la Comunitat Valenciana (SIER-CV). Dirección General de Salud Pública. Conselleria de Sanitat. Francesc Botella Quijal. Cristina Giménez Lozano. Miguel Quel Benedicto. Antonio Sarrión Auñón. Marta Serra Briz. José Luis de la Torre Morales. Rocío Zurriaga Carda. Área de Investigación en Enfermedades Raras de la Fundación para el Fomento de la Investigación Sanitaria y Biomédica de la Comunitat Valenciana (Fisabio). Clara Caveró Carbonell. Anna Torró Gómez.

Extremadura. Sistema de información sobre Enfermedades Raras de Extremadura. Subdirección de Epidemiología, Dirección General de Salud Pública, Servicio Extremeño de Salud, Consejería de Salud y Servicios Sociales.

Galicia: Registro de Pacientes con Enfermedades Raras de la Comunidad Autónoma de Galicia (REGA). Subdirección General Atención Hospitalaria. Dirección General de Asistencia Sanitaria.

Comunidad de Madrid: Jenaro Astray Mochales, Juan Pablo Chalco Orrego, María Felicitas Domínguez Berjón, María D. Esteban Vasallo, Marina Gutierrez Moronta. Sistema de Información de Enfermedades Raras de la Comunidad de Madrid (SIERMA). Dirección General de Salud Pública. Consejería de Sanidad.

Región de Murcia: María Pilar Mira Escolano, Juana María Cayuela Fuentes, Pilar Ciller Montoya, Luis Alberto Maceda Roldán, Eva Mikulasova y Cristina Oliva López, Antonia Sánchez Escámez y Joaquín Palomar Rodríguez. Sistema de Información sobre Enfermedades Raras de la Región de Murcia (SIERrm). Servicio de Planificación y Financiación Sanitaria. Dirección General de Planificación, Farmacia e Investigación Sanitaria. Consejería de Salud.

Comunidad Foral de Navarra: Esther Vicente Cemborain. Registro poblacional de Enfermedades Raras de Navarra (RERNA). Instituto de Salud Pública y Laboral de Navarra (ISPLN). Departamento de Salud de Gobierno de Navarra.

País Vasco: Henar Sampedro García. Registro de Enfermedades Raras de Euskadi (RER-CAE). Servicio de Registros e Información Sanitaria. Dirección de Planificación, Ordenación y Evaluación Sanitarias. Departamento de Salud del Gobierno Vasco.

La Rioja: Enrique Ramalle Gómara y María Isabel Palacios_Castaño. Registro de Enfermedades Raras de La Rioja. Servicio de Epidemiología y Prevención Sanitaria. Dirección General de Salud Pública, Consumo y Cuidados. Consejería de Salud y Políticas Sociales.

Ceuta: Registro de Enfermedades Raras de Ceuta, Servicio de Vigilancia Epidemiológica, Consejería de Sanidad y Servicios Sociales.

Melilla: Registro de Enfermedades Raras de Melilla, Servicio de Vigilancia Epidemiológica, Dirección General de Salud Pública, Consejería de Políticas Sociales y Salud Pública.

Instituto de Salud Carlos III (ISCIII)

Instituto de Investigación de Enfermedades Raras (IIER). Ana Villaverde Hueso, Greta Arias Merino y Verónica Alonso Ferreira.

Asociaciones de pacientes

Federación Española de Enfermedades Raras (FEDER).

Federación Española de Enfermedades Neuromusculares (Federación ASEM).

Ministerio de Sanidad

Instituto Nacional de Gestión Sanitaria (INGESA).

S.G. de Calidad Asistencial. Dirección General de Salud Pública.

Centro de Coordinación de Alertas y Emergencias Sanitarias (CCAES). M^a Dolores Perea Aceituno, Pilar Soler Crespo, Enrique Gutiérrez González, Patricia Santágeda Balader (Tragsatec).

Este documento puede ser reproducido total o parcialmente, por cualquier medio, siempre que se cite explícitamente su procedencia.

Para citar este documento:

Grupo de trabajo del Registro Estatal de Enfermedades Raras. Manual de procedimientos del Registro Estatal de Enfermedades Raras. 2025.

ÍNDICE

Contenido

ANEXO IV. Informe epidemiológico anual del Registro Estatal de Enfermedades Raras (ReeR)	1
RESUMEN EJECUTIVO	5
1. INTRODUCCIÓN	5
2. METODOLOGÍA	6
3. RESULTADOS.....	9
3.1. Generales.....	9
3.2. Específicos por Enfermedad.....	11
4. GLOSARIO	14
5. REFERENCIAS	15
ANEXO Listado de enfermedades incluidas en el ReeR.....	16

RESUMEN EJECUTIVO

1. 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 10.000 habitantes¹.

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

El 24 de diciembre de 2015 se publicó en el BOE el Real Decreto 1091/2015, de 4 de diciembre, por el que se crea y regula el Registro Estatal de Enfermedades Raras. Este registro depende de la Dirección General de Salud Pública y Equidad en Salud, del Ministerio de Sanidad².

El Registro Estatal de Enfermedades Raras (ReeR) está formado por los registros autonómicos (RAER), encargados de transmitir los datos al primero^{2,3}.

Los objetivos de este informe son:

- 1) Proporcionar información epidemiológica sobre las enfermedades raras en España.
- 2) 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.
- 3) Proveer los indicadores básicos sobre enfermedades raras que permitan la comparación entre las comunidades autónomas y con otros países.

2. METODOLOGÍA

Se realiza un estudio descriptivo de los casos confirmados de enfermedades raras, según la definición de la Unión Europea¹, de cualquier sexo y edad, que tengan su residencia habitual en España y que estén vivos o su fecha de fallecimiento sea posterior al 31 de diciembre de 2009.

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

A efectos de este informe, se utiliza la nomenclatura Orphanet de ER⁴, que comprende una tipología heterogénea de entidades en extensión decreciente, que incluye grupos de trastornos, trastornos, subtipos. Un trastorno puede ser una enfermedad, un síndrome malformativo, un síndrome clínico, una anomalía morfológica o biológica o una situación clínica particular (en el curso de un trastorno). Están organizados en grupos, y posteriormente divididos en subtipos clínicos, etiológicos o histopatológicos.

Las enfermedades incluidas en el informe se muestran en el anexo.

Sólo se incluyen casos con clínica excluyéndose los diagnósticos prenatales de no natos, los portadores asintomáticos y los presintomáticos. En aquellas enfermedades incluidas en el programa poblacional de cribado neonatal de la Cartera Común de Servicios del SNS⁵ se recogen también los casos asintomáticos.

Aunque los criterios de validación de casos son homogéneos para todo el Sistema Nacional de Salud (SNS), la utilización de distintas fuentes de captación de casos empleadas en las comunidades autónomas y ciudades con Estatuto de Autonomía (CC. AA.) podría dar lugar a diferencias de resultados en las primeras fases de creación del registro.

Los indicadores obtenidos del análisis de los datos del ReeR se desagregan por sexo, grupo de edad y comunidad autónoma de residencia. Son los siguientes:

- a) **Número de casos** registrados vivos a 1 de enero de 2022 y fallecidos por cualquier causa durante el periodo de 2010 a 2021, para reflejar así la situación a comienzo del año siguiente (1 de enero de 2022).
- b) **Prevalencia puntual** registrada a 1 de enero de 2022 por enfermedad rara y Comunidad Autónoma y ciudad con Estatuto de Autonomía (C. A.) de residencia por 10.000 habitantes, y las correspondientes prevalencias puntuales históricas desde el año 2016. Para el cálculo de la prevalencia se ha tenido en cuenta el número absoluto de casos registrados vivos a 31 de diciembre del año analizado 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)
(http://www.ine.es/inebaseDYN/cp30321/docs/meto_cifras_pobla.pdf).

Fórmula o procedimiento de cálculo:

$$(a/b) \cdot 10.000$$

a=número de casos registrados vivos a 31 de diciembre del año analizado

b= Población a 1 de enero del año siguiente

Para estimar si existen diferencias entre las prevalencias de la CC. AA. se utiliza el test de Wilcoxon.

El caso se asigna a la C. A. en la que reside en caso a 31 de diciembre de cada año.

- c) **Tasa de mortalidad.** Para el cálculo se ha tenido en cuenta el número absoluto de casos registrados fallecidos a 31 de diciembre del año analizado con una enfermedad rara y se han utilizado como denominadores las estimaciones de datos de población a 1 de enero del año siguiente al analizado del Instituto Nacional de Estadística (INE) (http://www.ine.es/inebaseDYN/cp30321/docs/meto_cifras_pobla.pdf).

Fórmula o procedimiento de cálculo:

$$(a/b) \cdot 100.000 \text{ (duda: por } 1.000.000)$$

a=Nº de casos registrados fallecidos con ER a 31 de diciembre del año analizado

b= Población a 1 de enero del año siguiente

- d) **Supervivencia poblacional observada.** Porcentaje de personas que siguen vivas en un momento determinado tras el diagnóstico de la enfermedad rara. Tiene en cuenta muertes por todas las causas (enfermedad rara u otras). Se contabiliza el tiempo de supervivencia (en días) desde el diagnóstico hasta que finaliza el seguimiento por fallecimiento o pérdida en el seguimiento o hasta que el tiempo de seguimiento completa los 1/3/5 años.

Fórmula o procedimiento de cálculo: cálculo de Kaplan-Meier o método actuarial para analizar el tiempo, en días, desde el diagnóstico hasta fallecimiento o pérdida de seguimiento o censura al quinto año. Como indicador complementario, se proporcionará el porcentaje de personas vivas al año, 3 años y 5 años de seguimiento.

La edad para los casos vivos se ha calculado a 31 de diciembre de 2021, mientras que en los casos fallecidos se ha calculado la edad al fallecimiento. Para el cálculo de la edad al diagnóstico se ha utilizado la fecha de diagnóstico y si esta no estaba cumplimentada se ha utilizado la fecha de captación.

Cuando se detectan casos duplicados (una misma persona que es notificada por varias CC.AA.), éstos se asignan a la C. A. en la que es residente a fecha 1 de enero de 2022 para el cálculo de la prevalencia puntual.

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

3. RESULTADOS

3.1. Generales

Han notificado al ReeR 16 CC. AA.: Andalucía, Aragón..... . Aunque para cada enfermedad este número varía.

En el ReeR se han registrado XXXXX casos vivos con enfermedad rara a 1 de enero de 2022, XXXXX hombres y XXXXX mujeres (Tablas 1 y 2).

La prevalencia puntual a 1 de enero de 2022 por C. A. de residencia se muestra, por sexo y por enfermedad se muestra en las tablas 3, 4 y 5.

En el periodo entre el 1 de enero de 2010 y 31 de diciembre de 2022 han fallecido XXXX personas con alguna de las XX enfermedades raras incluidas en el informe (Tablas 6 y 7).

Tabla 1. Número de casos vivos a 1 de enero de 2022 según sexo y enfermedad rara. Registro Estatal de Enfermedades Raras. 2010-2021.

Enfermedad rara	Hombre	Mujer	Total
Listado de Enfermedades			
Total			

Tabla 2. Número de casos vivos a 1 de enero de 2022 por grupo de edad y enfermedad rara. Registro Estatal de Enfermedades Raras. 2010-2021.

Enfermedad rara	Grupos de edad										Total
	<1	1-4	5-9	10-14	15-19	20-24	25-29	30-34	35-39	40-44	
Listado de enfermedades											
Total											

Tabla 3. Prevalencia puntual a 1 de enero de 2022 por comunidad y ciudad autónoma de residencia. Prevalencia por cada 10.000 habitantes, estimada según casos reportados en 2023. Registro Estatal de Enfermedades Raras. 2010-2021.

Enfermedad rara	Comunidad Autónoma o Ciudad con Estatuto de Autonomía de residencia																Total
	Andalucía	Aragón	Asturias	Balears, Illes	Canarias	Castilla y León	Cataluña	C. Valenciana	Extremadura	Galicia	Madrid	Melilla	Murcia	Navarra	País Vasco	Rioja, La	
Listado de enfermedades																	
Total																	

Tabla 4. Prevalencia puntual a 1 de enero de 2021 por comunidad y ciudad autónoma de residencia. Prevalencia por cada 10.000 habitantes, estimada según casos reportados en 2023. Hombres. Registro Estatal de Enfermedades Raras. 2010-2021.

Enfermedad rara	Comunidad Autónoma o Ciudad con Estatuto de Autonomía de residencia																Total
	Andalucía	Aragón	Asturias	Balears, Illes	Canarias	Castilla y León	Cataluña	C. Valenciana	Extremadura	Galicia	Madrid	Melilla	Murcia	Navarra	País Vasco	Rioja, La	
Listado de enfermedades																	
Total																	

Tabla 5. Prevalencia puntual a 1 de enero de 2021 por comunidad y ciudad autónoma de residencia. Prevalencia por cada 10.000 habitantes, estimada según casos reportados en 2023. Mujeres. Registro Estatal de Enfermedades Raras. 2010-2021.

Enfermedad rara	Comunidad Autónoma o Ciudad con Estatuto de Autonomía de residencia																Total
	Andalucía	Aragón	Asturias	Balears, Illes	Canarias	Castilla y León	Cataluña	C. Valenciana	Extremadura	Galicia	Madrid	Melilla	Murcia	Navarra	País Vasco	Rioja, La	
Listado de enfermedades																	
Total																	

Tabla 6. Número de casos fallecidos entre 1 enero de 2010 y 31 de diciembre de 2021 según sexo y enfermedad rara. Registro Estatal de Enfermedades Raras. 2010-2021.

Enfermedad rara	Hombre	Mujer	Total
Listado de Enfermedades			
Total			

Tabla 7. Número de casos fallecidos entre 1 de enero de 2010 y 31 de diciembre de 20XX grupo de edad de fallecimiento y por enfermedad rara. Registro Estatal de Enfermedades Raras. 2010-2021.

Enfermedad rara	Grupos de edad										Total
	<1	1-4	5-9	10-14	15-19	20-24	25-29	30-34	35-39	40-44	
Listado de enfermedades											
Total											

3.2. Específicos por Enfermedad

3.2.1. Ataxia de Friedreich

Descripción de la enfermedad de la ficha y el enlace a orphanet.

XX CC. AA. (Andalucía, Aragón,.....) han notificado casos de ataxia de Friedreich al ReeR.

Se ha notificado al ReeR a 31 de diciembre de 2020 un total de xx casos de ataxia de Friedreich. La razón de sexo hombre/mujer es XX .

La mediana de edad al diagnóstico fue xx años (rango xx-xx) para el periodo 2010-2021. Por año de diagnóstico las medianas fueron xx en 2017, xx en 2018, xx en 2019 u xx en 2020 observándose estabilidad/aumento/disminución a lo largo del periodo. El xx% de los casos se diagnosticó por la clínica, el XX por genética, etc.....

En un XX casos se desconoce el estado vital.

A 1 de enero de 2021 XX están vivos (razón de sexo XX). La prevalencia global estimada para ataxia de Friedreich a 1 de enero de 2021 fue XX casos por 10.000 habitantes (IC95% xx-xx). La mediana de edad de los casos prevalentes a 1 de enero de xx fue de xx años (rango xx-xx) siendo el grupo de edad más prevalente el de entre xx y xx años de edad.

Comparar la prevalencia obtenida con la de Orphanet.

Se encontró diferencias estadísticamente significativas entre las prevalencias por C. A..

En el periodo 2010-2020 se han registrado xx casos fallecidos con ataxia de Friedreich (razón de sexo xx). La mediana de edad al fallecimiento fue de xx años (xx-xx) siendo el grupo de edad de x-x años el más frecuente.

La tasa de mortalidad anual fue es xx.....

La supervivencia es xx%

NOTA: hacer este mismo análisis cuando aplique a los tipos/variantes que tenga la enfermedad

Tabla . Número de casos vivos a 31 de diciembre de 2021 de ataxia de Friedreich por sexo, edad y comunidad autónoma y ciudad con Estatuto de Autonomía de residencia. Registro Estatal de Enfermedades Raras. 2010-2021.

Comunidad Autónoma	Sexo	Grupo de edad									Total
		<1	1-4	5-9	10-14	15-19	20-24	25-29	30-34	Desc.	
CC. AA.	H										
	M										
Total											

Tabla . Prevalencias puntuales por cada 10.000 habitantes de ataxia de Friedreich a 1 de enero de cada año (de 2017 a 2021 por Comunidad Autónoma de residencia, estimadas según casos reportados en 20XX.

Comunidad Autónoma de residencia	Prevalencias puntuales por 10.000				
	2017	2018	2019	2020	2021
Comunidades Autónomas y Ciudades Autónomas de residencia					

Tabla . Prevalencia registrada a 31 de diciembre de 20XX de ataxia de Friedreich por 10.000 habitantes por sexo, edad y comunidad autónoma/ciudad con Estatuto de Autonomía. Registro Estatal de Enfermedades Raras.

Tabla . Número de casos fallecidos de ataxia de Friedreich por sexo, edad y comunidad autónoma /ciudad con Estatuto de Autonomía de residencia. Años 2010-2022.

Comunidad Autónoma de Residencia	Sexo	Grupo de edad									Total
		<1	1-4	5-9	10-14	15-19	20-24	25-29	30-34	Desc.	
Comunidades Autónomas y Ciudades Autónomas de Residencia	H										
	M										
Total											

Tabla . Tasa de mortalidad por año y comunidad autónoma /ciudad con Estatuto de Autonomía de residencia.

Comunidad Autónoma de residencia	Tasa de mortalidad por 10.000				
	2017				20XX
Comunidades Autónomas y Ciudades Autónomas de residencia					

Tabla . Supervivencia a 1, 3 y 5 años por comunidad autónoma /ciudad con Estatuto de Autonomía de residencia.

Comunidad Autónoma de residencia	Supervivencia		
	1 año	3 años	5 años
Comunidades Autónomas y Ciudades Autónomas de residencia			

4. GLOSARIO

- **Caso captado:** Aquel proveniente de alguna de las fuentes de captación y que es potencialmente susceptible de incluirse en el registro, tras la validación correspondiente.
- **Caso validado:** Caso captado que cumple con los criterios de validación acordados en la ficha correspondiente, que permiten considerar que se trata de un caso de enfermedad rara y que, por tanto, debe ser comunicado al ReeR.
- **Enfermedad Rara (ER):** En el ámbito de la Unión Europea, el programa de acción comunitaria sobre las enfermedades raras (1999-2003) adoptó la actual definición de enfermedades raras o poco frecuentes como aquellas que, con peligro de muerte o invalidez crónica, tienen una prevalencia menor de 5 casos por cada 10.000 habitantes. Dicha definición ha sido asumida en la Estrategia Nacional de Enfermedades Raras del Sistema Nacional de Salud, tanto en su primera edición del año 2009 como en la actualización del 2014, y por lo tanto es aplicable a todo el ámbito de actuación de las enfermedades raras en España, incluido el Registro Estatal de Enfermedades Raras.
- **Ficha de validación:** Documento consensuado de enfermedades seleccionadas para su registro en el ReeR, que especifica el procedimiento que se debe seguir para que un caso se considere validado.
- **Fuente de captación:** Fuente de información utilizada para identificar posibles casos de enfermedades raras. Puede variar de una C. A. a otra dependiendo de su disponibilidad y accesibilidad.
- **Listado de Enfermedades Raras del ReeR:** Conjunto de enfermedades raras consensuadas para su captura, validación e inclusión en el ReeR.
- **Registro Estatal de Enfermedades Raras (ReeR):** El ReeR es la base de datos en la que se aúna la información de los pacientes con alguna enfermedad rara comunicada por los registros autonómicos de enfermedades raras y de las ciudades autónomas de Ceuta y Melilla, en consonancia con lo establecido en el Real Decreto 1091/2015. Es de naturaleza poblacional y recoge la información que le permite cubrir los objetivos que la normativa (RD 1091/2015) fija para este registro.
- **Registros Autonómicos de Enfermedades Raras (RAER):** los sistemas de información y registros de enfermedades raras autonómicos y de las ciudades con Estatuto de Autonomía forman el ReeR, al que transmiten sus datos, en consonancia con lo establecido en el Real Decreto 1091/2015.

5. REFERENCIAS

1. European Commission. Programme of Community Action on Rare Diseases (1999-2003). 1999. (Consultado el 29/09/2022.) Disponible en: https://ec.europa.eu/health/archive/ph_overview/previous_programme/rare_diseases/raredis_wpgm99_en.pdf
2. 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, nº307 (24 de diciembre de 2015) Disponible en: <https://www.boe.es/eli/es/rd/2015/12/04/1091>
3. Vicente E, Ardanaz E, Ramalle-Gómara E, Echevarría LJ, Mira MP, Chalco-Orrego JP, Benito C, Guardiola-Villarraig 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). Rev Esp Salud Pública. 2021; 95: 2 de noviembre e202111186. Disponible en: <https://recyt.fecyt.es/index.php/RESP/article/view/93037>
4. Orphanet: Inventario, clasificación y enciclopedia de las enfermedades raras, con los genes implicados. Disponible en : <https://www.orpha.net/es/disease>
5. Orden SSI/2065/2014, de 31 de octubre, por la que se modifican los anexos I, II y III del Real Decreto 1030/2006, de 15 de septiembre, por el que se establece la cartera de servicios comunes del Sistema Nacional de Salud y el procedimiento para su actualización. Boletín Oficial del Estado, nº 269 (6 de noviembre de 2014). Disponible en:
<https://www.boe.es/eli/es/o/2014/10/31/ssi2065>
6. Informe ReeR 2021 Situación de las Enfermedades Raras en 2010-2018. Primer informe epidemiológico del Registro Estatal de Enfermedades Raras, 10 de septiembre de 2021. Disponible en: https://www.sanidad.gob.es/organizacion/sns/planCalidadSNS/pdf/excelencia/Informe_reer_reducido_2021.pdf

ANEXO Listado de enfermedades incluidas en el ReeR

En la siguiente tabla se recogen todas las entidades que se registran en el ReeR (con nivel Grupo (G), Trastorno (T) o Subtipo (S)), agrupadas según las fichas en las que están descritas, así como sus códigos SNOMED-CT y ORPHA (también se especifica el código OMIM en los subtipos que comparten la pareja de códigos de SNOMED y ORPHA).

ID	NOMBRE DE LA ENTIDAD	NIVEL	SNOMED-CT	ORPHA
1	Academia glutárica tipo 1	Ficha	SNOMED-CT	ORPHA
1	Academia glutárica tipo 1	T	76175005	25
2	Grupo de Artrogriposis Múltiple Congénita	Ficha	SNOMED-CT	ORPHA
2	Artrogriposis múltiple congénita	G	205402004	1037
2	Síndrome de pterigium múltiple	G	205819008	294060
2	Síndrome de pterigium poplíteo	G	66783006	294963
2	Síndrome de Contractura congénita letal	G	NA	294965
2	Amioplastia congénita	T	1264194006	488586
2	Artrogriposis múltiple congénita miogénica autosómica recesiva	T	764812008	319332
2	Artrogriposis múltiple congénita tipo neurogénico	T	715316005	1143
2	Secuencia deformante de aquinesia fetal	T	401138005	994
2	Síndrome de artrogriposis-disfunción renal-colestasis	T	720513002	2697
2	Síndrome de artrogriposis-enfermedad de las células del cuerno anterior	T	715565004	53696
2	Artrogriposis múltiple congénita - cara de silbido	T	720514008	1150
2	Síndrome de Artrogriposis múltiple congénita no letal autosómica recesiva asociada a MYBPC1	T	1251451005	498693
2	Síndrome de Kuskokwim	T	702447002	1149
2	Síndrome de Van den Ende-Gupta	T	719845008	2460
2	Síndrome de pterigium múltiple autosómico recesivo	T	80773006	2990
2	Síndrome de pterigium poplíteo autosómico dominante	T	718222000	1300
3	Grupo de Artrogriposis Múltiple Congénita Distal	Ficha	SNOMED-CT	ORPHA
3	Artrogriposis distal	G	24269006	97120
3	Artrogriposis distal tipo 1	T	715314008	1146
3	Síndrome de Freeman-Sheldon (Artrogriposis distal tipo 2A)	T	52616002	2053
3	Síndrome de Sheldon-Hall (Artrogriposis distal tipo 2B)	T	715216008	1147
3	Síndrome de Gordon (Artrogriposis distal tipo 3, distal tipo IIA)	T	897570002	376
3	Síndrome de artrogriposis-escoliosis grave (Artrogriposis distal tipo 4, tipo IID)	T	715575001	65720
3	Síndrome de Artrogriposis - limitaciones óculo-motoras - anomalías electro-retinianas (Artrogriposis distal tipo 5, distal tipo IIB)	T	715217004	1154
3	Artrogriposis distal tipo 5D	T	773396009	329457
3	Síndrome de anomalías de la mano similar a Artrogriposis - sordera neurosensorial (Artrogriposis distal tipo 6)	T	720515009	1144
3	Síndrome de trismo-pseudocamptodactilia (Artrogriposis distal tipo 7)	T	8757006	3377

3	Síndrome de pterigium múltiple autosómico dominante (Artrogriposis distal tipo 8)	T	771269000	65743
3	Aracnodactilia congénita contractural (Artrogriposis distal tipo 9)	T	205821003	115
3	Artrogriposis distal tipo 10	T	1208482007	251515
3	Síndrome de artrogriposis-displasia ectodérmica-otras anomalías	T	786039009	3200
3	Síndrome de contracturas congénitas faciales y de las extremidades-hipotonía-retraso del desarrollo	T	1255322002	562528
3	Síndrome de displasia pélvica-pseudoartrogriposis de las extremidades inferiores	T	783140003	2840
4	Ataxia de Friedreich	Ficha	SNOMED-CT	ORPHA
4	Ataxia de Friedreich	T	10394003	95
5	Atrofia muscular espinal proximal	Ficha	SNOMED-CT	ORPHA
5	Atrofia muscular espinal proximal	T	NA	70
5	Atrofia muscular espinal proximal tipo 1 (I)	S	64383006	83330
5	Atrofia muscular espinal proximal tipo 2 (II)	S	128212001	83418
5	Atrofia muscular espinal proximal tipo 3 (III)	S	54280009	83419
5	Atrofia muscular espinal proximal tipo 4 (IV)	S	85505000	83420
6	Cirrosis Biliar Primaria	Ficha	SNOMED-CT	ORPHA
6	Cirrosis Biliar Primaria	T	31712002	186
7	Complejo Esclerosis Tuberosa	Ficha	SNOMED-CT	ORPHA
7	Complejo Esclerosis Tuberosa	T	7199000	805
7	Esclerosis tuberosa 1 (TSC1) (OMIM: 191100)	S	7199000	805
7	Esclerosis tuberosa 2 (TSC2) (OMIM: 613254)	S	7199000	805
8	Displasia renal y riñón displásico multiquístico	Ficha	SNOMED-CT	ORPHA
8	Displasia Renal	T	204949001	93108
8	Displasia renal bilateral	S	204950001	93173
8	Displasia renal unilateral izquierda	S	765775002	93172
8	Displasia renal unilateral derecha	S	765776001	93172
8	Displasia renal multiquística o Riñón displásico multiquístico	T	737562008	1851
8	Displasia renal multiquística bilareral o Riñón Displásico Multiquístico Bilateral	S	717749002	97364
8	Displasia renal multiquística unilateral o Riñón Displásico Multiquístico Unilateral	S	33551000122100	97363
9	Distrofia miotónica de Steinert	Ficha	SNOMED-CT	ORPHA
9	Distrofia miotónica de Steinert	T	77956009	273
10	Grupo de distrofia muscular de Duchenne y Becker	Ficha	SNOMED-CT	ORPHA
10	Distrofia muscular de Duchenne y Becker	G	240048000	262
10	Distrofia muscular de Duchenne	T	76670001	98896
10	Distrofia muscular de Becker	T	387732009	98895
10	Forma sintomática de la distrofia muscular de Duchenne y Becker en mujeres portadoras	T	765197008	206546

11	Enfermedad de Fabry	Ficha	SNOMED-CT	ORPHA
11	Enfermedad de Fabry	T	16652001	324
12	Enfermedad de Gaucher	Ficha	SNOMED-CT	ORPHA
12	Enfermedad de Gaucher	T	190794006	355
12	Enfermedad de Gaucher tipo 1 juvenil (no cerebral)	S	62201009	77259
12	Enfermedad de Gaucher tipo 2	S	12246008	77260
12	Enfermedad de Gaucher tipo 3	S	5963005	77261
12	Enfermedad Gaucher oftalmoplejía-calcificación cardiovascular	S	36431000122103	2072
12	Enfermedad de Gaucher atípica con deficiencia saposina C	S	36471000122100	309252
13	Enfermedad de Huntington	Ficha	SNOMED-CT	ORPHA
13	Enfermedad de Huntington	T	58756001	399
13	Enfermedad de Huntington juvenil	T	58756001	248111
14	Grupo de Enfermedad de Niemann-Pick	Ficha	SNOMED-CT	ORPHA
14	Enfermedad de Niemann-Pick tipo A	T	52165006	77292
14	Enfermedad de Niemann-Pick tipo B	T	39390005	77293
14	Enfermedad de Niemann-Pick tipo C	T	66751000	646
14	Niemann-Pick tipo C, forma neurológica de inicio en la infancia tardía	S	66751000	216978
14	Niemann-Pick tipo C, forma neurológica del adulto	S	66751000	216986
14	Niemann-Pick tipo C, forma neurológica grave de inicio en la primera infancia	S	66751000	216975
14	Niemann-Pick tipo C, forma neurológica juvenil	S	66751000	216981
14	Enfermedad de Niemann-Pick tipo C, forma perinatal grave	S	66751000	216972
14	Enfermedad de Niemann-Pick tipo D	T	18927009	79289
14	Enfermedad de Niemann-Pick tipo A/B (	T	NA	618891
14	Otros tipos de enfermedad de Niemann-Pick	T	NA	NA
14	Enfermedad de Niemann-Pick no especificada	G	58459009	NA
15	Enfermedad de la orina con olor a jarabe de arce	Ficha	SNOMED-CT	ORPHA
15	Enfermedad de la orina con olor a jarabe de arce	T	27718001	511
15	Enfermedad de la orina con olor a jarabe de arce clásica	S	54064006	268145
15	Enfermedad de la orina con olor a jarabe de arce intermedia	S	405287008	268162
15	Enfermedad de la orina con olor a jarabe de arce intermitente	S	405288003	268173
15	Enfermedad de la orina con olor a jarabe de arces sensible a la tiamina	S	31368008	268184
16	Enfermedad de Rendu-Osler	Ficha	SNOMED-CT	ORPHA
16	Enfermedad de Rendu-Osler	T	21877004	774
16	Telangiectasia hemorrágica hereditaria tipo 1 (OMIM: 187300)	S	21877004	774
16	Telangiectasia hemorrágica hereditaria tipo 2 (OMIM: 600376)	S	21877004	774
16	Telangiectasia hemorrágica hereditaria tipo 3 (OMIM: 601101)	S	21877004	774
16	Telangiectasia hemorrágica hereditaria tipo 4 (OMIM: 610655)	S	21877004	774
16	Telangiectasia hemorrágica hereditaria tipo 5 (OMIM: 615506)	S	21877004	774
17	Enfermedad de Wilson	Ficha	SNOMED-CT	ORPHA

17	Enfermedad de Wilson	T	88518009	905
18	Escleroris lateral amiotrófica	Ficha	SNOMED-CT	ORPHA
18	Escleroris lateral amiotrófica	T	86044005	803
18	Esclerosis lateral amiotrófica tipo 4	T	784341001	357043
18	Esclerosis lateral amiotrófica juvenil	T	718555006	300605
19	Fenilcetonuria	Ficha	SNOMED-CT	ORPHA
19	Fenilcetonuria	T	7573000	716
19	Fenilcetonuria clásica	S	7573000	79254
19	Fenilcetonuria leve	S	33621000122106	79253
19	HPA/PKU sensible a BH4/Fenilcetonuria sensible a la tetrahidrobiopterina Hiperfenilalaninemia sensible a la tetrahidrobiopterina	S	336810001221053 3691000122108	293284
19	Hiperfenilalaninemia leve (no PKU)	S	33701000122108	79651
20	Fibrosis quística	Ficha	SNOMED-CT	ORPHA
20	Fibrosis quística	T	190905008	586
20	Fibrosis quística sin mención de íleo meconial	S	81423003	586
20	Fibrosis quística con íleo meconial	S	86092005	586
20	Fibrosis quística con manifestaciones pulmonares	S	86555001	586
20	Fibrosis quística con manifestaciones gastrointestinales	S	707536003	586
20	Fibrosis quística con otras manifestaciones	S	NA	586
21	Hemofilia A	Ficha	SNOMED-CT	ORPHA
21	Hemofilia A	T	28293008	98878
21	Hemofilia A grave	S	16872008	169802
21	Hemofilia A moderadamente grave	S	33344008	169805
21	Hemofilia A leve	S	26029002	169808
21	Forma sintomática de Hemofilia A en mujeres portadoras	S	NA	177926
22	Homocistinuria clásica	Ficha	SNOMED-CT	ORPHA
22	Homocistinuria por deficiencia de cistationina beta-sintasa (clásica)	T	24308003	394
23	Grupo de hipotiroidismo congénito	Ficha	SNOMED-CT	ORPHA
23	Hipotiroidismo congénito	G	190268003	442
23	Síndrome congénito de carencia de yodo, tipo neurológico	T	237566004	442
23	Síndrome congénito de carencia de yodo, tipo mixedematoso	T	440092001	442
23	Síndrome congénito de carencia de yodo, tipo mixto	T	237565000	442
23	Hipotiroidismo por carencia congénito de yodo NEOM	T	217710005	442
23	Hipotiroidismo congénito con bocio difuso	T	278503003	442
23	Hipotiroidismo congénito sin bocio	T	237515009	442
23	Hipotiroidismo congénito permanente	T	-	226292
23	Hipotiroidismo congénito central	T	722938007	226298
23	Deficiencia aislada de hormona liberadora de tirotropina	T	725462002	238670
23	Deficiencia aislada de la hormona estimulante de la tiroides	T	89261000	90674

23	Hipotiroidismo congénito central ligado al cromosoma X con agrandamiento testicular de inicio tardío	T	771510006	329235
23	Hipotiroidismo por factores de transcripción deficientes implicados en el desarrollo o función de la hipófisis	T	718194004	226307
23	Síndrome de resistencia a la hormona liberadora de tirotropina	T	725462002	99832
23	Hipotiroidismo primario congénito	T	717334008	226295
23	Hipotiroidismo congénito por anomalía del desarrollo	T	-	95711
23	Atireosis	T	718690009	95713
23	Ectopia tiroidea	T	215677009	95712
23	Hemiagenesia tiroidea	T	715734006	95719
23	Hipoplasia tiroidea	T	367524008	95720
23	Hipotiroidismo congénito primario sin anomalía del desarrollo del tiroides	T	-	95714
23	Dishormonogénesis tiroidea familiar	T	718183003	95716
23	Hipotiroidismo congénito idiopático	T	717334008	95717
23	Hipotiroidismo por mutaciones en el receptor de la TSH	T	1230272009	90673
23	Síndrome cerebro-pulmón-tiroides	T	719098007	209905
23	Síndrome de Bamforth	T	722375007	1226
23	Talla baja-retraso en la edad ósea por deficiencia en el metabolismo de hormonas tiroideas	T	763890006	171706
23	Síndrome de pseudohipertrofia muscular-hipotiroidismo	T	716338001	2349
24	Osteogénesis Imperfecta	Ficha	SNOMED-CT	ORPHA
24	Osteogénesis Imperfecta	T	78314001	666
24	Osteogénesis imperfecta tipo 1	S	385482004	216796
24	Osteogénesis imperfecta tipo 2	S	205496008	216804
24	Osteogénesis imperfecta tipo 3	S	385483009	216812
24	Osteogénesis imperfecta tipo 4	S	205497004	216820
24	Osteogénesis imperfecta tipo 5	S	36131000122106	216828
25	Retinosis pigmentaria y síndrome de Usher	Ficha	SNOMED-CT	ORPHA
25	Retinosis Pigmentaria	T	28835009	791
25	Síndrome de Usher	T	57838006	886
26	Síndrome de Angelman	Ficha	SNOMED-CT	ORPHA
26	Síndrome de Angelman	T	76880004	72
26	Síndrome de Angelman por una mutación puntual	S	36311000122104	411511
26	Síndrome de Angelman por un defecto de impronta en 15q11-q13	S	36321000122105	411515
26	Síndrome de Angelman por disomía uniparental paterna del cromosoma 15	S	36331000122108	98795
26	Síndrome de Angelman por delección materna 15q11q13	S	36341000122100	98794
27	Síndrome de Beckwith-Wiedemann	Ficha	SNOMED-CT	ORPHA
27	Síndrome de Beckwith-Wiedemann	T	81780002	116
27	Síndrome de Beckwith-Wiedemann por deficiencia de CDKN1C	S	36501000122105	231120
27	Síndrome de Beckwith-Wiedemann por microdelección 11p15	S	36511000122108	231127
27	Síndrome de Beckwith-Wiedemann por translocación/inversión 11p15	S	36521000122102	231130

27	Síndrome de Beckwith-Wiedemann por defectos de impronta de la región 11p15	S	36531000122104	231117
27	Síndrome de Beckwith-Wiedemann por una mutación en NSD1	S	36541000122107	238613
27	Síndrome de Beckwith-Wiedemann por disomía uniparental paterna del cromosoma 11	S	36551000122109	96193
27	Síndrome de Beckwith-Wiedemann por microduplicación 11p15	S	36561000122106	96076
28	Síndrome de Goodpasture	Ficha	SNOMED-CT	ORPHA
28	Síndrome de Goodpasture	T	50581000 236506009	375
29	Síndrome de Marfan	Ficha	SNOMED-CT	ORPHA
29	Síndrome de Marfan	T	19346006	558
29	Síndrome de Marfan neonatal	T	763839005	284979
29	Síndrome de Marfan tipo 1	S	33721000122100	284963
29	Síndrome de Marfan tipo2	S	33751000122107	284973
30	Síndrome Prader-Willi	Ficha	SNOMED-CT	ORPHA
30	Síndrome Prader-Willi	T	89392001	739
30	Síndrome de Prader-Willi debido a mutaciones de impronta (II)	S	89392001	177910
30	Síndrome de Prader-Willi debido a traslocación (III)	S	89392001	177907
30	Síndrome de Prader-Willi debido a una disomía uniparental materna del cromosoma 15 (IV)	S	89392001	98754
30	Síndrome de Prader-Willi debido a una delección 15q11q13 de origen paterno (V)	S	89392001	98793
30	Síndrome de Prader-Willi por delección paterna de 15q11q13 tipo 1	S	89392001	177901
30	Síndrome de Prader-Willi por delección paterna de 15q11q13 tipo 2	S	89392001	177904
31	Síndrome de Williams	Ficha	SNOMED-CT	ORPHA
31	Síndrome de Williams	T	63247009	904
32	Síndrome de X frágil	Ficha	SNOMED-CT	ORPHA
32	Síndrome de X frágil	T	205720009	908
32	Forma sintomática del X frágil en mujeres portadoras	T	205720009	449291
33	Tetralogía de Fallot	Ficha	SNOMED-CT	ORPHA
33	Tetralogía de Fallot	T	86299006	3303

ANEXO V

SOLICITUD DE DATOS AL REGISTRO ESTATAL DE ENFERMEDADES RARAS

- **Título del proyecto**

- **Organización responsable del proyecto**

- **Persona responsable del proyecto**

Nombre y apellidos	
Cargo	
Dirección	
Teléfono	
e-mail	

- **Otras personas con acceso a los datos** (rellenar para cada persona que vaya a acceder a los datos)

Nombre y apellidos	
Cargo	
Dirección	
Teléfono	
e-mail	

Nombre y apellidos	
Cargo	
Dirección	
Teléfono	
e-mail	

Nombre y apellidos	
Cargo	
Dirección	
Teléfono	
e-mail	

Nombre y apellidos	
Cargo	
Dirección	

Teléfono	
e-mail	

Nombre y apellidos	
Cargo	
Dirección	
Teléfono	
e-mail	

- Definición de la información solicitada al registro

Año inicio	
Año final	

Nombre de la enfermedad	
CIE9-MC	
CIE10	
CIE10-ES	
ERA-EDTA	
OMIM	
SNOMED-CT	
ORPHA	

Variables solicitadas al registro	Definición de la misma

- Anexos que se incluyen

a) Resumen del proyecto en el que se utilizarán los datos (obligatorio)	
b) Curriculum vitae resumido de la persona responsable del proyecto (obligatorio)	
c) Informe favorable del comité ético (si procede)	
d) Otros permisos recibidos/solicitados (si procede)	

Condiciones de seguridad y uso de los datos

1. Los datos serán utilizados exclusivamente para los objetivos especificados en el proyecto.
2. Los datos nunca se facilitarán a terceros
3. Se garantizará la seguridad de los ficheros mediante métodos apropiados.
4. Los datos serán destruidos una vez finalizado el proyecto.
5. Se garantizará que ninguna persona pueda ser identificada en ninguno de los informes o documentos basados en los datos suministrados
6. Se notificará al órgano suministrador de la información la publicación de cualquier trabajo o documento en el que se haga uso de los datos suministrados, informando asimismo de las conclusiones del mismo
7. Se incluirá una nota de reconocimiento de la fuente de los datos en las publicaciones resultantes.

En a de de 20....

Firma (persona responsable del proyecto)

.....

I. Disposiciones generales

JEFATURA DEL ESTADO

12945 *LEY 14/2007, de 3 de julio, de Investigación biomédica.*

JUAN CARLOS I

REY DE ESPAÑA

A todos los que la presente vieren y entendieren.

Sabed: Que las Cortes Generales han aprobado y Yo vengo en sancionar la siguiente ley.

PREÁMBULO

I

La investigación biomédica y en ciencias de la salud es un instrumento clave para mejorar la calidad y la expectativa de vida de los ciudadanos y para aumentar su bienestar, que ha cambiado de manera sustancial, tanto metodológica como conceptualmente, en los últimos años. La aparición de nuevas herramientas analíticas ha llevado a grandes descubrimientos que permiten albergar fundadas esperanzas sobre el tratamiento e incluso la curación en un futuro no muy lejano de patologías hasta ahora inabordables.

En pocos años ha cobrado enorme relevancia la obtención, utilización, almacenaje y cesión de las muestras biológicas con fines de diagnóstico y de investigación, son cada vez más frecuentes las investigaciones que implican procedimientos invasivos en seres humanos, y la investigación con gametos, embriones o células embrionarias se ha hecho imprescindible en el ámbito de la terapia celular y la medicina regenerativa. Sin embargo, estos avances científicos y los procedimientos y herramientas utilizados para alcanzarlos, generan importantes incertidumbres éticas y jurídicas que deben ser convenientemente reguladas, con el equilibrio y la prudencia que exige un tema tan complejo que afecta de manera tan directa a la identidad del ser humano.

Además, estos nuevos avances científicos cuestionan la organización en la que hasta ahora se ha basado la investigación biomédica, que en este nuevo contexto exige enfoque multidisciplinar, aproximación del investigador básico al clínico y coordinación y trabajo en red, como garantías necesarias para la obtención de una investigación de calidad.

España, que ya participa de manera decidida en la generación del conocimiento biomédico, no es ajena al interés por estas investigaciones y al debate que suscitan. En este sentido, las Administraciones públicas están apoyando decisivamente la investigación biomédica y están aportando a tal fin importantes recursos económicos y

humanos y las infraestructuras necesarias para impulsarla. Tanto la Administración General del Estado, en ejercicio de la competencia de fomento y coordinación general de la investigación científica y técnica que prevé el artículo 149.1.15.^a de la Constitución, como las administraciones de las comunidades autónomas, que en sus Estatutos han recogido de manera unánime la competencia de fomento de la investigación, están configurando estructuras de investigación biomédica en red abiertas a la participación y colaboración de las entidades privadas, de los distintos organismos de investigación y las universidades y de los propios centros del Sistema Nacional de Salud, con el objetivo de aprovechar de manera eficiente los recursos disponibles y obtener, a partir de la aportación de los distintos grupos de investigación, unos resultados trasladables a la mejora de la salud de los ciudadanos. De esta forma se cumple en el ámbito de la investigación biomédica con el mandato recogido en el artículo 44.2 de la Constitución Española, que encomienda a los poderes públicos la promoción de la ciencia y la investigación científica y técnica en beneficio del interés general.

Esta Ley se inscribe en este contexto y si, por una parte, responde a los retos que plantea la investigación biomédica y trata de aprovechar sus resultados para la salud y el bienestar colectivos, por otra, impulsa y estimula la acción coordinada de los poderes públicos y de los organismos e instituciones públicos y privados dedicados a la investigación, a los que se dota de mejores instrumentos para cumplir su tarea. Para conseguir estos objetivos, además, la Ley fija normas en ámbitos no regulados hasta la fecha o que lo han sido de forma fragmentaria o ajena a los cambios producidos en los últimos años, tales como los análisis genéticos, la investigación con muestras biológicas humanas, en particular las de naturaleza embrionaria, o los biobancos.

II

Ante este panorama, es necesario disponer del marco normativo adecuado que dé respuesta a los nuevos retos científicos al mismo tiempo que garantice la protección de los derechos de las personas que pudiesen resultar afectados por la acción investigadora.

En efecto, tanto en el ámbito internacional como en el seno de la sociedad española algunos de los aspectos más sensibles relacionados con la investigación biomédica han sido objeto de debate abierto y extenso, lo que ha permitido deducir principios y criterios, de cada vez más amplia aceptación, a partir de los cuales construir normas y reglas de conducta que logren establecer el necesario equilibrio entre las necesidades de los investigadores y la confianza de la sociedad en la investigación científica. De acuerdo con este espíritu, esta Ley tiene como uno de sus ejes prioritarios asegurar el respeto y la protección de los derechos fundamentales y las libertades públicas del ser humano y de otros bienes jurídicos rela-

cionados con ellos a los que ha dado cabida nuestro ordenamiento jurídico, de forma destacada la Constitución Española y el Convenio del Consejo de Europa para la protección de los derechos humanos y la dignidad del ser humano respecto de las aplicaciones de la biología y la medicina, suscrito en Oviedo el día 4 de abril de 1997, y que entró en vigor en España el 1 de enero de 2000. Consecuentemente, la Ley proclama que la salud, el interés y el bienestar del ser humano que participe en una investigación biomédica prevalecerán por encima del interés de la sociedad o de la ciencia.

En particular, la Ley se construye sobre los principios de la integridad de las personas y la protección de la dignidad e identidad del ser humano en cualquier investigación biomédica que implique intervenciones sobre seres humanos, así como en la realización de análisis genéticos, el tratamiento de datos genéticos de carácter personal y de las muestras biológicas de origen humano que se utilicen en investigación. En este sentido, la Ley establece que la libre autonomía de la persona es el fundamento del que se derivan los derechos específicos a otorgar el consentimiento y a obtener la información previa. Asimismo, se establece el derecho a no ser discriminado, el deber de confidencialidad por parte de cualquier persona que en el ejercicio de sus funciones acceda a información de carácter personal, el principio de gratuidad de las donaciones de material biológico, y fija los estándares de calidad y seguridad, que incluyen la trazabilidad de las células y tejidos humanos y la estricta observancia del principio de precaución en las distintas actividades que regula. En la regulación de todas estas materias se ha tenido en cuenta lo previsto en la Ley 41/2002, de 14 noviembre, básica reguladora de la autonomía del paciente y de derechos y obligaciones en materia de información y documentación clínica, y la Ley Orgánica 15/1999, de 13 de diciembre, de Protección de Datos de Carácter Personal, a las que se reconoce su condición supletoria en aquellas cuestiones no reguladas por esta Ley.

Desde el punto de vista de la acción investigadora, la Ley garantiza la libertad de investigación y de producción científica en los términos del artículo 20 de nuestra Constitución. Además, un marco legal tan ambicioso sobre investigaciones avanzadas en el ámbito de la biomedicina no podía dejar de tener presente el contexto humano, científico, estructural y social en el que ha de desenvolverse en la práctica diaria, por lo que la Ley regula los mecanismos de fomento y promoción, planificación, evaluación y coordinación de la investigación biomédica a partir de los principios de calidad, eficacia e igualdad de oportunidades y con el fin de favorecer que los resultados de la investigación se transformen en terapias eficaces para combatir distintas patologías. De manera destacada se facilita la implantación de la investigación en los centros de salud como una práctica cotidiana, se incentiva la colaboración entre los centros de investigación biomédica básica y los hospitales y demás centros del Sistema Nacional de Salud y se estimulan los vínculos entre el sector público y el privado mediante la investigación en red y la movilidad de los investigadores y los facultativos.

Desde un punto de vista organizativo, la Ley crea diversos órganos colegiados a los que reconoce una función especialmente cualificada a partir de la imparcialidad, independencia, capacidad técnica y competencia profesional que se exige a sus miembros. Por una parte, los Comités de Ética de la Investigación deben garantizar en cada centro en que se investigue la adecuación de los aspectos metodológicos, éticos y jurídicos de las investigaciones que impliquen intervenciones en seres humanos o la utilización de muestras biológicas de origen humano. A la Comisión de Garantías para la Donación y Utilización de Células y Tejidos Humanos le corresponde, por su parte, evaluar e informar preceptivamente y con carácter favorable los proyectos de investigación que

requieran la obtención o utilización de tejidos, células troncales embrionarias u otras semejantes de origen humano obtenidas por diversas técnicas de reprogramación celular que ya existan o puedan descubrirse en el futuro, así como desarrollar otras funciones sobre aspectos científicos, éticos y jurídicos. Por último, el Comité de Bioética de España se crea como el órgano competente para la consulta de todos aquellos aspectos con implicaciones éticas y sociales del ámbito de la Medicina y la Biología y está llamado a fijar las directrices y principios generales para la elaboración de códigos de buenas prácticas de investigación científica que desarrollen los Comités de Ética de la Investigación.

III

La Ley prohíbe explícitamente la constitución de preembriones y embriones humanos exclusivamente con fines de experimentación, de acuerdo con la concepción gradualista sobre la protección de la vida humana sentada por nuestro Tribunal Constitucional, en sentencias como la 53/1985, la 212/1996 y la 116/1999, pero permite la utilización de cualquier técnica de obtención de células troncales embrionarias humanas con fines terapéuticos o de investigación que no comporte la creación de un preembrión o de un embrión exclusivamente con este fin y en los términos definidos en la Ley.

Respecto a la utilización de embriones supernumerarios de las técnicas de reproducción humana asistida, el punto de partida lo constituye el régimen legal que dispone la Ley 14/2006, de 26 de mayo, sobre técnicas de reproducción humana asistida, que prohíbe expresamente la llamada clonación humana reproductiva.

IV

El conjunto tan amplio y complejo de materias regulado por la Ley se recoge en noventa artículos, quince capítulos, ocho títulos, tres disposiciones adicionales, dos transitorias, una derogatoria y cinco finales.

Las disposiciones generales del título I marcan el eje rector y vertebrador de la Ley. Se define el objeto y ámbito de aplicación de la Ley y se establece un catálogo de principios y garantías para la protección de los derechos de las personas y de los bienes jurídicos implicados en la investigación biomédica.

En relación con el objeto y ámbito de la norma, se matiza que la investigación biomédica a la que se refiere la norma abarca la investigación básica y la clínica con exclusión de los ensayos clínicos con medicamentos y el implante de órganos, tejidos y células, que se regirán por normativa específica.

Respecto al sistema de garantías, se recoge una relación precisa que pone los límites del principio de libertad de la investigación en la defensa de la dignidad e identidad del ser humano y en la protección de su salud, y se regulan de manera específica el consentimiento informado y el derecho a la información, la protección de datos personales y el deber de confidencialidad, la no discriminación por motivos genéticos o por renuncia a la práctica de un análisis genético o a la participación en una investigación, la gratuidad en la donación y utilización de muestras biológicas, la garantía de la trazabilidad y la seguridad en el uso de las células, tejidos y cualquier material biológico de origen humano y, por último se establecen los límites que deben respetarse en los análisis genéticos.

Se regulan en este título, además, los criterios de calidad, eficacia e igualdad a los que debe responder la investigación biomédica, y se crean los Comités de Investigación Biomédica como instrumentos fundamentales de evaluación y seguimiento de los proyectos de investigación. Por último, el artículo 3 recoge un amplio catálogo

de definiciones que, apoyadas en conocimientos científicos, técnicos y jurídicos, pretenden delimitar algunos conceptos relevantes de la Ley.

La primera materia específica de la Ley, recogida en el título II, está dedicada a las investigaciones biomédicas que implican procedimientos invasivos en seres humanos, excluyendo los meramente observacionales. Esta regulación completa el marco normativo de nuestro ordenamiento jurídico sobre investigaciones en las que los seres humanos son sujetos participantes directos, que ya cuenta con la regulación específica de los ensayos clínicos con medicamentos y productos sanitarios.

En sus cinco capítulos se regulan, en primer lugar, los principios generales en que estas investigaciones deben desenvolverse, con referencias expresas al consentimiento y a la información precisa que debe proporcionarse a los sujetos participantes de la investigación; se establecen, a continuación, los sistemas de evaluación, autorización y aseguramiento de los daños potenciales, que buscan reducir al máximo los perjuicios que pudieran derivarse de investigaciones que supongan procedimientos invasivos en seres humanos; en tercer lugar, se regulan las especificidades de la investigación durante el embarazo y la lactancia, en el supuesto de menores e incapaces y en el caso de la investigación en personas incapaces de prestar su consentimiento debido a su situación clínica.

El cuarto capítulo de este título regula los sistemas de seguridad y supervisión en el proceso de investigación, con referencias concretas a la evaluación del estado de la salud de los participantes en la investigación, la no interferencia en las intervenciones clínicas de éstos y el sistema de comprobaciones que, bajo la supervisión del Comité de Ética de la Investigación, deben efectuarse durante el curso de la investigación. El último capítulo del título, finalmente, fija la obligación de informar a los participantes en la investigación de los datos relevantes para su salud que puedan obtenerse durante su desarrollo, así como la obligación de dar publicidad de sus resultados.

En el título III, con dos capítulos, se recoge la regulación de la donación y el uso de embriones y fetos humanos, de sus células, tejidos u órganos, con dos objetivos principales. El primero de ellos, revisar y actualizar el régimen legal que rigió con anterioridad a la entrada en vigor de esta Ley, en concreto con la Ley 42/1988, de 28 de diciembre, de donación y utilización de embriones y fetos humanos o de sus células, tejidos u órganos; y, el segundo, incorporar tal materia al enfoque global de la nueva Ley, con el fin de eliminar dispersiones normativas innecesarias relacionadas con la investigación biomédica. Consecuencia de todo ello es la derogación de la Ley 42/1988, de 28 de diciembre, que constituyó en su momento una novedad legislativa de relieve en nuestro ordenamiento jurídico y fue referencia reconocida en el derecho comparado.

El título está estructurado en dos capítulos. El primero regula las condiciones para la donación de embriones y fetos humanos, entre ellas las prohibiciones de que la interrupción del embarazo puede tener como finalidad la donación y de que los profesionales integrantes del equipo médico que realice la interrupción del embarazo intervengan en la utilización de los embriones o de los fetos abortados, y establece para la validez de la donación que concurra el consentimiento informado del donante y la expulsión en la mujer gestante de los embriones o fetos sin posibilidad de mantener su autonomía vital. El segundo capítulo impone que la investigación con embriones y fetos vivos en el útero sólo podrá realizarse con propósito diagnóstico o terapéutico en su propio interés, y establece los requisitos para la autorización de los proyectos de investigación con embriones, fetos y sus estructuras biológicas.

En el título IV, la regulación de la donación, el uso y la investigación con células y tejidos de origen embrionario humano y de otras células semejantes se efectúa con pleno respeto a lo previsto en la Ley 14/2006, de 26 de mayo, sobre técnicas de reproducción humana asistida, que ya regula la donación de ovocitos y de preembriones in vitro sobrantes, la aplicación de las técnicas de reproducción asistida así como los requisitos de la utilización de dichos preembriones o de sus estructuras biológicas con fines de investigación o experimentación, y sin perjuicio del preceptivo informe favorable que corresponde emitir a la Comisión de Garantías para la Donación y Utilización de Células y Tejidos Humanos y las condiciones, garantías y requisitos que a estos efectos se imponen en los dos primeros capítulos del Título IV.

En el capítulo primero de este título se prohíbe expresamente la constitución de preembriones y embriones humanos con fines de experimentación y se autoriza la utilización de cualquier técnica de obtención de células troncales humanas con fines terapéuticos o de investigación, incluida la activación de ovocitos mediante transferencia nuclear, que no comporte la creación de un preembrión o de un embrión en los términos definidos en la Ley. En el capítulo segundo se regulan las condiciones en que debe desenvolverse la investigación con muestras biológicas de naturaleza embrionaria, y en el tercero se determina la composición y funciones de la mencionada Comisión de Garantías, a la que también corresponde informar sobre las investigaciones que se enumeran en la Ley relativas a tejidos y células troncales u otras funcionalmente semejantes o a procedimientos y técnicas de obtención de los mismos, incluidas las líneas celulares troncales embrionarias provenientes de terceros países. Por último, dentro del capítulo cuarto, que establece el sistema de promoción y coordinación en este ámbito de investigación con células y tejidos de origen embrionario humano, destaca la regulación del Banco Nacional de Líneas Celulares, al que se reconoce una estructura en forma de red, con un nodo central, y la adscripción al Instituto de Salud Carlos III.

El título V regula otras materias emergentes relacionadas con la actual tendencia expansiva de la investigación biomédica como son la realización de análisis genéticos, el acceso y uso de sus resultados, así como la obtención y utilización de muestras biológicas de origen humano. A pesar de las enormes dificultades para deslindar los límites que enmarcan la investigación y el diagnóstico en el ámbito de los análisis genéticos, por razones de coherencia sustantiva y sistemática y en atención a los importantes derechos de las personas que pueden hallarse implicados en este tipo de análisis, esta Ley no podía renunciar a establecer el marco jurídico en el que ha de situarse la realización de análisis genéticos con cualquier finalidad, incluida la diagnóstica.

A este respecto, la Ley, a la vez que prescribe un conjunto de garantías en relación con los análisis genéticos y las muestras biológicas dentro del ámbito de la protección de los datos de carácter personal, configura un conjunto de normas con el fin de dar confianza y seguridad a los investigadores y a las instituciones públicas y privadas en sus actuaciones en el sector, despejando las incertidumbres legales actuales. Además de otros principios normativos ya mencionados, se marcan como principios rectores los de accesibilidad, equidad y calidad en el tratamiento de los datos, se exige el consentimiento previo y se prevé la situación de las muestras biológicas anonimizadas. Por último se prevén reglas específicas en relación con personas fallecidas y con preembriones, embriones y fetos, respecto a los que también se garantiza la protección de los datos y se impone el deber de confidencialidad. Es también digna de destacar la regulación por la Ley de la necesidad de acreditación de los centros y personas capaces de realizar análisis genéticos.

El régimen de obtención, conservación, uso y cesión de muestras biológicas es, asimismo, objeto de una regulación detallada en el capítulo tercero de este título. Como es lógico, el marco jurídico gira de nuevo en torno al consentimiento del sujeto fuente de la muestra y a la información previa que a este respecto debe serle suministrada. En cuanto a la disyuntiva sobre la posibilidad de otorgar un consentimiento completamente genérico o bien específico sobre el uso o posteriores usos de la muestra, la Ley ha optado por un régimen intermedio y flexible, en el sentido de que el consentimiento inicial puede cubrir, si así se ha previsto en la información proporcionada previamente al sujeto fuente, investigaciones posteriores relacionadas con la inicial, incluidas las investigaciones que puedan ser realizadas por terceros y las cesiones a éstos de datos o muestras identificados o identificables. De todos modos, se ha previsto un régimen transitorio respecto a las muestras biológicas obtenidas con cualquier finalidad con anterioridad a la entrada en vigor de esta Ley, con el propósito de no entorpecer su uso para la investigación, velando al mismo tiempo por los intereses de los sujetos fuente de aquéllas.

En estrecha relación con la utilización de muestras de origen humano, la Ley define y aclara el estatuto jurídico de los biobancos y los diferencia de otras colecciones de muestras biológicas que pudieran existir con fines de investigación biomédica, sin perjuicio de que en ambos casos deba procederse a su inscripción en el Registro Nacional de Biobancos. Se establece el sistema de registro único, cualquiera que sea la finalidad del banco, incluidos los propósitos de uso clínico en pacientes, de forma exclusiva o compartida con los de investigación, y sin perjuicio de las medidas específicas que deban desarrollarse reglamentariamente para el funcionamiento de cada banco según su respectiva naturaleza y fines. Se fija además que la autorización de la creación de biobancos corresponderá a los órganos competentes de la comunidad autónoma correspondiente, a salvo de las iniciativas que pueda tomar el Instituto de Salud Carlos III sobre la creación de Bancos Nacionales de muestras biológicas con fines de investigación en atención al interés general, en cuyo caso la autorización corresponderá al Ministerio de Sanidad y Consumo.

El título VI establece el régimen de infracciones y sanciones administrativas que se fundamenta en los principios de legalidad, mínima intervención, proporcionalidad y subsidiariedad respecto de la infracción penal. Las infracciones concretas incluidas en la Ley se complementan con las previsiones que a este respecto contempla la Ley 14/2006, de 26 de mayo, sobre técnicas de reproducción humana asistida, sin perjuicio de las que resulten asimismo aplicables de la Ley General de Sanidad y de otras previstas en la normativa de las comunidades autónomas y en la normativa sobre protección de los datos de carácter personal.

La Ley pretende dar respuesta, asimismo, a la necesidad de contar con un órgano estatal como el Comité de Bioética de carácter fundamentalmente consultivo sobre materias relacionadas con las implicaciones éticas, jurídicas y sociales de la Medicina y la Biología, que además represente a España en los foros y organismos supranacionales e internacionales implicados en la Bioética y colabore con otros comités estatales y autonómicos con funciones asesoras sobre dichas materias. En el título VII de la Ley se recogen las previsiones sobre su composición y funcionamiento, que trata de garantizar su independencia mediante la designación de sus miembros entre personas acreditadamente cualificadas del mundo científico, jurídico y bioético.

Por último, el título VIII de la Ley, particularmente relevante, está dedicado a la promoción y coordinación de la investigación biomédica en el Sistema Nacional de Salud en relación con la elaboración de la iniciativa sectorial

dentro del Plan Nacional de Investigación Científica, Desarrollo e Innovación Tecnológica. Junto a ello y en atención a reiteradas demandas de ciertos colectivos investigadores, se pretende una mejor regulación de la promoción y la coordinación de la investigación biomédica en España. Para conseguir ambos objetivos se crea un entramado normativo instrumental para la promoción de la investigación científica de excelencia, dirigida a resolver las necesidades de salud de la población, y en particular la práctica clínica basada en el conocimiento científico dentro de las estructuras del Sistema Nacional de Salud, reconociendo a los centros que lo integran la capacidad para contratar personal dedicado a actividades de investigación y abriendo la posibilidad de que la actividad investigadora sea parte integrante de la carrera profesional del personal estatutario. Además, se establecen medidas de movilidad del personal investigador dentro de la Administración General del Estado y hacia entidades privadas de investigación mediante una excedencia temporal.

Adicionalmente, se refuerza la cooperación entre los sectores público y privado mediante, entre otras medidas, la colaboración y participación de las entidades privadas en la ejecución de las acciones de investigación del Sistema Nacional de Salud y se establece la posibilidad de que el personal de estas entidades privadas participe en la ejecución de programas o proyectos de investigación del Sistema Nacional de Salud.

Entre las disposiciones que cierran el articulado de la Ley merece especial mención la adicional segunda, que revisa y actualiza la regulación del Instituto de Salud Carlos III como instrumento fundamental de la Administración General del Estado para el fomento de la investigación biomédica.

Las diversas previsiones y regulaciones que esta Ley establece ofrecen un conjunto normativo innovador, completo y en gran medida adaptable a las circunstancias y situaciones hacia las que discurrirá previsiblemente la investigación biomédica en los próximos años. Se trata de un instrumento normativo que al tiempo que cumple con su pretensión de garantizar los derechos y bienes jurídicos implicados en la investigación biomédica, constituye un soporte decisivo para el desarrollo de las políticas públicas y de las iniciativas privadas que deben impulsar una investigación biomédica avanzada y competitiva en nuestro entorno científico y en un marco jurídico claro que permita la eficiencia y la calidad en la investigación.

TÍTULO I

Disposiciones generales

Artículo 1. *Objeto y ámbito de aplicación.*

1. Esta Ley tiene por objeto regular, con pleno respeto a la dignidad e identidad humanas y a los derechos inherentes a la persona, la investigación biomédica y, en particular:

- a) Las investigaciones relacionadas con la salud humana que impliquen procedimientos invasivos.
- b) La donación y utilización de ovocitos, espermatozoides, preembriones, embriones y fetos humanos o de sus células, tejidos u órganos con fines de investigación biomédica y sus posibles aplicaciones clínicas.
- c) El tratamiento de muestras biológicas.
- d) El almacenamiento y movimiento de muestras biológicas.
- e) Los biobancos.

f) El Comité de Bioética de España y los demás órganos con competencias en materia de investigación biomédica.

g) Los mecanismos de fomento y promoción, planificación, evaluación y coordinación de la investigación biomédica.

2. Asimismo y exclusivamente dentro del ámbito sanitario, esta Ley regula la realización de análisis genéticos y el tratamiento de datos genéticos de carácter personal.

3. La investigación biomédica a la que se refiere esta Ley incluye la investigación de carácter básico y la clínica, con la excepción en este último caso de los ensayos clínicos con medicamentos y productos sanitarios, que se regirán por su normativa específica.

4. Quedan excluidas del ámbito de esta Ley las implantaciones de órganos, tejidos y células de cualquier origen que se regirán por lo establecido en la Ley 30/1979, de 27 de octubre, sobre extracción y trasplante de órganos, y demás normativa aplicable.

Artículo 2. Principios y garantías de la investigación biomédica.

La realización de cualquier actividad de investigación biomédica comprendida en esta Ley estará sometida a la observancia de las siguientes garantías:

a) Se asegurará la protección de la dignidad e identidad del ser humano con respecto a cualquier investigación que implique intervenciones sobre seres humanos en el campo de la biomedicina, garantizándose a toda persona, sin discriminación alguna, el respeto a la integridad y a sus demás derechos y libertades fundamentales.

b) La salud, el interés y el bienestar del ser humano que participe en una investigación biomédica prevalecerán por encima del interés de la sociedad o de la ciencia.

c) Las investigaciones a partir de muestras biológicas humanas se realizarán en el marco del respeto a los derechos y libertades fundamentales, con garantías de confidencialidad en el tratamiento de los datos de carácter personal y de las muestras biológicas, en especial en la realización de análisis genéticos.

d) Se garantizará la libertad de investigación y de producción científica en el ámbito de las ciencias biomédicas.

e) La autorización y desarrollo de cualquier proyecto de investigación sobre seres humanos o su material biológico requerirá el previo y preceptivo informe favorable del Comité de Ética de la Investigación.

f) La investigación se desarrollará de acuerdo con el principio de precaución para prevenir y evitar riesgos para la vida y la salud.

g) La investigación deberá ser objeto de evaluación.

Artículo 3. Definiciones.

A los efectos de esta Ley se entenderá por:

a) «Análisis genético»: procedimiento destinado a detectar la presencia, ausencia o variantes de uno o varios segmentos de material genético, lo cual incluye las pruebas indirectas para detectar un producto génico o un metabolito específico que sea indicativo ante todo de un cambio genético determinado.

b) «Análisis genético-poblacionales»: investigación que tiene por objeto entender la naturaleza y magnitud de las variaciones genéticas dentro de una población o entre individuos de un mismo grupo o de grupos distintos.

c) «Anonimización»: proceso por el cual deja de ser posible establecer por medios razonables el nexo entre un dato y el sujeto al que se refiere. Es aplicable también a la muestra biológica.

d) «Biobanco»: establecimiento público o privado, sin ánimo de lucro, que acoge una colección de muestras biológicas concebida con fines diagnósticos o de investigación biomédica y organizada como una unidad técnica con criterios de calidad, orden y destino.

e) «Consejo genético»: procedimiento destinado a informar a una persona sobre las posibles consecuencias para él o su descendencia de los resultados de un análisis o cribado genéticos y sus ventajas y riesgos y, en su caso, para asesorarla en relación con las posibles alternativas derivadas del análisis. Tiene lugar tanto antes como después de una prueba o cribados genéticos e incluso en ausencia de los mismos.

f) «Consentimiento»: manifestación de la voluntad libre y consciente válidamente emitida por una persona capaz, o por su representante autorizado, precedida de la información adecuada.

g) «Cribado genético»: programa de salud pública, dirigido a la identificación en individuos de determinantes genéticos, para los cuales una intervención médica precoz pudiera conducir a la eliminación o reducción de la mortalidad, morbilidad o discapacidades asociadas a tales determinantes.

h) «Dato anónimo»: dato registrado sin un nexo con una persona identificada o identificable.

i) «Dato anonimizado o irreversiblemente disociado»: dato que no puede asociarse a una persona identificada o identificable por haberse destruido el nexo con toda información que identifique al sujeto, o porque dicha asociación exige un esfuerzo no razonable, entendiéndose por tal el empleo de una cantidad de tiempo, gastos y trabajo desproporcionados.

j) «Dato genético de carácter personal»: información sobre las características hereditarias de una persona, identificada o identificable obtenida por análisis de ácidos nucleicos u otros análisis científicos.

k) «Dato codificado o reversiblemente disociado»: dato no asociado a una persona identificada o identificable por haberse sustituido o desligado la información que identifica a esa persona utilizando un código que permita la operación inversa.

l) «Embrión»: fase del desarrollo embrionario que abarca desde el momento en el que el ovocito fecundado se encuentra en el útero de una mujer hasta que se produce el inicio de la organogénesis, y que finaliza a los 56 días a partir del momento de la fecundación, exceptuando del cómputo aquellos días en los que el desarrollo se hubiera podido detener.

m) «Estudio observacional»: estudio realizado sobre individuos respecto de los cuales no se modifica el tratamiento o intervención a que pudieran estar sometidos ni se les prescribe cualquier otra pauta que pudiera afectar a su integridad personal.

n) «Feto»: embrión con apariencia humana y con sus órganos formados, que va madurando desde los 57 días a partir del momento de la fecundación, exceptuando del cómputo aquellos días en los que el desarrollo se hubiera podido detener, hasta el momento del parto.

o) «Muestra biológica»: cualquier material biológico de origen humano susceptible de conservación y que pueda albergar información sobre la dotación genética característica de una persona.

p) «Muestra biológica anonimizada o irreversiblemente disociada»: muestra que no puede asociarse a una persona identificada o identificable por haberse destruido el nexo con toda información que identifique al sujeto, o porque dicha asociación exige un esfuerzo no razonable.

q) «Muestra biológica no identificable o anónima»: muestra recogida sin un nexo con una persona identificada o identificable de la que, consiguientemente, no se conoce la procedencia y es imposible trazar el origen.

r) «Muestra biológica codificada o reversiblemente disociada»: muestra no asociada a una persona identi-

cada o identificable por haberse sustituido o desligado la información que identifica a esa persona utilizando un código que permita la operación inversa.

s) «Preembrión»: el embrión constituido in vitro formado por el grupo de células resultante de la división progresiva del ovocito desde que es fecundado hasta 14 días más tarde.

t) «Procedimiento invasivo»: toda intervención realizada con fines de investigación que implique un riesgo físico o psíquico para el sujeto afectado.

u) «Riesgo y carga mínimos»: los impactos en la salud y las molestias que puedan sufrir los sujetos participantes en una investigación, y cuyos efectos sólo podrán ser de carácter leve y temporal.

v) «Sujeto fuente»: individuo vivo, cualquiera que sea su estado de salud, o fallecido del que proviene la muestra biológica.

w) «Tratamiento de datos genéticos de carácter personal o de muestras biológicas»: operaciones y procedimientos que permitan la obtención, conservación, utilización y cesión de datos genéticos de carácter personal o muestras biológicas.

x) «Trazabilidad»: capacidad de asociar un material biológico determinado con información registrada referida a cada paso en la cadena de su obtención, así como a lo largo de todo el proceso de investigación.

Artículo 4. *Consentimiento informado y derecho a la información.*

1. Se respetará la libre autonomía de las personas que puedan participar en una investigación biomédica o que puedan aportar a ella sus muestras biológicas, para lo que será preciso que hayan prestado previamente su consentimiento expreso y escrito una vez recibida la información adecuada.

La información se proporcionará por escrito y comprenderá la naturaleza, importancia, implicaciones y riesgos de la investigación, en los términos que establece esta Ley.

La información se prestará a las personas con discapacidad en condiciones y formatos accesibles apropiados a sus necesidades.

Si el sujeto de la investigación no pudiera escribir, el consentimiento podrá ser prestado por cualquier medio admitido en derecho que permita dejar constancia de su voluntad.

2. Se otorgará el consentimiento por representación cuando la persona esté incapacitada legalmente o sea menor de edad, siempre y cuando no existan otras alternativas para la investigación.

La prestación del consentimiento por representación será proporcionada a la investigación a desarrollar y se efectuará con respeto a la dignidad de la persona y en beneficio de su salud.

Las personas incapacitadas y los menores participarán en la medida de lo posible y según su edad y capacidades en la toma de decisiones a lo largo del proceso de investigación.

3. Las personas que participen en una investigación biomédica podrán revocar su consentimiento en cualquier momento, sin perjuicio de las limitaciones que establece esta Ley. Las personas o entidades que hayan recibido dicho consentimiento dispondrán las medidas que sean necesarias para el efectivo ejercicio de este derecho.

4. La falta de consentimiento o la revocación del consentimiento previamente otorgado no supondrá perjuicio alguno en la asistencia sanitaria del sujeto.

5. Toda persona tiene derecho a ser informada de sus datos genéticos y otros de carácter personal que se obtengan en el curso de una investigación biomédica, según los términos en que manifestó su voluntad. El

mismo derecho se reconoce a la persona que haya aportado, con la finalidad indicada, muestras biológicas, o cuando se hayan obtenido otros materiales biológicos a partir de aquéllos.

Se respetará el derecho de la persona a decidir que no se le comuniquen los datos a los que se refiere el apartado anterior, incluidos los descubrimientos inesperados que se pudieran producir. No obstante, cuando esta información, según criterio del médico responsable, sea necesaria para evitar un grave perjuicio para su salud o la de sus familiares biológicos, se informará a un familiar próximo o a un representante, previa consulta del comité asistencial si lo hubiera. En todo caso, la comunicación se limitará exclusivamente a los datos necesarios para estas finalidades.

Artículo 5. *Protección de datos personales y garantías de confidencialidad.*

1. Se garantizará la protección de la intimidad personal y el tratamiento confidencial de los datos personales que resulten de la actividad de investigación biomédica, conforme a lo dispuesto en la Ley Orgánica 15/1999, de 13 de diciembre, de Protección de Datos de Carácter Personal. Las mismas garantías serán de aplicación a las muestras biológicas que sean fuente de información de carácter personal.

2. La cesión de datos de carácter personal a terceros ajenos a la actuación médico-asistencial o a una investigación biomédica, requerirá el consentimiento expreso y escrito del interesado.

En el supuesto de que los datos obtenidos del sujeto fuente pudieran revelar información de carácter personal de sus familiares, la cesión a terceros requerirá el consentimiento expreso y escrito de todos los interesados.

3. Se prohíbe la utilización de datos relativos a la salud de las personas con fines distintos a aquéllos para los que se prestó el consentimiento.

4. Quedará sometida al deber de secreto cualquier persona que, en el ejercicio de sus funciones en relación con una actuación médico-asistencial o con una investigación biomédica, cualquiera que sea el alcance que tengan una y otra, acceda a datos de carácter personal. Este deber persistirá aún una vez haya cesado la investigación o la actuación.

5. Si no fuera posible publicar los resultados de una investigación sin identificar a la persona que participó en la misma o que aportó muestras biológicas, tales resultados sólo podrán ser publicados cuando haya mediado el consentimiento previo y expreso de aquélla.

Artículo 6. *No discriminación.*

Nadie será objeto de discriminación alguna a causa de sus características genéticas. Tampoco podrá discriminarse a una persona a causa de su negativa a someterse a un análisis genético o a prestar su consentimiento para participar en una investigación biomédica o a donar materiales biológicos, en particular en relación con la prestación médico-asistencial que le corresponda.

Artículo 7. *Gratuidad.*

La donación y la utilización de muestras biológicas humanas será gratuita, cualquiera que sea su origen específico, sin que en ningún caso las compensaciones que se prevén en esta Ley puedan comportar un carácter lucrativo o comercial.

La donación implica, asimismo, la renuncia por parte de los donantes a cualquier derecho de naturaleza económica o de otro tipo sobre los resultados que pudieran derivarse de manera directa o indirecta de las investigaciones que se lleven a cabo con dichas muestras biológicas.

Artículo 8. Trazabilidad y seguridad.

Deberá garantizarse la trazabilidad de las células, tejidos y cualquier material biológico de origen humano, para asegurar las normas de calidad y seguridad, respetando el deber de confidencialidad y lo dispuesto en la Ley Orgánica 15/1999, de 13 de diciembre, de Protección de Datos de Carácter Personal.

En el caso de la investigación con células y tejidos destinados a su aplicación en el ser humano, los datos para garantizar la trazabilidad deben conservarse durante al menos treinta años.

Las actividades relacionadas con la investigación biomédica se realizarán con estricta observancia del principio de precaución, con el fin de prevenir riesgos graves para la vida y la salud humanas.

Artículo 9. Límites de los análisis genéticos.

1. Se asegurará la protección de los derechos de las personas en la realización de análisis genéticos y del tratamiento de datos genéticos de carácter personal en el ámbito sanitario.

2. Los análisis genéticos se llevarán a cabo con criterios de pertinencia, calidad, equidad y accesibilidad.

3. Sólo podrán hacerse pruebas predictivas de enfermedades genéticas o que permitan identificar al sujeto como portador de un gen responsable de una enfermedad, o detectar una predisposición o una susceptibilidad genética a una enfermedad, con fines médicos o de investigación médica y con un asesoramiento genético, cuando esté indicado, o en el caso del estudio de las diferencias inter-individuales en la respuesta a los fármacos y las interacciones genético-ambientales o para el estudio de las bases moleculares de las enfermedades.

Artículo 10. Promoción y calidad de la investigación biomédica.

1. La promoción de la investigación biomédica se atenderá a criterios de calidad, eficacia e igualdad de oportunidades.

2. Cualquier investigación de carácter biomédico deberá estar científicamente justificada, cumplir los criterios de calidad científica generalmente aceptados y realizarse de acuerdo con las obligaciones y estándares profesionales adecuados, bajo la supervisión de un investigador científicamente cualificado. Será, además, evaluada a su finalización.

Artículo 11. Entrada y salida de muestras biológicas.

La entrada y salida intracomunitaria y extracomunitaria de muestras biológicas de origen humano con los fines de investigación biomédica a los que se refiere esta Ley se regirán por las disposiciones que se establezcan reglamentariamente.

Cuando se trate de muestras biológicas procedentes de biobancos se observarán, además, las condiciones de cesión y seguridad que se establecen en el título V de esta Ley.

Artículo 12. Comités de Ética de la Investigación.

1. Los Comités de Ética de la Investigación correspondientes a los centros que realicen investigación biomédica deberán ser debidamente acreditados por el órgano competente de la comunidad autónoma que corresponda o, en el caso de centros dependientes de la Administración General del Estado, por el órgano compe-

tente de la misma, para asegurar su independencia e imparcialidad.

Para la acreditación de un Comité de Ética de la Investigación se ponderarán, al menos, los siguientes criterios: la independencia e imparcialidad de sus miembros respecto de los promotores e investigadores de los proyectos de investigación biomédica, así como su composición interdisciplinar.

Las autoridades competentes podrán disponer la creación de Comités de Ética de la Investigación que desarrollen sus funciones en dos o más centros que realicen investigación biomédica.

2. El Comité de Ética de la Investigación correspondiente al centro ejercerá las siguientes funciones:

a) Evaluar la cualificación del investigador principal y la del equipo investigador así como la factibilidad del proyecto.

b) Ponderar los aspectos metodológicos, éticos y legales del proyecto de investigación.

c) Ponderar el balance de riesgos y beneficios anticipados dimanantes del estudio.

d) Velar por el cumplimiento de procedimientos que permitan asegurar la trazabilidad de las muestras de origen humano, sin perjuicio de lo dispuesto en la legislación de protección de datos de carácter personal.

e) Informar, previa evaluación del proyecto de investigación, toda investigación biomédica que implique intervenciones en seres humanos o utilización de muestras biológicas de origen humano, sin perjuicio de otros informes que deban ser emitidos. No podrá autorizarse o desarrollarse el proyecto de investigación sin el previo y preceptivo informe favorable del Comité de Ética de la Investigación.

f) Desarrollar códigos de buenas prácticas de acuerdo con los principios establecidos por el Comité de Bioética de España y gestionar los conflictos y expedientes que su incumplimiento genere.

g) Coordinar su actividad con la de comités similares de otras instituciones.

h) Velar por la confidencialidad y ejercer cuantas otras funciones les pudiera asignar la normativa de desarrollo de esta Ley.

3. Para el ejercicio de sus funciones, los Comités de Ética de la Investigación podrán requerir la información que precisen y, en particular, la que verse sobre las fuentes y cuantía de la financiación de los estudios y la distribución de los gastos.

4. Los miembros de los Comités de Ética de la Investigación deberán efectuar declaración de actividades e intereses y se abstendrán de tomar parte en las deliberaciones y en las votaciones en que tengan un interés directo o indirecto en el asunto examinado.

TÍTULO II**Investigaciones que implican procedimientos invasivos en seres humanos****CAPÍTULO I****Principios generales y requisitos de información y consentimiento****Artículo 13. Consentimiento.**

La realización de una investigación sobre una persona requerirá el consentimiento expreso, específico y escrito de aquella, o de su representante legal, de acuerdo con

los principios generales enunciados en el artículo 4 de esta Ley.

Artículo 14. *Principios generales.*

1. La investigación en seres humanos sólo podrá llevarse a cabo en ausencia de una alternativa de eficacia comparable.

2. La investigación no deberá implicar para el ser humano riesgos y molestias desproporcionados en relación con los beneficios potenciales que se puedan obtener.

3. Sin perjuicio de lo establecido en el apartado anterior, cuando la investigación no tenga la posibilidad de producir resultados de beneficio directo para la salud del sujeto participante en la misma sólo podrá ser iniciada en el caso de que represente un riesgo y una carga mínimos para dicho sujeto, a juicio del Comité de Ética de la Investigación que deba evaluar la investigación.

Artículo 15. *Información a los sujetos participantes en la investigación.*

1. Las personas a las que se solicite su participación en un proyecto de investigación recibirán previamente la necesaria información, debidamente documentada y en forma comprensible y cuando se trate de personas con discapacidad de forma adecuada a sus circunstancias.

2. La información incluirá el propósito, el plan detallado, las molestias y los posibles riesgos y beneficios de la investigación. Dicha información especificará los siguientes extremos:

a) Naturaleza, extensión y duración de los procedimientos que se vayan a utilizar, en particular los que afecten a la participación del sujeto.

b) Procedimientos preventivos, diagnósticos y terapéuticos disponibles.

c) Medidas para responder a acontecimientos adversos en lo que concierne a los sujetos que participan en la investigación.

d) Medidas para asegurar el respeto a la vida privada y a la confidencialidad de los datos personales de acuerdo con las exigencias previstas en la legislación sobre protección de datos de carácter personal.

e) Medidas para acceder, en los términos previstos en el artículo 4.5, a la información relevante para el sujeto, que surjan de la investigación o de los resultados totales.

f) Medidas para asegurar una compensación adecuada en caso de que el sujeto sufra algún daño.

g) Identidad del profesional responsable de la investigación.

h) Cualquier futuro uso potencial, incluyendo los comerciales, de los resultados de la investigación.

i) Fuente de financiación del proyecto de investigación.

En el caso de que no se conozcan estos extremos existirá el compromiso explícito de completar la información cuando los datos estén disponibles.

3. En el caso de que se hubiera previsto el uso futuro o simultáneo de datos genéticos o de muestras biológicas se aplicará lo dispuesto en los capítulos II y III del título V de esta Ley.

4. Además, las personas a las que se solicite su participación en una investigación serán informadas de los derechos y salvaguardas prescritas en la Ley para su protección y, específicamente, de su derecho a rehusar el consentimiento o a retirarlo en cualquier momento sin que pueda verse afectado por tal motivo su derecho a la asistencia sanitaria.

CAPÍTULO II

Evaluación, autorización y aseguramiento del daño

Artículo 16. *Evaluación y autorización.*

Toda investigación biomédica que comporte algún procedimiento invasivo en el ser humano deberá ser previamente evaluada por el Comité de Ética de la Investigación correspondiente del proyecto de investigación presentado y autorizada por el órgano autonómico competente. La evaluación deberá ser previa a la autorización, favorable y debidamente motivada y tendrá en cuenta la idoneidad científica del proyecto, su pertinencia, factibilidad y la adecuación del investigador principal y del equipo investigador.

En caso de que los resultados parciales obtenidos aconsejen una modificación del proyecto, dicha modificación requerirá un informe favorable del Comité de Ética de la Investigación y será comunicada a la autoridad autonómica competente a los efectos oportunos.

En el caso de proyectos de investigación que se realicen en varios centros se garantizará la unidad de criterio y la existencia de un informe único.

Artículo 17. *Garantías de control y seguimiento.*

1. La realización de la investigación deberá ajustarse en todo caso al contenido del proyecto al que se hubiera otorgado la autorización.

2. Las autoridades sanitarias tendrán en todo momento facultades inspectoras sobre la investigación, pudiendo tener acceso a las historias clínicas individuales de los sujetos del estudio, para lo que deberán guardar en todo caso su carácter confidencial.

3. La autoridad autonómica procederá, por iniciativa propia o a instancias del Comité de Ética de la Investigación, a la suspensión cautelar de la investigación autorizada en los casos en los que no se hayan observado los requisitos que establece esta Ley y sea necesaria para proteger los derechos de los ciudadanos.

Artículo 18. *Compensaciones por daños y su aseguramiento.*

1. Las personas que hayan sufrido daños como consecuencia de su participación en un proyecto de investigación, recibirán la compensación que corresponda, de acuerdo con lo establecido en los apartados siguientes.

2. La realización de una investigación que comporte un procedimiento invasivo en seres humanos exigirá el aseguramiento previo de los daños y perjuicios que pudieran derivarse de aquélla para la persona en la que se lleve a efecto.

3. Cuando, por cualquier circunstancia, el seguro no cubra enteramente los daños causados, el promotor de la investigación, el investigador responsable de la misma y el hospital o centro en el que se hubiere realizado responderán solidariamente de aquéllos, aunque no medie culpa, incumbiéndoles la carga de la prueba. Ni la autorización administrativa ni el informe del Comité de Ética de la Investigación les eximirán de responsabilidad.

4. Se presume, salvo prueba en contrario, que los daños que afecten a la salud de la persona sujeta a la investigación, durante su realización y en el año siguiente a su terminación, se han producido como consecuencia de la investigación. Sin embargo, una vez concluido el año, el sujeto de aquélla estará obligado a probar el daño y el nexo entre la investigación y el daño producido.

5. En los demás aspectos relativos a la responsabilidad por daños y a su aseguramiento se aplicará lo dis-

puesto en la legislación sobre garantías y uso racional de los medicamentos y productos sanitarios.

CAPÍTULO III

Situaciones específicas

Artículo 19. *Investigaciones durante el embarazo y lactancia.*

1. Exclusivamente podrá autorizarse una investigación en la que participe una mujer embarazada, respecto a la cual dicha investigación no vaya a producir un beneficio directo, o sobre el embrión, el feto, o el niño después de su nacimiento, si se cumplen las siguientes condiciones:

a) Que la investigación tenga el objeto de contribuir a producir unos resultados que redunden en beneficio de otras mujeres, embriones, fetos o niños.

b) Que no sea posible realizar investigaciones de eficacia comparable en mujeres que no estén embarazadas.

c) Que la investigación entrañe un riesgo y un perjuicio mínimos para la mujer y, en su caso, para el embrión, el feto o el niño.

d) Que la embarazada o los representantes legales del niño, en su caso, presten su consentimiento en los términos previstos en esta Ley.

2. Cuando la investigación se lleve a cabo en una mujer durante el periodo de lactancia, deberá tenerse especial cuidado en evitar un impacto adverso en la salud del niño.

Artículo 20. *Protección de las personas que no tengan capacidad para expresar su consentimiento.*

1. La investigación sobre una persona menor o incapaz de obrar, salvo que, en atención a su grado de discernimiento, la resolución judicial de incapacitación le autoriza para prestar su consentimiento a la investigación, únicamente podrá ser realizada si concurren las siguientes condiciones:

a) Que los resultados de la investigación puedan producir beneficios reales o directos para su salud.

b) Que no se pueda realizar una investigación de eficacia comparable en individuos capaces de otorgar su consentimiento.

c) Que la persona que vaya a participar en la investigación haya sido informada por escrito de sus derechos y de los límites prescritos en esta Ley y la normativa que la desarrolle para su protección, a menos que esa persona no esté en situación de recibir la información.

d) Que los representantes legales de la persona que vaya a participar en la investigación hayan prestado su consentimiento por escrito, después de haber recibido la información establecida en el artículo 15. Los representantes legales tendrán en cuenta los deseos u objeciones previamente expresados por la persona afectada. En estos casos se actuará, además, conforme a lo previsto en el apartado 1 del artículo 4 de esta Ley.

2. Cuando sea previsible que la investigación no vaya a producir resultados en beneficio directo para la salud de los sujetos referidos en el apartado 1 de este artículo, la investigación podrá ser autorizada de forma excepcional si concurren, además de los requisitos contenidos en los párrafos b), c) y d) del apartado anterior, las siguientes condiciones:

a) Que la investigación tenga el objeto de contribuir, a través de mejoras significativas en la comprensión de la enfermedad o condición del individuo, a un resultado beneficioso para otras personas de la misma

edad o con la misma enfermedad o condición, en un plazo razonable.

b) Que la investigación entrañe un riesgo y una carga mínimos para el individuo participante.

c) Que la autorización de la investigación se ponga en conocimiento del Ministerio Fiscal.

Artículo 21. *Investigación en personas incapaces de consentir debido a su situación clínica.*

1. Para la realización de una investigación en situaciones clínicas de emergencia, en las que la persona implicada no pueda prestar su consentimiento, deberán cumplirse las siguientes condiciones específicas:

a) Que no sea posible realizar investigaciones de eficacia comparable en personas que no se encuentren en esa situación de emergencia.

b) Que en el caso de que no sea previsible que la investigación vaya a producir resultados beneficiosos para la salud del paciente, tenga el propósito de contribuir a mejorar de forma significativa la comprensión de la enfermedad o condición del paciente, con el objetivo de beneficiar a otras personas con la misma enfermedad o condición, siempre que conlleve el mínimo riesgo e incomodidad para aquél.

c) Que la autorización de la investigación se ponga en conocimiento del Ministerio Fiscal.

2. Se respetará cualquier objeción expresada previamente por el paciente que sea conocida por el médico responsable de su asistencia, por el investigador o por el Comité de Ética de la Investigación correspondiente al centro.

3. A los efectos del apartado primero de este artículo se consideran investigaciones en situaciones de emergencia, aquéllas en las que la persona no se encuentre en condiciones de otorgar su consentimiento y, a causa de su estado y de la urgencia de la situación, sea imposible obtener a tiempo la autorización de los representantes legales del paciente o, de carecer de ellos, de las personas que convivieran con aquél.

4. Las personas que participen en una investigación en situación de emergencia o, en su caso, sus representantes legales, deberán ser informados a la mayor brevedad posible en los términos establecidos en el artículo 4 de esta Ley. Asimismo se deberá solicitar el consentimiento para continuar participando en las investigaciones, en cuanto el paciente se halle en condiciones de prestarlo.

CAPÍTULO IV

Seguridad y supervisión

Artículo 22. *Prevención de riesgos.*

1. Además de lo previsto en el artículo 18, se tomarán las medidas necesarias para garantizar la seguridad de la investigación y reducir los riesgos e incomodidades para los individuos participantes.

Las decisiones médicas relacionadas con la salud de los sujetos participantes en la investigación corresponden al médico responsable de su asistencia.

2. El investigador responsable del proyecto deberá acreditar que los miembros que forman parte del equipo de investigación tienen la cualificación y experiencia adecuadas al ámbito de la investigación propuesta.

Artículo 23. *Evaluación del estado de salud.*

1. Las personas que vayan a participar en la investigación tienen el deber de facilitar los datos reales sobre

su estado físico o su salud. En cualquier caso, el investigador tomará las medidas necesarias, que incluirán, en su caso, la consulta a los médicos responsables de la asistencia de los participantes, para comprobar dichos extremos previamente a la iniciación de la investigación, con objeto de asegurar que las personas para las cuales la investigación revista especial riesgo sean excluidas de la misma.

2. Cuando la investigación implique a mujeres en edad fértil, se tendrá en cuenta el posible impacto adverso sobre un embarazo existente desconocido o posterior, así como sobre la salud del embrión, el feto o el niño.

Artículo 24. *No interferencia con intervenciones clínicas necesarias.*

1. La investigación no deberá retrasar o privar a los participantes de los procedimientos médicos preventivos, diagnósticos o terapéuticos que sean necesarios para su estado de salud.

2. En el caso de investigaciones asociadas con la prevención, diagnóstico o tratamiento de enfermedades, deberá asegurarse que los participantes que se asignen a los grupos de control reciban procedimientos probados de prevención, diagnóstico o tratamiento.

El investigador hará constar los extremos a los que se refiere el párrafo anterior en el protocolo del ensayo que vaya a someter a evaluación y autorización.

3. Podrá recurrirse al uso de placebo sólo si no existen métodos de eficacia probada, o cuando la retirada de estos métodos no presente un riesgo o perjuicio inaceptable para el paciente.

Artículo 25. *Comprobaciones sobre el curso de la investigación.*

1. El Comité de Ética de la Investigación tomará las medidas que sean oportunas con el fin de comprobar que la continuidad del proyecto está justificada a la luz de los nuevos conocimientos que se alcancen a lo largo de su ejecución.

El investigador principal deberá remitir al Comité sin demora cualquier información relevante para la seguridad de los sujetos participantes.

2. El propósito de la comprobación mencionada en el apartado anterior tendrá como finalidad determinar:

a) Si es necesario interrumpir la investigación o realizar cambios en el proyecto para que pueda continuar.

b) Si los participantes en la investigación o, en su caso, sus representantes, deben ser informados sobre los acontecimientos que puedan ocurrir.

c) Si es preciso contar con un consentimiento adicional de los participantes.

3. Cualquier modificación en las condiciones autorizadas para un proyecto de investigación que se considere relevante no podrá llevarse a cabo sin el previo dictamen favorable del Comité de Ética de la Investigación y la aprobación de la autoridad competente.

4. Cualquier información relevante sobre la participación en la investigación será comunicada por escrito a los participantes o, en su caso, a sus representantes, a la mayor brevedad.

5. El Comité de Ética de la Investigación procederá al seguimiento del cumplimiento de lo establecido en el apartado anterior, debiendo dar cuenta de las incidencias que observe a la autoridad competente que dio la autorización para dicha investigación, con el fin de que ésta pueda adoptar las medidas que correspondan, de acuerdo con el artículo 17 de esta Ley y con pleno respeto a lo establecido en la normativa vigente en materia de protección de datos de carácter personal.

6. El investigador responsable informará al Comité de Ética de la Investigación y a la autoridad competente que dio su conformidad a la investigación de las razones por las que decida terminar prematuramente cualquier proyecto de investigación.

CAPÍTULO V

Gestión de la información

Artículo 26. *Deber de informar.*

Según lo dispuesto en el artículo 4.5, si la investigación da lugar a información relevante para la salud de los participantes, debe ser puesta a su disposición, lo que se hará efectivo en el marco de la asistencia en curso o, en su defecto, prestando un asesoramiento específico.

Artículo 27. *Información sobre los resultados.*

1. Una vez concluida la investigación, el investigador responsable remitirá un resumen de la misma a la autoridad competente que dio la autorización y al Comité de Ética de la Investigación correspondiente.

2. Los resultados de la investigación se comunicarán a los participantes, siempre que lo soliciten.

3. Los investigadores deberán hacer públicos los resultados generales de las investigaciones una vez concluidas, atendiendo a los requisitos relativos a los datos de carácter personal a los que se refiere el artículo 5.5 de esta Ley y sin menoscabo de los correspondientes derechos de propiedad intelectual e industrial que se pudieran derivar de la investigación.

TÍTULO III

Sobre la donación y el uso de embriones y fetos humanos, de sus células, tejidos u órganos

CAPÍTULO I

Donación de embriones y fetos humanos

Artículo 28. *Donación de embriones y fetos humanos.*

1. Los embriones humanos que hayan perdido su capacidad de desarrollo biológico, así como los embriones o fetos humanos muertos, podrán ser donados con fines de investigación biomédica u otros fines diagnósticos, terapéuticos, farmacológicos, clínicos o quirúrgicos.

2. La interrupción del embarazo nunca tendrá como finalidad la donación y la utilización posterior de los embriones o fetos o de sus estructuras biológicas. El procedimiento y modo de la práctica de la interrupción del embarazo estarán únicamente supeditados a las exigencias y limitaciones legales y a las características y circunstancias que presente aquél.

Los profesionales integrantes del equipo médico que realice la interrupción del embarazo no intervendrán en la utilización de los embriones o de los fetos abortados ni de sus estructuras biológicas. A tal efecto, los integrantes del equipo investigador dejarán constancia por escrito de esta circunstancia, así como de la ausencia de conflicto de intereses con el equipo médico.

3. Los fetos expulsados prematura y espontáneamente serán tratados clínicamente mientras mantengan su viabilidad biológica, con el único fin de favorecer su desarrollo y autonomía vital.

4. Antes de proceder a cualquier intervención sobre embriones humanos que hayan perdido su capacidad de desarrollo biológico o sobre embriones o fetos muertos, se dejará constancia por el personal facultativo correspondiente de que se han producido tales circunstancias.

Artículo 29. *Requisitos relativos a la donación.*

1. Además de lo establecido en el artículo anterior, la donación de embriones o fetos humanos o de sus estructuras biológicas para las finalidades previstas en esta Ley deberá cumplir los siguientes requisitos:

a) Que el donante o donantes de los embriones o los fetos hayan otorgado previamente su consentimiento de forma expresa y por escrito. Si alguno de aquéllos fuera menor no emancipado o estuviera incapacitado, será necesario además el consentimiento de sus representantes legales.

b) Que el donante o los donantes o, en su caso, sus representantes legales, hayan sido informados por escrito, previamente a que otorguen su consentimiento, de los fines a que puede servir la donación, de las consecuencias de la misma, así como de las intervenciones que se vayan a realizar para extraer células o estructuras embriológicas o fetales, de la placenta o las envolturas, y de los riesgos que pueden derivarse de dichas intervenciones.

c) Que se haya producido la expulsión, espontánea o inducida, en la mujer gestante de dichos embriones o fetos, y no haya sido posible mantener su autonomía vital según lo previsto en el artículo 28.3.

d) Que la donación y utilización posterior nunca tenga carácter lucrativo o comercial.

2. En el caso de que hubieren fallecido las personas de las que provienen los embriones o los fetos, será necesario que no conste su oposición expresa. Si el fallecido fuera menor de edad o una persona incapacitada, la donación tendrá lugar a no ser que conste la oposición expresa de quienes ejercieran, en vida de aquéllos, su representación legal.

CAPÍTULO II

Condiciones para la investigación biomédica con embriones y fetos humanos

Artículo 30. *Limitaciones a la investigación con los embriones y fetos vivos en el útero.*

Exclusivamente podrán autorizarse intervenciones sobre el embrión o el feto vivos en el útero cuando tengan un propósito diagnóstico o terapéutico en su propio interés, sin perjuicio de lo previsto legalmente sobre la interrupción voluntaria del embarazo.

Artículo 31 *Requisitos de utilización.*

1. Las investigaciones en embriones o fetos humanos o en sus estructuras biológicas deberán cumplir los siguientes requisitos:

a) Que se trate de embriones o fetos que se encuentren en alguna de las situaciones establecidas en el apartado 1 del artículo 28 de esta Ley.

b) Que se cuente con la donación de los embriones y fetos que se vayan a utilizar en las condiciones previstas en el artículo 29 de esta Ley.

c) Que se elabore un proyecto relativo a la utilización que pretende realizarse y cuente con el informe favorable

de la Comisión de Garantías para la Donación y Utilización de Células y Tejidos Humanos.

d) Que la autoridad autonómica o estatal correspondiente haya dado su autorización a la utilización prevista.

2. El equipo responsable del proyecto autorizado deberá comunicar el resultado del mismo al órgano que dio su autorización al proyecto presentado, así como a la Comisión de Garantías para la Donación y Utilización de Células y Tejidos Humanos.

TÍTULO IV

Sobre la obtención y uso de células y tejidos de origen embrionario humano y de otras células semejantes

CAPÍTULO I

Sobre la utilización de ovocitos y preembriones

Artículo 32. *Donación de ovocitos y preembriones.*

1. La investigación con ovocitos y preembriones deberá contar con el consentimiento de las personas de las que provengan, las cuales podrán revocarlo en cualquier momento sin que afecte a la investigación realizada.

2. La donación de ovocitos y de preembriones se regirá por lo dispuesto en la Ley 14/2006, de 26 de mayo, sobre técnicas de reproducción humana asistida.

En el caso de los ovocitos, el consentimiento de las donantes hará referencia expresa a su autorización para la utilización de la técnica o técnicas concretas que vayan a aplicarse a los ovocitos que sean objeto de la donación. A tal fin, los profesionales sanitarios responsables de la obtención de dichos ovocitos suministrarán a las donantes la información oportuna previamente a que otorguen el consentimiento, debiendo dejarse constancia escrita de todo ello.

Artículo 33. *Obtención de células de origen embrionario.*

1. Se prohíbe la constitución de preembriones y embriones humanos exclusivamente con fines de experimentación.

2. Se permite la utilización de cualquier técnica de obtención de células troncales humanas con fines terapéuticos o de investigación, que no comporte la creación de un preembrión o de un embrión exclusivamente con este fin, en los términos definidos en esta Ley, incluida la activación de ovocitos mediante transferencia nuclear.

CAPÍTULO II

Sobre la investigación con muestras biológicas de naturaleza embrionaria

Artículo 34. *Garantías y requisitos para la investigación.*

1. La investigación o experimentación con ovocitos y preembriones sobrantes procedentes de la aplicación de las técnicas de reproducción asistida, o de sus estructuras biológicas, con fines relacionados con la obtención, desarrollo y utilización de líneas celulares troncales embrionarias o con otros fines no vinculados con el desarrollo y aplicación de las técnicas de reproducción asistida, deberán realizarse de

acuerdo con las condiciones establecidas en la Ley 14/2006, de 26 de mayo, y cumplir los siguientes requisitos:

a) Que la investigación respete los principios éticos y el régimen jurídico aplicable, en especial lo dispuesto en esta Ley y en su normativa de desarrollo, y responda a los principios de pertinencia, factibilidad e idoneidad, en particular del investigador principal, del equipo de investigación y de las instalaciones del centro en el que se realizará la investigación.

b) Que se fundamente en un proyecto de investigación autorizado por la autoridad estatal o autonómica competente, previo informe favorable de la Comisión de Garantías para la Donación y la Utilización de Células y Tejidos Humanos, en el supuesto de proyectos en las materias previstas en el artículo 35.

2. La autorización de los proyectos de investigación estará condicionada a que el proyecto incorpore al menos los siguientes elementos:

a) La autorización de la dirección del centro en el que se realizará la investigación, así como el informe favorable del Comité de Ética de la Investigación que le corresponda.

b) La indicación de las relaciones e intereses comunes existentes de cualquier naturaleza, o la ausencia de éstos, entre el equipo y el centro que hayan llevado a cabo cada uno de los procesos de reproducción asistida que hayan generado los preembriones o intervenido para la obtención de los ovocitos.

c) El compromiso escrito de suministrar a la autoridad pública correspondiente los datos que permitan identificar y conocer la conservación de las líneas celulares que pudieran obtenerse como consecuencia del desarrollo de la investigación.

d) El compromiso de la cesión con carácter gratuito de las líneas celulares que puedan obtenerse en el desarrollo de la investigación, para su utilización por otros investigadores.

e) En el caso de la utilización de ovocitos o preembriones, la indicación y la justificación de su número y origen y el documento de consentimiento informado firmado por los donantes o progenitores, respectivamente.

Artículo 35. Informe de la Comisión de Garantías para la Donación y la Utilización de Células y Tejidos Humanos.

1. Requerirán el informe previo favorable de la Comisión de Garantías para la Donación y Utilización de Células y Tejidos Humanos, los proyectos de investigación que versen en todo o en parte sobre las siguientes materias:

a) La investigación con preembriones humanos para la derivación de líneas celulares, para la investigación embriológica y para otros usos de investigación, excepto aquellos relacionados con el desarrollo y aplicación de las técnicas de reproducción asistida.

b) La investigación con células troncales embrionarias humanas.

c) La activación de ovocitos mediante transferencia nuclear para su uso con fines terapéuticos o de investigación.

d) Cualquier otra técnica que, utilizando en todo o en parte muestras biológicas de origen humano, pueda dar lugar a la obtención de células troncales.

e) La investigación con células o tejidos embrionarios obtenidos por cualquiera de los procedimientos señalados en el artículo 33.2.

f) Cualquier otra línea de investigación que incluya material celular de origen embrionario humano u otro funcionalmente semejante.

g) La investigación con líneas de células troncales embrionarias que provengan de otro país, intracomunita-

rio o extracomunitario. Dicho origen vendrá especificado en el proyecto presentado a informe.

2. La autoridad que concedió la autorización a los proyectos de investigación mencionados en el apartado anterior, anualmente deberá dar traslado de sus resultados a la Comisión de Garantías para la Donación y Utilización de Células y Tejidos Humanos.

Artículo 36. Acceso a los ovocitos y a los preembriones crioconservados.

El Instituto de Salud Carlos III garantizará el acceso a los preembriones crioconservados sobrantes de las técnicas de reproducción asistida que hayan sido donados con fines de investigación. Se seguirá el mismo criterio con los ovocitos donados para la investigación.

CAPÍTULO III

Sobre la Comisión de Garantías para la Donación y Utilización de Células y Tejidos Humanos

Artículo 37. Creación de la Comisión.

1. Se crea la Comisión de Garantías para la Donación y Utilización de Células y Tejidos Humanos, como el órgano colegiado, adscrito al Instituto de Salud Carlos III, de carácter permanente y consultivo, dirigido a asesorar y orientar sobre la investigación y la experimentación con muestras biológicas de naturaleza embrionaria humana, y a contribuir a la actualización y difusión de los conocimientos científicos y técnicos en esta materia.

2. Las comisiones homólogas que se constituyan en las Comunidades Autónomas tendrán la consideración de comisiones de soporte y referencia de la Comisión de Garantías para la Donación y Utilización de Células y Tejidos Humanos, y colaborarán con ésta en el ejercicio de sus funciones.

Artículo 38. Funciones de la Comisión.

1. La Comisión tendrá asignadas las siguientes funciones:

a) Asegurar las garantías científicas, éticas y legales que sean exigibles en relación con las investigaciones indicadas en el artículo 35 y evaluar anualmente sus resultados.

b) Emitir, a petición de las autoridades sanitarias del Estado y de las comunidades autónomas, informes sobre la investigación biomédica con células y tejidos de origen humano embrionario y sobre sus aplicaciones clínicas en el ámbito de la medicina regenerativa.

c) Emitir informe preceptivo sobre proyectos de investigación que requieran la entrada y/o salida de material embrionario. En el caso de proyectos de investigación con líneas de células troncales embrionarias procedentes de países no pertenecientes a la Unión Europea, la Comisión sólo emitirá su informe cuando el proyecto incorpore la documentación que acredite el origen, los procedimientos y garantías en la obtención y tratamiento de las líneas de células troncales y la normativa del país de origen que regula esta materia.

2. La Comisión emitirá el informe preceptivo sobre los proyectos de investigación recibidos en el plazo máximo de tres meses.

Artículo 39. Composición de la Comisión.

1. La Comisión constará de doce miembros. Todos ellos serán especialistas de reconocido prestigio en investigación en terapia celular o medicina regenerativa, en bioética y en derecho vinculado con temas biomédicos.

2. Los miembros de la Comisión actuarán en todo momento con criterios de independencia e imparcialidad.

3. Sus miembros serán nombrados por el Ministro de Sanidad y Consumo por periodos de tres años, con la siguiente distribución:

a) Seis representantes designados por el Consejo Interterritorial del Sistema Nacional de Salud a propuesta de las comunidades autónomas.

b) Seis representantes de la Administración General del Estado, dos por el Ministerio de Sanidad y Consumo, dos por el de Justicia y dos por el de Educación y Ciencia.

4. El Presidente de la Comisión será nombrado de entre sus miembros por el Ministro de Sanidad y Consumo.

5. El Secretario de la Comisión será un funcionario con rango de Subdirector General perteneciente al Instituto de Salud Carlos III, que actuará con voz y sin voto.

6. Los miembros de la Comisión tendrán acceso a la información precisa sobre los proyectos de investigación con células y tejidos a que hace referencia este Título, sobre el Registro Nacional de Actividad y Resultados de los Centros y Servicios de Reproducción Asistida al que se refiere la Ley 14/2006, de 26 de mayo, sobre técnicas de reproducción humana asistida, y sobre el Registro Nacional de Líneas Celulares.

CAPÍTULO IV**Sobre la promoción y coordinación de la investigación con células y tejidos de origen embrionario humano****Artículo 40. Promoción y coordinación.**

1. La promoción y coordinación de la investigación con muestras biológicas de naturaleza embrionaria será responsabilidad del Ministerio de Sanidad y Consumo, a través del Instituto de Salud Carlos III, sin perjuicio de las competencias que puedan corresponder a las comunidades autónomas.

2. Los proyectos de investigación que deban ser informados por la Comisión de Garantías para la Donación y Utilización de Células y Tejidos Humanos serán remitidos a ésta por la autoridad competente, a través del Instituto de Salud Carlos III, por el procedimiento que se establezca reglamentariamente.

Artículo 41. Registro de proyectos.

El Instituto de Salud Carlos III será responsable del mantenimiento del registro de proyectos de investigación, cuyos datos se basarán en los que sean proporcionados por las autoridades competentes para autorizar los proyectos, y contará con la información actualizada sobre el registro de preembriones, ovocitos y líneas celulares disponibles en los centros de fecundación in vitro, en el Registro Nacional de Donantes y en el Banco Nacional de Líneas Celulares.

Dicho registro incluirá, al menos:

a) Los datos identificativos del centro donde se realizará el proyecto y del equipo investigador responsable de su ejecución.

b) La documentación aportada por el investigador principal en el que consten los objetivos, los protocolos

que se van a utilizar y los resultados esperables del proyecto.

c) El informe de la Comisión de Garantías para la Donación y Utilización de Células y Tejidos Humanos.

d) La certificación de la autorización para realizar la investigación otorgada por parte de la autoridad a la que corresponda darla.

e) A la finalización de la investigación autorizada, un informe de evaluación de la Comisión de Garantías para la Donación y Utilización de Células y Tejidos Humanos.

Artículo 42. El Banco Nacional de Líneas Celulares.

1. El Banco Nacional de Líneas Celulares tendrá una estructura en forma de red, con un nodo central encargado de la coordinación, y estará adscrito al Instituto de Salud Carlos III.

2. El Banco Nacional de Líneas Celulares promoverá la calidad y seguridad de los procedimientos sobre los que ejerza su competencia, mantendrá la confidencialidad de los datos y demás exigencias respecto de las actuaciones que lleve a cabo, de acuerdo con lo establecido en la Ley 14/2006, de 26 de mayo, sobre técnicas de reproducción humana asistida, y en la Ley Orgánica 15/1999, de 13 de diciembre, de Protección de Datos de Carácter Personal, y contemplará en sus actuaciones los principios de precaución, proporcionalidad y ausencia de lucro.

3. La Comisión Técnica del Banco Nacional de Líneas Celulares, cuya composición y funciones se determinarán por orden del Ministro de Sanidad y Consumo, velará porque el acceso a las líneas celulares para la ejecución de proyectos de investigación se realice dentro de los principios científicos, éticos y jurídicos vigentes y deberá contar con la información actualizada sobre el registro de embriones y líneas celulares disponibles en los centros de fecundación in vitro y en los bancos de líneas celulares.

Artículo 43. Utilización de líneas celulares.

La utilización de líneas celulares o de muestras biológicas que se deriven de las investigaciones a las que se refiere este título se regirá por lo establecido en esta Ley y, en su caso, en la normativa sobre ensayos clínicos y sobre utilización clínica de células y tejidos.

TÍTULO V**Análisis genéticos, muestras biológicas y biobancos****CAPÍTULO I****Disposiciones de carácter general****Artículo 44. Objeto.**

Este título tiene por objeto:

1.º Establecer los requisitos que deben cumplir las instituciones y las personas que realicen los análisis genéticos y traten o almacenen datos genéticos de carácter personal y muestras biológicas.

2.º Velar por el correcto empleo de las muestras biológicas para investigación biomédica.

3.º Establecer los requisitos que deben cumplir los biobancos para su creación y funcionamiento.

4.º Asegurar la gratuidad en todo el proceso de donación, cesión, almacenaje y utilización de muestras biológicas tanto para los sujetos fuente como para los depositantes, sin perjuicio de la compensación de los costes.

Artículo 45. *Principios rectores específicos.*

Además de las garantías establecidas en el título I de esta Ley, se aplicarán los siguientes principios:

a) Accesibilidad y equidad: deberá garantizarse la igualdad en el acceso a los análisis genéticos sin consideraciones económicas y sin requisitos previos relativos a posibles opciones personales.

b) Protección de datos: se garantizará el derecho a la intimidad y el respeto a la voluntad del sujeto en materia de información, así como la confidencialidad de los datos genéticos de carácter personal.

c) Gratuidad: todo el proceso de donación, cesión, almacenaje y utilización de muestras biológicas tanto para los sujetos fuente como para los depositantes, deberá estar desprovisto de finalidad o ánimo de lucro. Los datos genéticos de carácter personal no podrán ser utilizados con fines comerciales.

d) Consentimiento: deberá obtenerse previamente el consentimiento escrito del sujeto fuente o en su caso de sus representantes legales para el tratamiento de muestras con fines de investigación o de datos genéticos de carácter personal.

e) Calidad de los datos: los datos obtenidos de los análisis genéticos no podrán ser tratados ni cedidos con fines distintos a los previstos en esta Ley.

CAPÍTULO II

Análisis genéticos y tratamiento de datos genéticos de carácter personal

Artículo 46. *Indicación de los análisis genéticos.*

En los términos previstos en el artículo 1.2, los análisis genéticos se realizarán para la identificación del estado de afectado, de no afectado o de portador de una variante genética que pueda predisponer al desarrollo de una enfermedad específica de un individuo, o condicionar su respuesta a un tratamiento concreto.

Artículo 47. *Información previa a la realización de análisis genéticos con fines de investigación en el ámbito sanitario.*

Sin perjuicio de lo establecido en la legislación sobre protección de datos de carácter personal, antes de que el sujeto preste el consentimiento en los términos previstos en el artículo 48, deberá recibir la siguiente información por escrito:

1.º Finalidad del análisis genético para el cual consiente.

2.º Lugar de realización del análisis y destino de la muestra biológica al término del mismo, sea aquél la disociación de los datos de identificación de la muestra, su destrucción, u otros destinos, para lo cual se solicitará el consentimiento del sujeto fuente en los términos previstos en esta Ley.

3.º Personas que tendrán acceso a los resultados de los análisis cuando aquellos no vayan a ser sometidos a procedimientos de disociación o de anonimización.

4.º Advertencia sobre la posibilidad de descubrimientos inesperados y su posible trascendencia para el

sujeto, así como sobre la facultad de este de tomar una posición en relación con recibir su comunicación.

5.º Advertencia de la implicación que puede tener para sus familiares la información que se llegue a obtener y la conveniencia de que él mismo, en su caso, transmita dicha información a aquéllos.

6.º Compromiso de suministrar consejo genético, una vez obtenidos y evaluados los resultados del análisis.

Artículo 48. *Consentimiento.*

1. Será preciso el consentimiento expreso y específico por escrito para la realización de un análisis genético.

2. En el ámbito sanitario se podrán obtener y analizar muestras de personas fallecidas siempre que pueda resultar de interés para la protección de la salud, salvo que el fallecido lo hubiese prohibido expresamente en vida y así se acredite. A tal fin serán consultados los documentos de instrucciones previas y, en su defecto, el criterio de los familiares más próximos del fallecido.

El acceso de los familiares biológicos a la información derivada del análisis genético del fallecido se limitará a los datos genéticos pertinentes para la protección de la salud de aquéllos.

3. Para acceder a un cribado genético será preciso el consentimiento explícito y por escrito del interesado. El Comité de Ética de la Investigación determinará los supuestos en los que el consentimiento podrá expresarse verbalmente. En todo caso, cuando el cribado incluya enfermedades no tratables o los beneficios sean escasos o inciertos, el consentimiento se obtendrá siempre por escrito.

4. La realización de análisis genéticos sobre preembriones in vivo y sobre embriones y fetos en el útero requerirá el consentimiento escrito de la mujer gestante.

El análisis genético de un preembrión in vitro no transferido se regirá por lo establecido en la Ley sobre técnicas de reproducción humana asistida.

Artículo 49. *Derecho a la información y derecho a no ser informado.*

1. El sujeto fuente será informado de los datos genéticos de carácter personal que se obtengan del análisis genético según los términos en que manifestó su voluntad, sin perjuicio del derecho de acceso reconocido en la legislación sobre protección de datos de carácter personal, que podrá suponer la revocación de la previa manifestación de voluntad libre otorgada.

2. Cuando el sujeto fuente haya ejercido el derecho a no ser informado de los resultados de un análisis genético sólo se suministrará la información que sea necesaria para el seguimiento del tratamiento prescrito por el médico y aceptado por el paciente. Cuando esta información sea necesaria para evitar un grave perjuicio para la salud de sus familiares biológicos, se podrá informar a los afectados o a su representante legalmente autorizado. En todo caso, la comunicación se limitará exclusivamente a los datos necesarios para estas finalidades.

Artículo 50. *Acceso a los datos genéticos por personal sanitario.*

1. Los profesionales sanitarios del centro o establecimiento donde se conserve la historia clínica del paciente tendrán acceso a los datos que consten en la misma en tanto sea pertinente para la asistencia que presten al paciente, sin perjuicio de los deberes de reserva y confidencialidad a los que estarán sometidos.

2. Los datos genéticos de carácter personal sólo podrán ser utilizados con fines epidemiológicos, de salud pública, de investigación o de docencia cuando el sujeto

interesado haya prestado expresamente su consentimiento, o cuando dichos datos hayan sido previamente anonimizados.

3. En casos excepcionales y de interés sanitario general, la autoridad competente, previo informe favorable de la autoridad en materia de protección de datos, podrá autorizar la utilización de datos genéticos codificados, siempre asegurando que no puedan relacionarse o asociarse con el sujeto fuente por parte de terceros.

Artículo 51. *Deber de confidencialidad y derecho a la protección de los datos genéticos.*

1. El personal que acceda a los datos genéticos en el ejercicio de sus funciones quedará sujeto al deber de secreto de forma permanente. Sólo con el consentimiento expreso y escrito de la persona de quien proceden se podrán revelar a terceros datos genéticos de carácter personal.

Si no es posible publicar los resultados de una investigación sin identificar a los sujetos fuente, tales resultados sólo podrán ser publicados con su consentimiento.

2. En el caso de análisis genéticos a varios miembros de una familia los resultados se archivarán y comunicarán a cada uno de ellos de forma individualizada. En el caso de personas incapacitadas o menores se informará a sus tutores o representantes legales.

Artículo 52. *Conservación de los datos.*

1. Los datos genéticos de carácter personal se conservarán durante un período mínimo de cinco años desde la fecha en que fueron obtenidos, transcurrido el cual el interesado podrá solicitar su cancelación.

2. Si no mediase solicitud del interesado, los datos se conservarán durante el plazo que sea necesario para preservar la salud de la persona de quien proceden o de terceros relacionados con ella.

3. Fuera de estos supuestos, los datos únicamente podrán conservarse, con fines de investigación, de forma anonimizada, sin que sea posible la identificación del sujeto fuente.

Artículo 53. *Análisis genéticos en preembriones, embriones o fetos.*

Los resultados de los análisis genéticos realizados en material embrionario o fetal estarán sometidos a los principios de protección de datos y de confidencialidad establecidos en esta Ley. El mismo criterio regirá en relación con cualquier otra muestra biológica que pueda contener información genética de la persona que aportó su propio material biológico para la obtención de aquél.

Artículo 54. *Cribado genético.*

1. Los cribados genéticos estarán dirigidos a detectar una enfermedad o riesgo grave para la salud en el individuo participante o en su descendencia, con la finalidad de tratar precozmente la enfermedad u ofrecer el acceso a medidas preventivas.

2. Las autoridades sanitarias determinarán, basándose en criterios objetivos, la pertinencia del cribado genético en atención a las enfermedades a prevenir o tratar. Velarán, asimismo, por que se garantice el acceso universal y equitativo de la población para la cual está indicado el cribado, por la organización y planificación del programa, así como por la calidad de las pruebas de cribado, de las pruebas diagnósticas de segundo nivel y de las prestaciones preventivas y terapéuticas que se ofrezcan.

3. Para la realización del cribado se tendrán en cuenta los aspectos psico-sociales y su integración en el sistema sanitario. Asimismo, el programa específico de cribado de que se trate será evaluado por el comité de ética del centro donde se realice.

4. Se establecerán los procedimientos apropiados para el seguimiento y evaluación continuada del programa.

5. La participación en un cribado genético se ofrecerá a todos los miembros de la población a la que va dirigido, para lo cual será preciso el consentimiento por escrito previo de cada sujeto afectado en los términos previstos en los artículos 4 y 48.3.

6. La información previa a dicho consentimiento se hará por escrito y se referirá a:

a) Las características y objetivos que se persiguen con el cribado.

b) La naturaleza voluntaria de la participación.

c) La validez y fiabilidad de las pruebas de cribado y de las pruebas diagnósticas de segundo nivel.

d) La posibilidad de obtener falsos positivos y, en consecuencia, la necesidad de confirmar o descartar el diagnóstico.

e) Los períodos de tiempo que transcurrirán entre las distintas etapas del proceso del cribado.

f) Las posibilidades existentes de tratamiento y prevención de la enfermedad una vez diagnosticada.

g) Las incomodidades, riesgos y acontecimientos adversos que podrán derivarse del proceso diagnóstico, incluyendo los asociados a la toma de muestras y a las medidas terapéuticas o preventivas que ofrezca el programa.

7. Será de aplicación a las pruebas empleadas con ocasión de los cribados genéticos el régimen establecido por esta Ley para los análisis genéticos.

Artículo 55. *Consejo genético.*

1. Cuando se lleve a cabo un análisis genético con fines sanitarios será preciso garantizar al interesado un asesoramiento genético apropiado, en la forma en que reglamentariamente se determine, respetando en todo caso el criterio de la persona interesada.

2. El profesional que realice o coordine el consejo genético deberá ofrecer una información y un asesoramiento adecuados, relativos tanto a la trascendencia del diagnóstico genético resultante, como a las posibles alternativas por las que podrá optar el sujeto a la vista de aquél.

Artículo 56. *Requisitos de calidad.*

Todo el proceso de consejo genético y de práctica de análisis genéticos con fines sanitarios deberá ser realizado por personal cualificado y deberá llevarse a cabo en centros acreditados que reúnan los requisitos de calidad que reglamentariamente se establezcan al efecto.

Artículo 57. *Acreditación de centros de análisis genéticos.*

La autoridad autonómica o estatal competente acreditará los centros, públicos o privados, que puedan realizar análisis genéticos y que, en todo caso, habrán de cumplir lo dispuesto en los artículos 46 a 57 de esta Ley.

CAPÍTULO III

Utilización de muestras biológicas humanas con fines de investigación biomédica**Artículo 58. Obtención de las muestras.**

1. La obtención de muestras biológicas con fines de investigación biomédica podrá realizarse únicamente cuando se haya obtenido previamente el consentimiento escrito del sujeto fuente y previa información de las consecuencias y los riesgos que pueda suponer tal obtención para su salud. Dicho consentimiento será revocable.

2. El consentimiento del sujeto fuente será siempre necesario cuando se pretendan utilizar con fines de investigación biomédica muestras biológicas que hayan sido obtenidas con una finalidad distinta, se proceda o no a su anonimización.

No obstante lo anterior, de forma excepcional podrán tratarse muestras codificadas o identificadas con fines de investigación biomédica sin el consentimiento del sujeto fuente, cuando la obtención de dicho consentimiento no sea posible o represente un esfuerzo no razonable en el sentido del artículo 3.i) de esta Ley. En estos casos se exigirá el dictamen favorable del Comité de Ética de la Investigación correspondiente, el cual deberá tener en cuenta, como mínimo, los siguientes requisitos:

- a) Que se trate de una investigación de interés general.
- b) Que la investigación se lleve a cabo por la misma institución que solicitó el consentimiento para la obtención de las muestras.
- c) Que la investigación sea menos efectiva o no sea posible sin los datos identificativos del sujeto fuente.
- d) Que no conste una objeción expresa del mismo.
- e) Que se garantice la confidencialidad de los datos de carácter personal.

3. Sin perjuicio de lo establecido en el artículo 7, podrá fijarse una compensación económica por las molestias físicas, los gastos y otros inconvenientes que puedan derivarse de la toma de la muestra.

4. Cuando, por razones de salud, el sujeto fuente o su familia lo necesiten podrán hacer uso de las muestras, siempre que estén disponibles y no se encuentren anonimizadas.

5. La obtención de muestras biológicas de menores de edad y personas incapacitadas con fines de investigación biomédica, estará sometida a las siguientes condiciones:

- a) Que se adopten las medidas necesarias para garantizar que el riesgo de la intervención sea mínimo para el sujeto fuente.
- b) Que de la investigación se puedan obtener conocimientos relevantes sobre la enfermedad o situación objeto de investigación, de vital importancia para entenderla, paliarla o curarla.
- c) Que estos conocimientos no puedan ser obtenidos de otro modo.
- d) Que se cuente con la autorización por parte de los representantes legales del menor o de la persona incapacitada o que, en su caso, existan garantías sobre el correcto consentimiento de los sujetos fuente.

6. En los estudios de diversidad genética se respetarán siempre las tradiciones locales y étnicas, evitando en todo caso prácticas de estigmatización y discriminación.

Artículo 59. Información previa a la utilización de la muestra biológica.

1. Sin perjuicio de lo previsto en la legislación sobre protección de datos de carácter personal, y en particular,

en el artículo 45 de esta Ley, antes de emitir el consentimiento para la utilización de una muestra biológica con fines de investigación biomédica que no vaya a ser sometida a un proceso de anonimización, el sujeto fuente recibirá la siguiente información por escrito:

- a) Finalidad de la investigación o línea de investigación para la cual consiente.
- b) Beneficios esperados.
- c) Posibles inconvenientes vinculados con la donación y obtención de la muestra, incluida la posibilidad de ser contactado con posterioridad con el fin de recabar nuevos datos u obtener otras muestras.
- d) Identidad del responsable de la investigación.
- e) Derecho de revocación del consentimiento y sus efectos, incluida la posibilidad de la destrucción o de la anonimización de la muestra y de que tales efectos no se extenderán a los datos resultantes de las investigaciones que ya se hayan llevado a cabo.
- f) Lugar de realización del análisis y destino de la muestra al término de la investigación: disociación, destrucción, u otras investigaciones, y que en su caso, comportará a su vez el cumplimiento de los requerimientos previstos en esta Ley. En el caso de que estos extremos no se conozcan en el momento, se establecerá el compromiso de informar sobre ello en cuanto se conozca.
- g) Derecho a conocer los datos genéticos que se obtengan a partir del análisis de las muestras donadas.
- h) Garantía de confidencialidad de la información obtenida, indicando la identidad de las personas que tendrán acceso a los datos de carácter personal del sujeto fuente.
- i) Advertencia sobre la posibilidad de que se obtenga información relativa a su salud derivada de los análisis genéticos que se realicen sobre su muestra biológica, así como sobre su facultad de tomar una posición en relación con su comunicación.
- j) Advertencia de la implicación de la información que se pudiera obtener para sus familiares y la conveniencia de que él mismo, en su caso, transmita dicha información a aquéllos.
- k) Indicación de la posibilidad de ponerse en contacto con él/ella, para lo que podrá solicitársele información sobre el modo de hacerlo.

2. En el caso de utilización de muestras que vayan a ser anonimizadas, el sujeto fuente recibirá la información contenida en los apartados a), b), c) y d) de este artículo.

Artículo 60. Consentimiento sobre la utilización de la muestra biológica.

1. El consentimiento sobre la utilización de la muestra biológica se otorgará, bien en el acto de obtención de la muestra, bien con posterioridad, de forma específica para una investigación concreta.

2. El consentimiento específico podrá prever el empleo de la muestra para otras líneas de investigación relacionadas con la inicialmente propuesta, incluidas las realizadas por terceros. Si no fuera este el caso, se solicitará al sujeto fuente que otorgue, si lo estima procedente, un nuevo consentimiento.

3. El consentimiento podrá ser revocado, totalmente o para determinados fines, en cualquier momento. Cuando la revocación se refiera a cualquier uso de la muestra, se procederá a su inmediata destrucción, sin perjuicio de la conservación de los datos resultantes de las investigaciones que se hubiesen realizado con carácter previo.

Artículo 61. Conservación y destrucción de las muestras.

1. En el caso de que la muestra sea conservada, el sujeto fuente será informado por escrito de las condiciones de conservación, objetivos, usos futuros, cesión a terceros y condiciones para poder retirarlas o pedir su destrucción. No obstante, las muestras biológicas utilizadas en investigación biomédica se conservarán únicamente en tanto sean necesarias para los fines que justificaron su recogida, salvo que el sujeto fuente haya otorgado su consentimiento explícito para otros usos posteriores.

2. Lo indicado en el apartado anterior se entiende aplicable en tanto los datos de identificación de la muestra no hayan sido sometidos a su anonimización de conformidad con lo previsto en esta Ley.

Artículo 62. Informe del Comité de Ética de la Investigación.

Será preciso, en todo caso, el informe favorable del Comité de Ética de la Investigación correspondiente al centro para la obtención y utilización de muestras biológicas para investigación biomédica y para estudios de biodiversidad, en particular cuando se haya previsto la utilización de muestras biológicas procedentes de personas fallecidas o cuando se pretenda la incorporación de una muestra biológica a una línea de investigación no relacionada con aquella para la que se obtuvo inicialmente consentimiento.

CAPÍTULO IV**Biobancos****Artículo 63. Interés científico.**

La autorización de la creación de un biobanco requerirá que su organización, objetivos y medios disponibles justifiquen su interés biomédico.

Artículo 64. Autorización.

1. Será competencia del Ministro de Sanidad y Consumo la creación de bancos nacionales de muestras biológicas que se estimen convenientes en razón del interés general.

2. Para la constitución de otros biobancos será precisa la autorización de la autoridad competente de la Comunidad Autónoma correspondiente.

Artículo 65. Titularidad.

1. La persona física o jurídica, pública o privada, que ostente la titularidad de un biobanco será el responsable del mismo.

2. Si se produjera el cambio de titularidad de la persona responsable del biobanco, o la modificación o ampliación de los objetivos de aquél, se comunicará tal circunstancia a la autoridad competente, que, en su caso, otorgará una nueva autorización.

Artículo 66. Organización del biobanco.

1. El biobanco deberá contar con un director científico, un responsable del fichero y estará adscrito a sendos comités externos, uno científico y otro de ética, respectivamente, que asistirán al director del biobanco en sus funciones.

2. El director del biobanco tendrá las siguientes obligaciones:

a) Velar por el cumplimiento de la legislación vigente.

b) Mantener un registro de actividades del biobanco.

c) Garantizar la calidad, la seguridad y la trazabilidad de los datos y muestras biológicas almacenadas y de los procedimientos asociados al funcionamiento del biobanco.

d) Elaborar un informe anual de actividades, que pondrán a disposición de la autoridad que dio la autorización para creación del biobanco.

e) Atender las consultas o reclamaciones que puedan dirigirse al biobanco.

f) Elaborar el documento de buena práctica del biobanco.

g) Elaborar la memoria descriptiva que recoja las características de las colecciones, los criterios de inclusión y los propósitos para los cuales se constituye la colección, la forma en que se ha reunido la colección histórica, y la información que puede asociarse a las muestras.

3. El responsable del fichero atenderá las solicitudes de ejercicio de los derechos de acceso, rectificación, cancelación u oposición formuladas por los sujetos fuente, de conformidad con lo dispuesto en la normativa vigente sobre protección de datos de carácter personal.

Artículo 67. Registro Nacional de Biobancos.

1. Una vez constituido el biobanco según el procedimiento anterior, la autoridad competente procederá a su registro en el Registro Nacional de Biobancos para Investigación Biomédica, bajo la dependencia del Instituto de Salud Carlos III. Previamente habrán de inscribirse en la Agencia Española de Protección de Datos, de conformidad con la legislación vigente. Los datos de este Registro se basarán en los que sean proporcionados por las autoridades competentes para autorizar los biobancos.

2. Cualquier persona o establecimiento público o privado que tengan una o más colecciones ordenadas de muestras o material biológico humano procedentes de personas identificadas o identificables, deberán inscribirlas, asimismo, en el Registro Nacional de Biobancos. Dicho requisito será independiente de su inscripción en los registros de otras instituciones debido a su especial naturaleza o finalidad.

3. El Ministerio de Sanidad y Consumo certificará la naturaleza y alcance de la colección una vez inscrita.

4. No estarán sometidas a la indicada inscripción las colecciones mantenidas por personas físicas para usos exclusivamente personales, ni las muestras, aunque estén ordenadas como colección, que se hayan obtenido para la realización de los análisis pertinentes con fines diagnósticos y, en su caso, de tratamiento del sujeto fuente, y que no se mantengan almacenados durante un período de tiempo superior al cumplimiento de estos objetivos.

Artículo 68. Inspecciones y medidas de control.

La autoridad competente llevará a cabo inspecciones periódicas para garantizar que los biobancos cumplen las condiciones de instalación, organización y funcionamiento con las que fueron autorizados.

Artículo 69. Obtención y cesión de muestras.

1. La obtención de muestras se realizará de acuerdo con lo previsto en el capítulo III de este título.

2. Las muestras almacenadas en el biobanco serán cedidas a título gratuito a terceros que las precisen con fines de investigación biomédica. Sólo se cederán muestras para las solicitudes que procedan de proyectos de investigación que han sido científicamente aprobados. La solicitud contendrá información acerca del proyecto a

desarrollar, compromiso explícito del centro solicitante y/o de los investigadores que participen en el proyecto de no utilizar el material solicitado para un uso diferente del señalado en el mismo. Llevará el visto bueno de los comités científico y ético del banco.

3. Podrán repercutirse con la cesión de cada muestra los costes de obtención, mantenimiento, manipulación, envío y otros gastos de similar naturaleza relacionados con las muestras. En cualquier caso la cantidad de muestra cedida será la mínima necesaria para la realización del proyecto.

4. La obtención, transporte, almacenamiento, manipulación y envío de muestras se hará en condiciones de bioseguridad, de conformidad con la legislación aplicable.

5. La denegación total o parcial por el biobanco de la entrega de las muestras que se le soliciten con fines de investigación biomédica requerirá una decisión motivada de la persona responsable, para lo que tendrá a la vista los informes previos respectivos del director científico y de los comités científico y ético que se mencionan en el artículo 66.1.

6. La cesión de muestras podrá ir acompañada de la información clínica asociada, en cuyo caso los datos estarán protegidos según lo dispuesto en la Ley de Autonomía del Paciente y la Ley de Protección de Datos de Carácter Personal.

Artículo 70. *Derechos de los sujetos fuente.*

1. Será de aplicación para las muestras biológicas depositadas en biobancos lo dispuesto en los artículos del capítulo III del presente título relativos a la obtención, información previa, consentimiento, confidencialidad, cesión, conservación de datos y muestras, acceso a los datos y derecho a no ser informado.

2. No obstante lo establecido en el apartado anterior, las muestras biológicas que se incorporen a los biobancos podrán utilizarse para cualquier investigación biomédica, en los términos que prescribe esta Ley, siempre que el sujeto fuente o, en su caso, sus representantes legales hayan prestado su consentimiento en estos términos.

Artículo 71. *Clausura o cierre del biobanco.*

1. La autoridad competente podrá decidir, de oficio o a instancia de parte y mediante resolución motivada, la clausura o el cierre del biobanco en los casos en los que no se cumplan los requisitos sobre su creación, organización y funcionamiento establecidos en esta Ley, o cuando su titular manifieste la voluntad de no continuar con su actividad.

2. En dicha resolución se indicará, asimismo, el destino de las muestras almacenadas en el biobanco que vaya a ser clausurado o cerrado.

TÍTULO VI

Infracciones, sanciones y compensaciones por daños

Artículo 72. *Disposiciones generales.*

1. Las infracciones que establece esta Ley relativas a la obtención y uso de células y tejidos de origen humano, a la utilización de procedimientos invasivos en la investigación biomédica, así como a los datos genéticos de carácter personal, serán objeto de las sanciones administrativas correspondientes, previa instrucción del oportuno expediente, sin perjuicio de las responsabilidades civiles, penales o de otro orden que puedan concurrir.

2. La potestad sancionadora regulada en esta Ley se ejercerá, en lo no previsto en la misma, de conformidad con lo dispuesto en la Ley 30/1992, de Régimen Jurídico

de las Administraciones Públicas y del Procedimiento Administrativo Común, en la Ley 14/1986, de 25 de abril, General de Sanidad y en la Ley Orgánica 15/1999, de 13 de diciembre, de Protección de Datos de Carácter Personal.

3. Cuando, a juicio de la Administración, la infracción pudiera ser constitutiva de delito o falta, el órgano administrativo dará traslado al Ministerio Fiscal, absteniéndose aquél de proseguir el procedimiento sancionador mientras la autoridad judicial no se haya pronunciado.

La sanción penal excluirá la imposición de sanción administrativa cuando aquélla se imponga por los mismos hechos y en función de los mismos intereses públicos protegidos, si bien deberán exigirse las demás responsabilidades que se deduzcan de otros hechos o infracciones concurrentes.

De no haberse estimado la existencia de delito o falta, la administración continuará el expediente sancionador tomando como base, en su caso, los hechos que los tribunales hayan considerado probados.

4. Las medidas administrativas que hubieran sido adoptadas para salvaguardar el derecho a la protección de la salud y la seguridad de las personas se mantendrán en tanto la autoridad judicial se pronuncie sobre las mismas.

5. Las infracciones muy graves prescribirán a los tres años; las graves, a los dos años, y las leves, a los seis meses. Las sanciones impuestas por faltas muy graves prescribirán a los tres años; las impuestas por faltas graves, a los dos años, y las impuestas por faltas leves, al año.

Artículo 73. *Responsabilidades.*

1. De las diferentes infracciones será responsable su autor.

2. Cuando el cumplimiento de las obligaciones previstas en esta Ley corresponda a varias personas conjuntamente, responderán de forma solidaria de conformidad con lo dispuesto en el artículo 130.3 de la Ley 30/1992, de 26 de noviembre, de Régimen Jurídico de las Administraciones Públicas y del Procedimiento Administrativo Común. La misma norma será aplicable a los directores de los centros o servicios por el incumplimiento de las referidas obligaciones por parte de los profesionales biomédicos dependientes de aquéllos.

Artículo 74. *Infracciones.*

1. Las infracciones se calificarán como leves, graves, o muy graves, atendiendo a la lesividad del hecho, a la cuantía del eventual beneficio obtenido, a la alteración sanitaria y social producida y a su grado de intencionalidad.

2. Además de las contempladas en la Ley General de Sanidad, la Ley de Protección de Datos de Carácter Personal, la Ley sobre técnicas de reproducción humana asistida, la Ley básica reguladora de la autonomía del paciente y de derechos y obligaciones en materia de documentación clínica y en aquellas otras normas establecidas por las comunidades autónomas, a los efectos de esta Ley se consideran como infracciones leves, graves y muy graves, las siguientes:

A) Son infracciones leves:

Las que comporten el incumplimiento de cualquier obligación o la vulneración de cualquier prohibición establecidas en esta Ley, siempre que en razón de los criterios contemplados en este artículo no proceda su calificación como infracciones graves o muy graves.

B) Son infracciones graves:

a) La inobservancia de las prescripciones, condiciones, requisitos y autorizaciones previas que se establecen en esta Ley para el funcionamiento de los registros previstos en esta Ley.

b) La omisión de datos, consentimientos y referencias exigidas por esta Ley.

c) La ausencia de suministro de datos a la autoridad sanitaria que corresponda para el funcionamiento de los registros previstos en esta Ley, de los datos correspondientes.

d) La ruptura de las condiciones de confidencialidad de los datos de los donantes establecidas en esta Ley.

e) El incumplimiento de la gratuidad de la donación de preembriones, embriones y fetos, en los términos establecidos en la Ley.

f) El incumplimiento de las normas y garantías establecidas para el traslado de células y tejidos de origen embrionario humano entre países.

C) Son infracciones muy graves:

a) La realización de cualquier intervención dirigida a la introducción de una modificación en el genoma de la descendencia.

b) Mantener el desarrollo in vitro de los preembriones más allá del límite de 14 días siguientes a la fecundación del ovocito, descontando de ese tiempo el que pudieran haber estado crioconservados.

c) Mantener embriones o fetos vivos fuera del útero con cualquier fin distinto a la procreación.

d) La extracción de células o tejidos de embriones o fetos en desarrollo, de la placenta o de sus envolturas con fines que no sean diagnósticos o terapéuticos en el propio interés de aquellos, salvo en los casos previstos en la Ley 14/2006, de 26 de mayo, sobre técnicas de reproducción humana asistida.

e) El incumplimiento de lo dispuesto en el artículo 33.

f) La producción de híbridos interespecíficos que utilicen material genético humano, a salvo de lo previsto en la Ley sobre técnicas de reproducción humana asistida.

g) La inobservancia de las prescripciones, condiciones, requisitos o autorizaciones previas que se establecen en esta Ley para la obtención y uso de células y tejidos de origen embrionario humano u otro funcionalmente semejante.

Artículo 75. Sanciones.

1. Las infracciones leves contra lo previsto en esta Ley serán sancionadas con multa de hasta 600 euros, las graves con multa desde 601 euros hasta 10.000 euros, y las muy graves desde 10.001 euros hasta 1.000.000 de euros.

2. La cuantía de la sanción que se imponga, dentro de los límites indicados, se graduará teniendo en cuenta el riesgo generado, la repercusión social de la infracción, el beneficio que haya reportado al infractor la conducta sancionada y la previa comisión de una o más infracciones contra esta Ley.

3. En todo caso, cuando la cuantía de la multa resulte inferior al beneficio obtenido por la comisión de la infracción, la sanción será aumentada hasta el doble del importe en que se haya beneficiado el infractor.

4. Si un mismo hecho fuera constitutivo de dos o más infracciones tipificadas en ésta u otras Leyes, se tomará en consideración únicamente aquella que comporte la mayor sanción.

5. Las cuantías de las multas serán revisadas y actualizadas periódicamente por el Gobierno, teniendo en cuenta la variación de los índices de precios al consumo.

6. Sin perjuicio de las sanciones previstas en este artículo, las infracciones graves o muy graves llevarán aparejadas la revocación de la autorización concedida para la investigación o actividad de que se trate.

Asimismo, en casos especialmente graves podrá acordarse la exclusión de autorización de cualquiera de las actividades reguladas en esta Ley por un período de uno a cinco años. Para la imposición de esta medida se tendrán en cuenta el riesgo generado, la repercusión

social de la infracción, el beneficio que haya reportado al infractor la conducta sancionada y la previa comisión de una o más infracciones contra esta Ley.

Artículo 76.

Los órganos competentes ejercerán las funciones de control e inspección, de oficio o a instancia de parte, así como la instrucción y resolución de expedientes sancionadores.

TÍTULO VII

El Comité de Bioética de España

Artículo 77. Naturaleza del Comité.

Se crea el Comité de Bioética de España, como órgano colegiado, independiente y de carácter consultivo, sobre materias relacionadas con las implicaciones éticas y sociales de la Biomedicina y Ciencias de la Salud.

Estará adscrito al Ministerio de Sanidad y Consumo, que designará su sede.

Artículo 78. Funciones.

1. Son funciones del Comité de Bioética de España:

a) Emitir informes, propuestas y recomendaciones para los poderes públicos de ámbito estatal y autonómico en asuntos con implicaciones éticas relevantes.

b) Emitir informes, propuestas y recomendaciones sobre materias relacionadas con las implicaciones éticas y sociales de la Biomedicina y Ciencias de la Salud que el Comité considere relevantes.

c) Establecer los principios generales para la elaboración de códigos de buenas prácticas de investigación científica, que serán desarrollados por los Comités de Ética de la Investigación.

d) Representar a España en los foros y organismos supranacionales e internacionales implicados en la Bioética.

e) Elaborar una memoria anual de actividades.

f) Cualesquiera otras que les encomiende la normativa de desarrollo de esta Ley.

2. Los informes, propuestas, recomendaciones y demás documentos elaborados por el Comité de Bioética de España podrán ser publicados para general conocimiento y difusión, con pleno respeto a los derechos fundamentales constitucionalmente reconocidos.

3. El Comité de Bioética de España colaborará con otros comités estatales y autonómicos que tengan funciones asesoras sobre las implicaciones éticas y sociales de la Biomedicina y Ciencias de la Salud y fomentará la comunicación entre ellos, sin perjuicio de sus competencias respectivas.

Artículo 79. Composición y designación de sus miembros.

1. El Comité estará constituido por un número máximo de doce miembros, elegidos entre personas acreditadamente cualificadas del mundo científico, jurídico y bioético. En su composición deberá procurarse la presencia equilibrada de las distintas disciplinas implicadas en las reflexiones bioéticas.

2. Los miembros del Comité serán nombrados por el Ministro de Sanidad y Consumo, de la forma siguiente:

a) Seis miembros, a propuesta de las comunidades autónomas, según lo acordado a tal efecto en el seno del Consejo Interterritorial del Sistema Nacional de Salud.

b) Seis miembros propuestos por la Administración General del Estado en la proporción siguiente:

- 1.º Uno por el Ministerio de Justicia.
- 2.º Uno por el Ministerio de Educación y Ciencia.
- 3.º Uno por el Ministerio de Industria, Turismo y Comercio.
- 4.º Tres por el Ministerio de Sanidad y Consumo.

3. El Presidente del Comité será nombrado de entre sus miembros por el Ministro de Sanidad y Consumo.

4. El Secretario del Comité será un funcionario con rango de Subdirector General perteneciente al Instituto de Salud Carlos III, que actuará con voz y sin voto.

Artículo 80. *Duración del mandato y ejercicio del cargo.*

1. Los miembros del Comité tendrán un mandato de cuatro años renovables por una sola vez, salvo que sustituyan, antes de la expiración del plazo, a otro miembro previamente designado, en cuyo caso su mandato lo será por el tiempo que reste hasta completar cuatro años contados desde el nombramiento del miembro originario, sin perjuicio de la posibilidad de renovación.

2. La renovación de los miembros se realizará por mitades cada dos años, salvo la primera, que será por sorteo.

3. Los miembros del Comité cesarán por las causas siguientes:

- a) Expiración de su mandato.
- b) Renuncia, que surtirá efectos por la mera notificación al Ministro de Sanidad y Consumo.
- c) Separación acordada por el Ministro de Sanidad y Consumo, previa audiencia del interesado, por incapacidad permanente para el ejercicio de su función, incumplimiento grave de sus obligaciones, incompatibilidad sobrevenida o procesamiento por delito doloso. A estos efectos, el auto de apertura del juicio oral se asimilará al auto de procesamiento.

4. Los miembros del Comité actuarán con independencia de las autoridades que los propusieron o nombraron y no podrán pertenecer a los órganos de gobierno de la Administración del Estado, comunidades autónomas o corporaciones locales, así como a las Cortes Generales o Asambleas Legislativas de las Comunidades Autónomas.

Artículo 81. *Funcionamiento.*

1. El Comité funcionará en Pleno y en Comisión Permanente. La composición y funciones de ambos órganos se determinarán reglamentariamente.

2. El funcionamiento del Pleno y de la Comisión Permanente se desarrollará en un reglamento interno, que aprobará el propio Comité en Pleno.

3. En dicho Reglamento se incluirán, al menos, los siguientes aspectos:

- a) Frecuencia de sus reuniones, que como mínimo serán trimestrales.
- b) Procedimientos deliberativos y de toma de decisiones.
- c) Extensión y límites del deber de confidencialidad de sus miembros.
- d) Independencia de los miembros y conflictos de intereses.
- e) Procedimiento de elección del Presidente.

TÍTULO VIII

Promoción y coordinación de la investigación biomédica en el Sistema Nacional de Salud

Artículo 82. *Iniciativa Sectorial de Investigación en Salud.*

1. En la elaboración de la Iniciativa Sectorial de Investigación en Salud, integrada en el Plan de Investigación Científica, Desarrollo e Innovación Tecnológica, el Ministerio de Sanidad y Consumo tendrá en cuenta las propuestas presentadas por las comunidades autónomas para el establecimiento de las áreas prioritarias, de acuerdo a las necesidades de salud de la población y a los objetivos de mejora en los servicios sanitarios y de salud pública.

En el ejercicio de sus competencias, las comunidades autónomas podrán establecer sus propios planes de investigación biomédica y dispondrán, a través de la Iniciativa Sectorial de Investigación en Salud, de un marco de referencia estatal para la mejor utilización de los recursos existentes y la adaptación estratégica de la investigación a los planes nacionales de actuación sanitaria.

2. En la elaboración de la Iniciativa Sectorial de Investigación en Salud se tendrán en cuenta los recursos humanos, materiales y presupuestarios necesarios para asegurar la financiación regular de la promoción y el desarrollo de la investigación científica y técnica de calidad en biomedicina.

Artículo 83. *Fomento de la actividad investigadora del Sistema Nacional de Salud.*

1. Las actividades de investigación habrán de ser fomentadas en todo el sistema sanitario como elemento fundamental para el progreso del mismo.

2. El Instituto de Salud Carlos III contribuirá a la vertebración de la investigación en el Sistema Nacional de Salud en los términos previstos en el artículo 48 de la Ley 16/2003, de 28 de mayo, de Cohesión y Calidad del Sistema Nacional de Salud, y fomentará y coordinará la investigación en biomedicina mediante la realización de investigación básica y aplicada, el impulso de la investigación epidemiológica y en salud pública, acreditación y prospectiva científica y técnica, control sanitario, asesoramiento científico-técnico y formación y educación sanitaria en biomedicina.

3. En el ámbito de la regulación sobre investigación recogida en el capítulo IV de la Ley 16/2003, de 28 de mayo, de cohesión y calidad del Sistema Nacional de Salud, el Ministerio de Sanidad y Consumo y las comunidades autónomas fomentarán la intervención de los hospitales como núcleos vertebradores de la investigación en forma cooperativa y de red. En las redes de investigación podrán participar los centros de atención primaria.

4. En la ejecución de la investigación biomédica y en ciencias de la salud del Sistema Nacional de Salud podrán participar organismos públicos de investigación dependientes de la Administración General del Estado y de las comunidades autónomas, sean o no pertenecientes al Sistema Nacional de Salud, universidades y empresas e instituciones de carácter público o privadas sin ánimo de lucro que realicen actividades de investigación y desarrollo tecnológico.

Los programas incluidos en la investigación biomédica podrán ser ejecutados asimismo en colaboración con instituciones extranjeras de carácter internacional.

5. Los organismos, empresas e instituciones a las que se refiere el apartado anterior, podrán contratar para colaborar en la ejecución de las actividades de investigación y desarrollo tecnológico correspondientes a la Iniciativa Sectorial de Investigación, personal científico, expertos en desarrollo tecnológico y otros especialistas relacionados con actividades de I+D, en las condiciones establecidas en el artículo 17 de la Ley 13/1986, de 14 de abril, de Fomento y Coordinación General de la Investigación Científica y Técnica.

Artículo 84. *Fomento y coordinación de la formación investigadora del personal del Sistema Nacional de Salud.*

1. Las Administraciones públicas apoyarán la formación en el ámbito de la investigación biomédica mediante el desarrollo de las medidas que se señalan en esta Ley, la ejecución de programas de becas y ayudas y la mejora de sus condiciones de trabajo.

2. El Consejo Nacional de Especialidades en Ciencias de la Salud promoverá la investigación y la innovación tecnológica y metodológica en la formación sanitaria especializada.

Artículo 85. *Carrera investigadora en los centros del Sistema Nacional de Salud.*

1. Las Administraciones públicas fomentarán, en el marco de la planificación de sus recursos humanos, la incorporación a los servicios de salud de personal investigador en régimen estatutario.

En el supuesto de centros acogidos a las nuevas formas de gestión del Sistema Nacional de Salud de la Ley 15/1997, de 25 de abril, la incorporación de personal investigador se realizará en el régimen jurídico que corresponda.

En ambos supuestos dicha incorporación se realizará a través de los procedimientos legalmente establecidos.

2. Los centros del Sistema Nacional de Salud podrán contratar personal laboral temporal dedicado a actividades de investigación con arreglo a las siguientes condiciones:

a) Investigadores en formación, que serán licenciados o ingenieros una vez obtenido el Diploma de Estudios Avanzados o documento administrativo que lo sustituya de acuerdo con la nueva estructura de enseñanzas adaptada al Espacio Europeo de Educación Superior, por un periodo máximo de dos años, que deberán ser los siguientes a la obtención de dicho diploma, de conformidad con el Real Decreto 63/2006, de 27 de enero, por el que se aprueba el estatuto del personal investigador en formación.

b) Investigadores en perfeccionamiento, que serán doctores o especialistas que han superado la formación sanitaria especializada y que serán contratados para tareas de investigación en las condiciones previstas en el artículo 17.1.b) de la Ley de coordinación general de la investigación científica y técnica.

3. La selección y contratación de dicho personal deberá someterse a los principios de pública concurrencia, mérito y capacidad y de evaluación científica independiente propios de la comunidad científica.

4. Las actividades realizadas de acuerdo con lo dispuesto en el apartado 2 de este artículo, se incluirán en los baremos de méritos para la obtención de plazas de personal facultativo en las instituciones sanitarias del Sistema Nacional de Salud. Asimismo se tendrán en cuenta en la promoción profesional de los profesionales del Sistema Nacional de Salud que desarrollan actividad asistencial.

5. Las Administraciones públicas, en el ámbito de sus competencias, podrán incluir la actividad investigadora como parte del sistema de reconocimiento del desarrollo profesional del personal estatutario, de acuerdo con lo previsto en el artículo 37 de la Ley 44/2003, de 21 de noviembre, de ordenación de las profesiones sanitarias.

6. En el ámbito de los respectivos servicios de salud se arbitrarán las medidas necesarias para facilitar la compatibilidad de la actividad asistencial y la científica en las profesiones sanitarias, de conformidad con la Ley 53/1984, de 26 de diciembre, de Incompatibilidades del personal al servicio de las Administraciones públicas.

Artículo 86. *Movilidad del personal investigador.*

1. Se fomentará la movilidad y el intercambio de investigadores vinculados a la investigación en salud de distintos centros en el marco nacional y del espacio europeo de investigación y de los acuerdos de cooperación recíproca con otros Estados.

Los funcionarios pertenecientes a cuerpos o escalas de investigación podrán ser autorizados a realizar labores relacionadas con la investigación científica y tecnológica fuera del ámbito orgánico al que estén adscritos, mediante los mecanismos de movilidad previstos en la normativa de función pública.

2. Siempre que una empresa de base tecnológica sea creada a partir de patentes o de resultados generados por proyectos de investigación financiados total o parcialmente con fondos públicos y realizados en centros de investigación, los funcionarios o personal estatutario que fundamente su participación en los mencionados proyectos, podrán solicitar la autorización para incorporarse a dicha empresa, mediante una excedencia temporal.

El Gobierno regulará las condiciones y el procedimiento para la concesión de dicha excedencia que, en todo caso, sólo podrá concederse por un límite máximo de cinco años. Durante este período, los excedentes tendrán derecho a la reserva del puesto de trabajo y a su cómputo a efectos de antigüedad. Si con anterioridad al último mes previo a la finalización del período por el que se hubiera concedido la excedencia el funcionario o personal estatutario no solicitara el reingreso al servicio activo, será declarado de oficio en situación de excedencia voluntaria por interés particular.

Artículo 87. *Adscripción temporal de especialistas.*

El Ministerio de Sanidad y Consumo, previa autorización del organismo correspondiente, podrá adscribir con carácter temporal, a tiempo completo o parcial, personal científico, expertos en investigación clínica y desarrollo tecnológico, que presten servicios en departamentos ministeriales, comunidades autónomas, universidades, organismos públicos de investigación y entidades públicas. Dicha adscripción se articulará de conformidad con la normativa del régimen jurídico del personal funcionario o laboral que le sea aplicable, en cada caso.

La adscripción a tiempo parcial del personal mencionado anteriormente será compatible con el desempeño, igualmente en régimen de prestación a tiempo parcial, del puesto de trabajo que viniera ocupando. También podrán contratar, por tiempo no superior a la duración de la Iniciativa Sectorial de Investigación en Salud, a cualquier tipo de personal no adscrito al sector público, conforme a lo establecido en el artículo 15.1, párrafo a), del Estatuto de los Trabajadores, y de conformidad con lo dispuesto en las correspondientes Ofertas de Empleo Público.

Artículo 88. *Institutos y redes de investigación.*

El Sistema Nacional de Salud colaborará con otras instituciones y organizaciones implicadas en la investigación para la utilización conjunta de infraestructuras científicas y el desarrollo de proyectos de investigación. A tal efecto, se promoverá la configuración de institutos de investigación biomédica en el seno de los centros del Sistema Nacional de Salud mediante la asociación de grupos de investigación.

A los efectos de la participación en las convocatorias del Ministerio de Sanidad y Consumo, la capacidad investigadora de dichos institutos podrá ser certificada por el propio Ministerio de Sanidad y Consumo, a propuesta del Instituto de Salud Carlos III o de las comunidades autónomas, por el procedimiento que se establezca reglamentariamente.

De acuerdo con lo previsto en el artículo 42.2 de la Ley 30/1992, de 26 de noviembre, de Régimen Jurídico de

las Administraciones Públicas y del Procedimiento Administrativo Común, el plazo de resolución y notificación en el procedimiento de certificación a que se refiere este artículo será de doce meses.

Artículo 89. Cooperación entre los sectores público y privado.

1. Con el fin de incrementar la implicación del sector privado en la Investigación Biomédica y en Ciencias de la Salud, se establecerán procedimientos de participación de entidades privadas que desarrollen actividades de investigación o de desarrollo tecnológico en la ejecución de las acciones de investigación del Sistema Nacional de Salud.

2. Para el cumplimiento del objetivo del apartado primero los centros del Sistema Nacional de Salud, las instituciones y organismos públicos de investigación biomédica y en ciencias de la salud y las universidades podrán celebrar convenios con entidades privadas que realicen actividades de investigación científica y desarrollo tecnológico. En estos convenios se podrá establecer la posibilidad de que el personal de estas entidades privadas participe en la ejecución de programas o proyectos de investigación del Sistema Nacional de Salud. En ningún caso, esta participación generará derecho al acceso a la función pública o al servicio de la Administración pública mediante una vinculación laboral o de otro tipo.

3. Las Administraciones públicas promoverán entornos propicios para el desarrollo de iniciativas privadas y fomentarán la creación de nuevas oportunidades empresariales que surjan del propio Sistema Nacional de Salud, incluida la constitución de sociedades de capital-riesgo orientadas a la inversión en investigación biomédica.

4. Asimismo, se adoptarán medidas que contribuyan a favorecer los adecuados retornos al Sistema Nacional de Salud, en atención a las inversiones realizadas en el ámbito de la investigación biomédica.

Artículo 90. Financiación.

1. Para la financiación de las actuaciones mencionadas en los artículos anteriores cuya gestión corresponda al Ministerio de Sanidad y Consumo se utilizarán los instrumentos de financiación previstos en el Plan Nacional de Investigación Científica, Desarrollo e Innovación Tecnológica. Dicha financiación irá a cargo de las partidas presupuestarias de este Ministerio, sin perjuicio de los acuerdos de cofinanciación existentes o que se establezcan en el futuro con entidades públicas y privadas.

2. La financiación de las actuaciones mencionadas en el artículo anterior que gestione el Ministerio de Sanidad y Consumo se adecuará a lo previsto en el Plan Nacional de I+D+i, incluso cuando los fondos provengan de tarifas fijadas legalmente, y con cargo a partidas presupuestarias del citado departamento ministerial, sin perjuicio de la existencia de acuerdos de cofinanciación con entidades públicas o privadas.

Disposición adicional primera. Utilización de células y tejidos humanos con fines terapéuticos.

La utilización con fines terapéuticos de cualquier material biológico de origen humano a los que hace referencia esta Ley, se regirá, según corresponda por la Ley 30/1979, de 27 de octubre, sobre extracción y trasplante de órganos, la Ley 14/2006, de 26 de mayo, sobre técnicas de reproducción humana asistida, y demás disposiciones que las desarrollen, sin perjuicio de lo previsto en el Título II de esta Ley en aquellos supuestos en que resulte de aplicación.

Disposición adicional segunda. Fomento de la investigación biomédica por el Instituto de Salud Carlos III.

Uno. Medio instrumental.

1. El Instituto de Salud Carlos III tendrá la consideración de medio propio instrumental y servicio técnico de la Administración General del Estado y de sus organismos y entidades de derecho público, en las materias que constituyen sus fines, y realizará los trabajos, servicios, estudios, proyectos, asistencias técnicas, obras y cuantas actuaciones le encomienden dichos organismos en la forma establecida en la presente disposición.

2. El importe a pagar por los trabajos, servicios, estudios, proyectos y demás actuaciones realizadas por medio del Instituto de Salud Carlos III se determinará aplicando a las unidades ejecutadas las tarifas que hayan sido fijadas, en función del coste del servicio, por resolución del Ministro de Sanidad y Consumo a propuesta de la Dirección del Instituto de Salud Carlos III.

La compensación que proceda en los casos en los que no exista tarifa se establecerá asimismo por resolución del Ministro de Sanidad y Consumo.

3. En los supuestos previstos en el artículo 17.1 de la Ley de Fomento y Coordinación General de la Investigación Científica y Técnica, no será exigible la clasificación como contratista del Instituto de Salud Carlos III para ser adjudicatario de contratos con las Administraciones públicas.

Dos. Centros propios de investigación.

El Instituto de Salud Carlos III promoverá la investigación en áreas temáticas prioritarias mediante la constitución de unidades de investigación con la forma jurídica de fundación o cualquier otra adecuada a la naturaleza de las funciones que vayan a realizar. Estas unidades tendrán el carácter de centros propios de dicho Instituto.

Las aportaciones financieras otorgadas globalmente a dichos centros para su funcionamiento no se entenderán incluidas en el ámbito de aplicación de la Ley 38/2003, de 17 de noviembre, General de Subvenciones.

Tres. Centros virtuales de investigación en forma de red.

El Instituto de Salud Carlos III establecerá los mecanismos para que las redes a las que se refiere el artículo 51 de la Ley 16/2003, de 28 de mayo, que superen los criterios de calidad e idoneidad, tras ser evaluadas convenientemente, puedan convertirse en centros virtuales de investigación en forma de red, con personalidad jurídica propia.

Disposición adicional tercera. Formación de postgrado en Salud en el marco del Espacio Europeo de Educación Superior.

La Escuela Nacional de Sanidad podrá impartir cursos de postgrado en Salud en el Marco del Espacio Europeo de Educación Superior.

Disposición transitoria primera. Comisión de Seguimiento y Control de la Donación y Utilización de Células y Tejidos Humanos.

Entretanto se crea la Comisión de Garantías para la Donación y Utilización de Células y Tejidos Humanos prevista en el artículo 37 y siguientes de esta Ley, asumirá sus funciones previstas en el artículo 38, velando por el cumplimiento de las garantías y requisitos establecidos en el artículo 34 y 35 de esta norma legal, la Comisión de Seguimiento y Control de la Donación y Utilización de Células y Tejidos Humanos a la que se refiere el Real Decreto 2132/2004, de 29 de octubre, por el que se establecen los requisitos y procedimientos para solicitar el desarrollo de proyectos de investigación con células troncales obtenidas de preembriones sobrantes.

Disposición transitoria segunda. *Muestras almacenadas con anterioridad.*

Las muestras biológicas obtenidas con anterioridad a la entrada en vigor de esta Ley podrán ser tratadas con fines de investigación biomédica cuando el sujeto fuente haya dado su consentimiento o cuando las muestras hayan sido previamente anonimizadas. No obstante, podrán tratarse muestras codificadas o identificadas con fines de investigación biomédica sin el consentimiento del sujeto fuente, cuando la obtención de dicho consentimiento represente un esfuerzo no razonable en el sentido que se indica en el párrafo i) del artículo 3 de esta Ley, o no sea posible porque el sujeto fuente hubiera fallecido o fuera ilocalizable. En estos casos se exigirá el dictamen favorable del Comité de Ética de la Investigación correspondiente, el cual deberá tener en cuenta, como mínimo, los siguientes requisitos:

- a) Que se trate de una investigación de interés general.
- b) Que la investigación sea menos efectiva o no sea posible sin los datos identificativos del sujeto fuente.
- c) Que no conste una objeción expresa del mismo.
- d) Que se garantice la confidencialidad de los datos de carácter personal.

Disposición transitoria tercera. *Comités Éticos de Investigación Clínica.*

Los Comités Éticos de Investigación Clínica dejarán de existir a partir del momento en que se constituyan los Comités de Ética de la Investigación. Hasta que dichos Comités se constituyan, los Comités Éticos de Investigación Clínica que estén en funcionamiento en los centros que realicen investigación biomédica, podrán asumir las competencias de aquéllos.

Disposición derogatoria única. *Derogación normativa.*

Queda derogada la Ley 42/1988, de 28 de diciembre, de donación y utilización de embriones y fetos humanos o de sus células, tejidos u órganos, y cuantas disposiciones que, cualquiera que sea su rango, sean contrarias a lo establecido en esta Ley. Asimismo, quedan derogados los apartados 5 y 6 del artículo 45, y los artículos 46, 47 y 50 de la Ley 16/2003, de 28 de mayo, de cohesión y calidad del Sistema Nacional de Salud; el título VII y los capítulos II y III del título VI de la Ley 14/1986, de 25 de abril, General de Sanidad; la disposición adicional segunda de la Ley 14/2006, de 26 de mayo, sobre técnicas de reproducción humana asistida; y los artículos 10 y 11 del Estatuto del Centro Nacional de Trasplantes y Medicina Regenerativa, aprobado por Real Decreto 176/2004, de 30 de enero.

Disposición final primera. *Título competencial.*

Esta Ley se aprueba al amparo del artículo 149.1.15.^a y 16.^a de la Constitución Española, que atribuye al Estado la competencia exclusiva en materia de fomento y coordinación general de la investigación científica y técnica y en materia de bases y coordinación general de la sanidad.

El Estado y las comunidades autónomas adoptarán, en el ámbito de sus respectivas competencias, las medidas necesarias para garantizar la efectividad de esta Ley.

Disposición final segunda. *Aplicación supletoria.*

En lo no previsto en esta Ley serán de aplicación la Ley 41/2002, de 14 noviembre, básica reguladora de la autonomía del paciente y de derechos y obligaciones en materia de información y documentación clínica, siempre que no sea incompatible con los principios de esta Ley, y la Ley Orgánica 15/1999, de 13 de diciembre, de Protección de Datos de Carácter Personal.

Disposición final tercera. *Desarrollo reglamentario.*

Se faculta al Gobierno para dictar cuantas disposiciones resulten necesarias para el desarrollo y ejecución de esta Ley, y en particular para establecer:

- a) Las normas de intercambio y circulación, interna, intracomunitaria y extracomunitaria, de material biológico de origen humano con fines de investigación.
- b) Los requisitos básicos de acreditación y autorización de los centros, servicios y equipos biomédicos relativos a la obtención y utilización de cualquier material biológico de origen humano con fines de investigación biomédica.
- c) El funcionamiento y desarrollo de la Comisión de Garantías para la Donación y Utilización de Células y Tejidos Humanos, que sustituirá a la vigente Comisión de Seguimiento y Control de Donación y Utilización de Células y Tejidos Humanos.
- d) El funcionamiento y organización del Registro Nacional de Biobancos para Investigación Biomédica, el cual estará adscrito al Ministerio de Sanidad y Consumo.

Disposición final cuarta.

El punto 2 de la letra A) del anexo de la Ley 14/2006, de 26 de mayo, de técnicas de reproducción humana asistida, queda redactado en los siguientes términos:

«2. Fecundación in Vitro e inyección intracitoplásmica de espermatozoides con gametos propios o de donante y con transferencia de preembriones.»

Disposición final quinta. *Entrada en vigor.*

La presente Ley entrará en vigor el día siguiente al de su publicación en el «Boletín Oficial del Estado».

Por tanto,

Mando a todos los españoles, particulares y autoridades, que guarden y hagan guardar esta Ley.

Madrid, 3 de julio de 2007.

JUAN CARLOS R.

El Presidente del Gobierno,
JOSÉ LUIS RODRÍGUEZ ZAPATERO

12946 LEY 15/2007, de 3 de julio, de Defensa de la Competencia.

JUAN CARLOS I

REY DE ESPAÑA

A todos los que la presente vieren y entendieren.
Sabed: Que las Cortes Generales han aprobado y Yo vengo en sancionar la siguiente ley.

PREÁMBULO

I

El artículo 38 de la Constitución reconoce la libertad de empresa en el marco de una economía de mercado y la garantía y protección de la misma por los poderes públicos, de acuerdo con las exigencias de la economía en general y, en su caso, de la planificación. La existencia de una competencia efectiva entre las empresas constituye uno de los elementos definitorios de la economía de mercado, disciplina la actuación de las empresas y reasigna los recursos productivos en favor de los operadores o las técnicas más eficientes. Esta eficiencia productiva se

Estrategia en Enfermedades Raras del Sistema Nacional de Salud

SANIDAD 2013

MINISTERIO DE SANIDAD, SERVICIOS SOCIALES E IGUALDAD

Estrategia en Enfermedades Raras del Sistema Nacional de Salud

Actualización aprobada
por el Consejo Interterritorial del
Sistema Nacional de Salud
el 11 de junio de 2014

Anticipo o Adelanto de edición

COMITÉ TÉCNICO

Coordinador Científico:

Francesc Palau Martínez.

Federación Española de Enfermedades Raras (FEDER)

Begoña Martín Laucirica, Justo Herranz Arandilla,
Fernando Torquemada

Unión Española de Sociedades Científicas de Enfermería (UESCE)

Patricia Arribas Cobo

Sociedad Española de Medicina Interna (SEMI)

Francisco Javier Barbado Hernández

Asociación Española de Genética Humana (AEGH)

Salud Borrego López, Feliciano J. Ramos Fuentes

Sociedad Española de Neurología (SEN)

Carmen Calles Hernández

Asociación Española de Cribado Neonatal (AECNE)

Ernesto Cortés Castell

Asociación Española de Errores Congénitos del Metabolismo (AECOM)

Asunción Fernández Sánchez

Asociación Española de Pediatría (AEP)

Pablo Sanjurjo Crespo

Sociedad Española de Medicina Familiar y Comunitaria (SEMFYC)

Miguel García Ribes, José Vicente Sorlí Guerola

Federación de Asociaciones de Enfermería

Comunitaria y Atención Primaria (FAECAP)

Ana González Pisano

Sociedad Española de Bioquímica Clínica y Patología Molecular (SEQC)

José Luis Marín Soria

Sociedad Española de Inmunología (SEI)

Nuria Matamoros

Asociación Española de Pediatría de Atención Primaria (AEPap)

Juan José Morell Bernabé

Federación Española de Enfermedades

Neuromusculares (ASEM)

Carmen Crespo Puras

Sociedad Española de Médicos de Atención Primaria (SEMERGEN)

Guillermo Pombo Alles

Sociedad Española de Medicina General (SEMG)

Jesús Zumeta Fustero

Federación Española de Enfermedades Metabólicas Hereditarias

Manuel Varela Vivero

Sociedad Española de Neumología y Cirugía Torácica (SEPAR)

Inmaculada Alfageme Michavila

Sociedad Española de Nutrición Parenteral y Enteral (SENPE)

Consuelo Pedrón Giner

Sociedad Española del Dolor (SED)

Concepción Pérez Hernández

COMITÉ INSTITUCIONAL

Andalucía: Rafael Camino León

Aragón: Francisco Javier López Pisón

Asturias (Principado): Mario Margolles Martins

Baleares (Islas): Eusebio Castaño Riera

Canarias: Francisco José Hernández Díaz

Cantabria: Luis Miguel Ruiz Ceballos

Castilla –La Mancha: Javier Hernández Pascual

Castilla y León: Ana M^a Álvarez Requejo

Cataluña: Alex Guarga Rojas

Comunidad Valenciana: Pablo Martínez Rodríguez

Extremadura: Eva María Molinero San Antonio

Galicia: Javier Ventosa Rial

Madrid: Juan Carlos Ansede Cascudo

Murcia (Región de): M^a Teresa Martínez Ros

Navarra (Comunidad Foral): M^a José Lasanta Sáez

País Vasco: María Luisa Arteagoitia González

Rioja (La): José Antonio Oteo Revuelta

Ingesa (Ceuta-Melilla): M^a Teresa García Ortiz

MINISTERIO DE SANIDAD, SERVICIOS SOCIALES E IGUALDAD

Dirección General de Salud Pública, Calidad e Innovación

Mercedes Vinuesa Sebastián

Subdirección General de Calidad y Cohesión

Sonia García de San José

Isabel Peña-Rey Lorenzo

Pilar Soler Crespo

Amparo Mayor Frutos

Celia Juárez Rojo

Observatorio de Salud de las Mujeres

Rosa M^a López Rodríguez

Subdirección General de Promoción de la Salud y Epidemiología

Vicenta Lizarbe Alonso

Vicenta Labrador Cañadas

Subdirección General de Información Sanitaria e Innovación

M^a Santos Ichaso Hernández-Rubí

Pedro Arias Bohigas

Dirección General de Cartera Básica de Servicios del Sistema Nacional de Salud y Farmacia

Carmen Pérez Mateos

Mercedes Martínez Vallejo

Juan Luis Moreno González

Dirección General de Apoyo a las Políticas de Discapacidad

Mercedes Jaraba Sánchez

Centro de Referencia Estatal de Enfermedades Raras y sus Familias. Instituto de Mayores y Servicios Sociales (IMSERSO)

Aitor Aparicio García

Agencia Española de Medicamentos y Productos Sanitarios

Antonio Blázquez Pérez

MINISTERIO DE ECONOMÍA Y COMPETITIVIDAD

Instituto de Investigación de Enfermedades Raras.

Instituto de Salud Carlos III

Manuel Posada de la Paz

Centro de Investigación Biomédica en Red de Enfermedades Raras, Instituto de Salud Carlos III

Virginia Corrochano James

Beatriz Gómez González

Otras personas expertas que han colaborado en la elaboración de este documento:

Itziar Astigarraga Aguirre, Pilar Magrinyá Rull, Flor Morillo Garay.

Índice

Prólogo

Introducción

Nota técnica

Aspectos generales

1. Situación de las Enfermedades Raras en España
2. Metodología
3. Definición de conceptos

Líneas Estratégicas

1. Información sobre Enfermedades Raras
 - 1.1. Información sobre Enfermedades Raras y recursos disponibles
 - 1.2. Registros sanitarios
2. Prevención y detección precoz
 - 2.1. Prevención
 - 2.2. Detección precoz
3. Atención sanitaria
4. Terapias
 - 4.1. Medicamentos huérfanos, coadyuvantes y productos sanitarios
 - 4.2. Terapias avanzadas
5. Atención sociosanitaria
6. Investigación
7. Formación

Proceso de seguimiento y evaluación de la Estrategia

Anexos:

Listado de abreviaturas y acrónimos

Bibliografía

Prólogo

Las enfermedades raras se caracterizan por su complejidad etiológica, diagnóstica y evolutiva, su importante morbi-mortalidad, los altos niveles de discapacidad que conllevan y que dificultan el desarrollo de un proyecto vital normal, no solo a quién las padece sino también a las familias, por lo que es preciso un abordaje integral sociosanitario de este problema.

Se calcula que existen actualmente entre cinco mil y ocho mil enfermedades raras diferentes, que afectan a entre un 6% y un 8% de la población en algún momento de su vida. Según estas estimaciones en España las padecerían aproximadamente tres millones de personas. Son personas que utilizan recursos sociosanitarios múltiples que implican a la mayoría de los ámbitos asistenciales y de especialidades médicas.

Es por esto que el Ministerio de Sanidad, Servicios Sociales e Igualdad puso en marcha la Estrategia de Enfermedades Raras del Sistema Nacional de Salud cuya primera versión fue aprobada por el Consejo Interterritorial del Sistema Nacional de Salud el 3 de junio de 2009.

La evaluación de los dos primeros años de implantación de la Estrategia en el SNS se llevó a cabo durante 2012 aprobándose el documento de evaluación por Consejo Interterritorial del SNS el 20 de diciembre de 2012. Esta primera Evaluación ha permitido valorar la situación de la estrategia y actualizar los objetivos planteados y emitir nuevas recomendaciones, en función del nuevo conocimiento disponible.

En base a las conclusiones de esa primera evaluación y a la revisión de la evidencia científica disponible, se ha elaborado esta actualización del documento original de la Estrategia que se presenta.

La Estrategia en Enfermedades Raras del SNS representa el consenso entre el Ministerio de Sanidad, Servicios Sociales e Igualdad, Ministerio de Economía y Competitividad, Comunidades Autónomas, asociaciones de pacientes y sociedades científicas.

Esta Estrategia recoge 7 líneas de actuación, tales como, la prevención y detección precoz de enfermedades raras, la atención sanitaria y sociosanitaria, el impulso a la investigación, formación e información a profesionales y personas afectadas y sus familias.

La atención a las personas con una enfermedad rara y sus familiares requiere de un conjunto de actuaciones integradas, basadas en criterios contrastados y

consensuados, para conseguir una mejor eficacia y calidad en el abordaje de estas patologías en el Sistema Nacional de Salud.

Un impulso para el trabajo realizado en el marco de la Estrategia ha sido la declaración del año 2013 como “Año Español de las Enfermedades Raras” por parte del Ministerio de Sanidad en el Consejo de Ministros del 26 de octubre de 2012.

Por último, quisiera manifestar mi agradecimiento a todas las personas que han participado en la elaboración de este documento, en especial al Dr. Francesc Palau coordinador científico de la Estrategia, ya que sin su dedicación y esfuerzo no hubiera sido posible disponer de un instrumento que sin duda contribuirá a mejorar la calidad de la atención que reciben las personas afectadas por enfermedades raras y sus familias.

D^a Ana Mato Adrover

Ministra de Sanidad, Servicios Sociales e Igualdad

Introducción

La Estrategia en Enfermedades Raras del SNS fue aprobada por el Consejo Interterritorial del Sistema Nacional de Salud (CISNS) en junio de 2009, bajo el impulso y apoyo del Ministerio de Sanidad, Servicios Sociales e Igualdad (MSSSI). Fue el resultado de un fructífero trabajo de coordinación y consenso entre las Comunidades Autónomas (CC.AA.), las sociedades científicas relevantes en la materia y las asociaciones de pacientes.

En el CISNS se acordó realizar una evaluación de la Estrategia a los dos años de su aprobación, para ello el Comité Institucional (representantes de las CC.AA.) y por el Comité Técnico (sociedades científicas y asociaciones de pacientes) de la misma acordaron por consenso la metodología para su evaluación, determinando el método operativo de recogida de información y las fuentes a consultar en cada caso.

La Secretaría Técnica de la Estrategia, creada al efecto y dependiente de la Subdirección General de Calidad y Cohesión, con los datos e información aportados por las CC.AA., Sociedades Científicas y Asociaciones de pacientes elaboró el Informe de Evaluación aprobado por el CISNS en diciembre de 2012.

El análisis de los resultados de la evaluación aporta una valiosa información acerca de la situación real de las enfermedades raras en España que, junto con la evidencia científica disponible, dio lugar a una redefinición de los objetivos y recomendaciones. El trabajo desarrollado en los meses siguientes estableciendo acciones, recomendaciones, objetivos e indicadores se ha concretado en esta nueva versión de la Estrategia. La próxima evaluación se plantea con un horizonte temporal de cuatro años, con una evaluación parcial a los dos años.

Esta Actualización de la Estrategia en Enfermedades Raras del Sistema Nacional de Salud incorpora todos los conocimientos y datos disponibles sobre estas patologías hasta la fecha, colaborando a la puesta al día de la situación de las enfermedades raras en España. En definitiva, el objetivo es ayudar a la mejora de los servicios prestados en todo el territorio nacional para las personas afectadas por este tipo de patologías y sus familias, basados en los principios de calidad, equidad y cohesión.

Francesc Palau

Coordinador de la Estrategia en Enfermedades Raras del SNS

Estructura del documento

El documento se estructura en tres partes:

Primera parte, Aspectos generales, que incluye la situación de las enfermedades raras en España, la metodología de elaboración y definición de conceptos.

Segunda parte, Desarrollo de las líneas estratégicas, donde se detallan los objetivos y las recomendaciones. Como producto del consenso de los participantes de la Estrategia se han mantenido las líneas de la Estrategia en Enfermedades Raras del SNS aprobada por el CISNS en junio de 2009. Estas son las siguientes:

Línea estratégica 1: Información sobre las enfermedades raras

Línea estratégica 2: Prevención y detección precoz

Línea estratégica 3: Atención sanitaria

Línea estratégica 4: Terapias

Línea estratégica 5: Atención sociosanitaria

Línea estratégica 6: Investigación

Línea estratégica 7: Formación

Las líneas estratégicas se despliegan en objetivos generales y específicos.

Tercera parte, Seguimiento y evaluación, que recoge el proceso para permitir la monitorización de las acciones que se proponen.

Aspectos generales

1. Situación de las Enfermedades Raras en España

Línea 1. INFORMACIÓN SOBRE ENFERMEDADES RARAS

1.1. Información sobre enfermedades raras y recursos disponibles

Desde una visión eminentemente epidemiológica, las enfermedades raras (EERR) o raras o poco frecuentes, que son enfermedades de carácter crónico y discapacitante, presentan una prevalencia tan baja que requieren esfuerzos especiales y combinados, dirigidos a prevenir la morbilidad, la mortalidad temprana o la reducción de la calidad de vida de las personas que las padecen y sus familias.

En este contexto, las enfermedades raras se convierten en un desafío para los sistemas de salud al conformar un conglomerado, en el que se entremezclan enfermedades bien conocidas y con posibilidad de tratamiento, con otras que son grandes desconocidas y en consecuencia de difícil abordaje.

Un elemento clave para mejorar el diagnóstico y la atención de las enfermedades raras es proporcionar y difundir información exacta en un formato adaptado a las necesidades de profesionales, personas afectadas y sus familias.

Las iniciativas para paliar la necesidad de información y facilitar el acceso a la misma han sido diversas, tanto en el ámbito nacional como en el internacional.

Entre estas iniciativas pueden destacarse, a nivel nacional, la del Instituto de Investigación en Enfermedades Raras (IIER) del Instituto de Salud Carlos III (ISCIII), surgida en diciembre de 2000, cuando publicó el primer Sistema de Información de Enfermedades Raras en Español (SIERE) de acceso libre y gratuito, con información contrastada y con un lenguaje comprensible. El IIER se creó en 2003 y tiene como objetivos el fomento y ejecución de la investigación clínica y básica, formación y apoyo a la referencia sanitaria e innovación en la atención de la salud en enfermedades raras.

Fruto de este trabajo se publicó en 2004 la guía “Enfermedades Raras: un enfoque práctico”, que tomó como base el trabajo desarrollado por el SIERE, cuyos contenidos están orientados a pacientes, familiares, profesionales sanitarios y

demás agentes sociales implicados. Esta guía proporciona información acerca de unas 400 EERR, agrupadas según los grandes grupos de la Clasificación Internacional de Enfermedades novena edición (CIE-9), una descripción de las mismas que incluye signos y síntomas de la enfermedad, y un breve repaso de técnicas complementarias de diagnóstico así como de aspectos básicos preventivos, opciones terapéuticas, y genéticas, en los casos en que existan, incluyendo también información sobre medicamentos. Asimismo incluye información acerca de los recursos sociales disponibles y aspectos relacionados con la discapacidad e incorpora el inventario disponible de asociaciones de ayuda mutua y datos de localización de las mismas.

En Septiembre de 2009 fue inaugurado el Centro de Referencia Estatal de Atención a Personas con Enfermedades Raras y sus Familias (CREER) ubicado en Burgos, dependiente del IMSERSO. El Centro desarrolla dos cometidos fundamentales, los propios de los Servicios de Referencia y los de Promoción de Autonomía Personal y Atención Especializada. Los Servicios de Referencia, son recursos especializados en la investigación, estudio y conocimiento de las enfermedades raras y en la formación de los profesionales que atienden a las personas enfermas y a sus familias o que trabajan en este sector, así como recursos expertos en la gestión del conocimiento, la generación y difusión de buenas prácticas y la información y el asesoramiento técnico. Los Servicios de Atención Especializada son una serie de servicios específicos, que se desarrollarán a través de distintos programas de atención sociosanitaria dirigidos a personas afectadas por una enfermedad rara y a sus familias: 1) Servicio de Atención Multidisciplinar de Enfermedades Raras (en régimen ambulatorio o residencial) prestando atención en rehabilitación física, psicológica, pedagógica, etc.; 2) Encuentros: se desarrollan a lo largo del año, para que las personas con una enfermedad rara y sus familias puedan participar en encuentros con otras personas con enfermedades análogas, compartiendo entre ellas un espacio y un tiempo que les permita intercambiar impresiones, y también contar con profesionales o personas expertas, para que puedan, entre otras cosas, aprender a afrontar la enfermedad, mejorar las habilidades en su atención y su autonomía personal. 3) Nacer: Servicio convenido con los departamentos de neonatología de los Centros hospitalarios, para prestar apoyo a padres que puedan tener un bebé con una

enfermedad rara. 4) Respiro Familiar: Es un servicio de estancias temporales, en régimen residencial de 12 días de duración, para personas afectadas por una ER con el objetivo de servir de soporte a las familias en las tareas de atención y cuidado, permitiéndoles desarrollar una vida familiar y social satisfactoria así como mejorar su calidad de vida.

Otra iniciativa, que parte precisamente del movimiento asociativo, en concreto de la Federación Española de Enfermedades Raras (FEDER), es el Servicio de Orientación e Información (SIO) sobre EERR creado por dicha federación en enero del 2001.

Este servicio se dirige a personas afectadas por EERR y sus familias, profesionales que trabajan en distintos ámbitos de intervención y que precisan información sobre estas patologías, así como a la población en general.

El SIO ofrece información básica sobre las EERR (definición de la enfermedad y sintomatología principal), asesoramiento sobre recursos existentes y especialistas y constituye un elemento facilitador de la toma de contacto e intercambio de experiencias entre personas afectadas por la misma patología o grupo de patologías.

FEDER además ha promovido la realización de estudios sociosanitarios sobre enfermedades raras como en 2009 el Estudio ENSERio “Estudio sobre situación de las Necesidades Sociosanitarias de las personas con Enfermedades Raras en España” seguido en 2012 por el estudio ENSERio 2 “Por un modelo sanitario para la Atención a las personas con Enfermedades Raras en las Comunidades Autónomas”.

Otros trabajos de interés realizados en 2012 han sido el “Mapa de Recursos Sanitarios para la Atención a las Enfermedades Neuromusculares” promovido por la Federación ASEM y editado por el Real Patronato sobre Discapacidad del MSSSI y el trabajo “Recursos Asistenciales y de Investigación en Enfermedades Raras Ubicados en la Comunidad de Madrid” realizado por el IIER.

El Centro de Investigación sobre Anomalías Congénitas, del Instituto de Salud Carlos III fue creado el 13 de febrero de 2002, por un convenio de colaboración entre el Instituto de Salud Carlos III y la Universidad Complutense de Madrid para

incluir al Grupo de Estudio Colaborativo Español de Malformaciones Congénitas. Éste dispone de dos servicios de información sobre teratógenos, uno dirigido a los profesionales médicos (SITTE-Servicio de Información Telefónica sobre Teratógenos) y otro para la población general (SITE-Servicio de Información Telefónica para la Embarazada).

Además, elabora unas hojas informativas llamadas PROPOSITUS, sobre algún aspecto importante, y actualizado, para la prevención de defectos congénitos (por ejemplo, fármacos durante el embarazo, alimentación,...), que están disponibles on line.

En el ámbito internacional, y más concretamente a nivel europeo, ORPHANET surgió en Francia en 1997, extendiéndose progresivamente al resto de países europeos. España se incorporó al proyecto en 2002, primero de la mano de la Universitat Pompeu Fabra y, posteriormente, del Institut de Recerca Vall d'Hebron (VHIR). Desde abril de 2011, el Centro de Investigación Biomédica en Red de Enfermedades Raras (CIBERER) es el socio de Orphanet en España.

ORPHANET es una base de datos de información de enfermedades raras y de medicamentos huérfanos que ofrece servicios para todas las personas interesadas: pacientes y familiares, profesionales de la salud, investigadores, industria y agentes reguladores. Su objetivo es contribuir a la mejora del diagnóstico, cuidado y tratamiento de las personas afectadas de enfermedades raras.

El portal da acceso a: un listado de enfermedades clasificadas según las clasificaciones expertas publicadas existentes, una enciclopedia que abarca más de 4.000 enfermedades raras, un listado de medicamentos huérfanos en todas las etapas de desarrollo (desde la designación de “medicamento huérfano” hasta la autorización de comercialización), un directorio de servicios especializados en los 37 países socios que ofrece información sobre: centros expertos especializados y centros de referencia, laboratorios médicos, proyectos de investigación, ensayos clínicos, registros, redes, plataformas tecnológicas y asociaciones de pacientes, y una variedad de servicios que incluyen: una herramienta de soporte al diagnóstico (búsqueda por signos y síntomas), un boletín en inglés con noticias científicas y políticas (Orphanews Europe), que también se publica en francés e italiano, y los informes de Orphanet, estudios temáticos e informes sobre temas generales.

A estos recursos hay que sumar el portal Orphadata (www.orphadata.org), desde donde todo el conjunto de datos de Orphanet es directamente accesible en un formato reutilizable, y los portales nacionales, un punto de acceso de cada país al portal internacional en el que se incluye información de relevancia a nivel nacional; el portal español está accesible en: www.orphanet-espana.es.

1.2. Registros

Toda propuesta de promoción y protección de la salud, al igual que de detección precoz y otros aspectos, ha de estar basada en estudios epidemiológicos sólidos que permitan delinear la política sanitaria más adecuada al problema que se pretende abordar.

A pesar de que las EERR contribuyen en gran medida a la morbilidad y la mortalidad de la población, son invisibles en los sistemas de información sanitaria dada la falta de sistemas apropiados de codificación y clasificación.

La vigilancia epidemiológica en EERR debe dar respuesta a las siguientes necesidades de información:

- Conocer su frecuencia, distribución espacial, evolución temporal y otras características que faciliten su mejor conocimiento.
- Posibilitar estudios de disponibilidad, efectividad, eficiencia y acceso a los servicios sanitarios.
- Conocer los recursos disponibles y necesarios.
- Actuar como instrumento de soporte para la planificación y toma de decisiones.

En definitiva, para alcanzar estos fines se hace preciso colaborar en la elaboración de sistemas de información sobre EERR, tanto a nivel nacional como europeo, como uno de los instrumentos clave para organizar la vigilancia de estas patologías.

Estos sistemas suponen la recogida sistematizada y archivo ordenado de datos, que habrán de definirse con carácter previo, de manera que sirvan de soporte para generar información relevante para el conocimiento de las EERR y la toma de decisiones entorno a las mismas.

En nuestro país, la iniciativa más destacable fue la creación de REpIER, Red Epidemiológica de Investigación en Enfermedades Raras, una de las doce redes de investigación relacionadas con EERR aprobadas en el marco de las Redes Temáticas de Investigación Cooperativa Sanitaria (RETICS) creadas en 2002 por el Instituto de Salud Carlos III. Su principal objetivo fue el de “desarrollar un programa de investigación epidemiológica para las Enfermedades Raras en España, que aportara un mayor conocimiento de la situación de las mismas en términos clínicos, epidemiológicos y terapéuticos, a la vez que proporcionaba una información más apropiada para el desarrollo de pautas de actuación socio-sanitarias”.

REpIER, integrada por dieciséis centros/grupos de investigación pertenecientes a once Comunidades Autónomas y por el propio Instituto de Salud Carlos III, estudió las posibilidades que ofrecían las bases de datos existentes en sus respectivas Comunidades para la construcción de un sistema de información epidemiológica de EERR. Trató además de identificar los registros existentes y su funcionalidad, de analizar las estrategias para el estudio de la calidad de vida y llevó a cabo un análisis de costes de tratamiento y gastos sanitarios.

Como resultado de este esfuerzo se elaboraron diversos estudios de prevalencia de las enfermedades raras por CC.AA. A pesar de su indudable valor como primera aproximación al estudio epidemiológico de las enfermedades raras, la mayoría de los informes cuentan con la limitación de las fuentes de información utilizadas, el Conjunto Mínimo Básico de Datos al Alta Hospitalaria (CMBD) y el sistema de codificación empleado.

Los registros sanitarios son una herramienta de incalculable valor en el caso de enfermedades de baja frecuencia dada la dispersión de la información y el grado de desconocimiento de las mismas.

Por registro sanitario se entiende el archivo de datos sistemático, continuado y recuperable de manera eficiente relativo a elementos de importancia para la salud, en una población definida, de modo que los elementos registrados puedan relacionarse con una población base. Su abordaje supone el conseguir datos relevantes y fiables que permitan hacer inferencias específicas sobre la población diana para plantear acciones de prevención, control o investigación en el ámbito de dichas enfermedades.

El Instituto de Investigación de Enfermedades Raras (IIER) del Instituto de Salud Carlos III en 2005 dio de alta en la Agencia de Protección de Datos Estatal el fichero “Registro de Enfermedades Raras y Banco de Muestras”. Este registro comenzó a estandarizar sus trabajos tomando como base el esfuerzo desarrollado en la red REpIER.

Desde una perspectiva más amplia, en el artículo “Los Registros de Enfermedades en la Investigación Epidemiológica de las ER en España” publicado en 2006 en la Revista Española de Salud Pública, se llevó a cabo un estudio descriptivo a partir de los dos directorios de registros sanitarios elaborados por la Agencia Española de Evaluación de Tecnologías Sanitarias (AETS) en 2000 y 2005. Estos directorios constituyen la única base estándar y homogénea existente en España, hasta la fecha, que permite valorar la existencia de registros sanitarios en el ámbito de las enfermedades raras.

El ISCIII se unió en el año 2011 al Consorcio Internacional de Investigación en Enfermedades Raras (IRDIRC), consorcio promovido desde la Unión Europea y los Instituto Nacionales de Salud de los EEUU cuyos objetivos son la búsqueda de nuevos tratamientos y el desarrollo de nuevos marcadores diagnósticos para estas patologías. Fruto de esta estrategia de adhesión a IRDiRC, el ISCIII aprobó un proyecto de creación de un registro nacional en el que colaboran todas las Comunidades Autónomas, las organizaciones de pacientes como FEDER, las asociaciones relacionadas con la industria farmacéutica y las empresas biotecnológicas (Farmaindustria, Asociación Española de Laboratorios de Medicamentos Huérfanos y Ultrahuérfanos (AELMHU) y la Asociación Española de Bioempresas (ASEBIO)) así como redes de investigación y varias sociedades científicas médicas españolas. El proyecto denominado Red Nacional de Registros de Enfermedades Raras para la Investigación (SpainRDR- <https://spainrdr.isciii.es>) es liderado por el IIER, perteneciente al ISCIII.

Desde el punto de vista epidemiológico las denominadas enfermedades raras resultan en muchos casos “invisibles” a los programas de información sanitaria debido a la falta de sistemas apropiados para su codificación y clasificación.

Desde esta perspectiva es imprescindible, aprovechando los trabajos que hasta ahora se han venido realizando, trabajar en el desarrollo de una clasificación

común, en sintonía con la que se esté desarrollando en la OMS y en el marco de EUCERD (*European Union Committee of Experts on Rare Diseases*).

Cualquier método utilizado para clasificar estas patologías debe superar una importante problemática que ha venido retrasando hasta este momento la adopción de una clasificación definitiva de las EERR y que fundamentalmente viene dada por:

- La dificultad de decidir si una determinada enfermedad debe ser clasificada o no, como enfermedad rara, porque los criterios utilizados no siempre son aceptados universalmente.
- La terminología médica al uso es muy variada, lo que hace que la relación de entidades nosológicas y sus respectivos sinónimos sea muy abigarrada e introduzca un elemento de confusión en cualquier clasificación.
- Algunas de estas enfermedades tienen una etiología multifactorial y muchas de ellas afectan a diversos órganos y sistemas, por lo que en ocasiones es difícil ubicarlas en un grupo determinado de enfermedades.
- El ritmo de identificación de nuevas enfermedades y de nuevos grupos de enfermedades es tan acelerado en algunos terrenos (por ejemplo errores congénitos del metabolismo, tumores, etc.) que hace que continuamente se añadan a los listados alfabéticos de EERR nuevas entidades en búsqueda del sitio que les corresponde.
- La dificultad en el diagnóstico definitivo de algunas EERR y su agrupación en familias de enfermedades.

En la práctica todas las clasificaciones actualmente en uso pueden englobarse en los siguientes tipos:

1. Relación nominal de enfermedades raras ordenadas alfabéticamente.

Este sistema es la base de las clasificaciones utilizadas en el momento actual por *Orphanet*, por el grupo holandés CINEAS, por la Red Epidemiológica de Investigación en Enfermedades Raras, REPIER (incluye códigos CIE-9 y CIE-10) y *Health on the Net Foundation* (HON).

Tiene la ventaja de que puede completarse con los códigos internacionales al uso (CIE, OMIM, etc.) para la vigilancia epidemiológica a partir del CMBD y permite

incluir de un modo individual todas las enfermedades conocidas y las que vayan identificándose en el futuro.

Su mayor inconveniente es que para una relación de más de 5.600 enfermedades, 5.682 registradas en la base de datos Orphanet, algunas de ellas extraordinariamente poco frecuentes, no resulta eficaz desde el punto de vista epidemiológico y no permite organizar sistemas de atención individualizada para todas y cada una de las enfermedades. Para paliar esta dificultad cada grupo trabaja habitualmente con un grupo pequeño de entidades, pero al ser éstas seleccionadas con criterios distintos en cada caso (prevalencia local, trascendencia socio-cultural, gravedad, etc.) se generan listas de EERR distintas en número y en composición, que oscila entre 300 y 1.500 enfermedades.

2. Clasificación “por niveles” de las enfermedades raras, utilizando la Clasificación Internacional de Enfermedades de la OMS.

En este tipo de codificación, el primer nivel es de carácter nosológico (Ej. Enfermedades endocrinas “E00-E90”), el segundo define los distintos grupos de enfermedades (Ej. Trastornos del metabolismo de los aminoácidos aromáticos “E70”) y el tercero recoge las enfermedades específicas.

Está siendo utilizado como herramienta de trabajo básica en este momento, con variaciones específicas para cada país, por la Comunidad Autónoma de Andalucía y el IIER del Instituto de Salud Carlos III.

Se trata de un sistema empleado universalmente para la vigilancia epidemiológica de morbilidad, mortalidad y discapacidad. Su primer escalón tiene una gran sensibilidad lo que permite la detección y clasificación de cualquier patología. Sus códigos vienen utilizándose en España en el CMBD por lo que resulta fácilmente asimilable y evidentemente admite la inclusión de cualquier nueva enfermedad en cualquiera de los grupos.

Su inconveniente más notable es el hecho de que algunas enfermedades raras, bien identificadas en la actualidad, no figuran codificadas en la CIE-9, ni en la CIE-10 y parece necesario definir grupos de enfermedades nuevos para incluir algunas de estas enfermedades en el CIE-11.

En la red SpainRDR, los trabajos de estandarización de métodos, clasificaciones y codificaciones, así como fuentes de información y estrategias de recogida de la

información están siendo desarrolladas. Además, el ISCIII está dando una mayor cobertura a dicho registro unificando los métodos de los diversos registros de pacientes existentes, al mismo tiempo que desarrolla un inventario de todos los registros que puedan incorporarse al proyecto SpainRDR en un inmediato futuro.

Las Comunidades Autónomas están desarrollando sus registros poblacionales en EERR habiéndose publicado las órdenes de creación de los mismos en Andalucía, Aragón, Asturias, Illes Balears, Canarias, Cantabria, Castilla La Mancha, Castilla y León, Extremadura, Navarra, Murcia, Comunidad Valenciana, País Vasco y La Rioja.

Al mismo tiempo, el IIER y el MSSSI han participado en el proyecto europeo EPIRARE (2011-2013), - <http://www.epirare.eu> - encargado de crear criterios sobre el desarrollo y la calidad de los registros de enfermedades raras que sirvan de base para la implantación de la próxima plataforma Europea de registros. El IIER también es socio del proyecto RD-CONNECT – <http://www.rd-connect.eu> - responsable de la organización y estandarización de datos sobre registros, biobancos y datos derivados de estudios de secuenciación masiva a nivel internacional. Este proyecto, aprobado en el año 2012 en el marco del Séptimo Programa Marco de la UE, actúa dentro del consorcio IRDiRC en plena coordinación con EPIRARE y el grupo de trabajo del propio consorcio. El proyecto SpainRDR actúa en coordinación con todas estas acciones europeas e internacionales a través del IIER y sustenta de esta forma la integración y validación de sus resultados.

Línea 2. PREVENCIÓN Y DETECCIÓN PRECOZ

2.1. Prevención

Son muy pocas las enfermedades raras que permiten una prevención primaria, aunque se considera que algunos factores ambientales pueden ser causantes de malformaciones congénitas (teratógenos) y de algunos cánceres infantiles. Para prevenir algunas EERR es preciso abordar el período previo a la concepción y el embarazo con medidas de salud pública dirigidas a promover estilos de vida saludables y evitar el consumo de sustancias perjudiciales, especialmente el alcohol, durante el embarazo.

El conocimiento epidemiológico y la comprensión de los determinantes de la salud así como de los factores de riesgo asociados, por parte de los profesionales sanitarios, resultan fundamentales en la prevención primaria de los problemas en el nacimiento. La puesta en práctica de estrategias de prevención primaria responde a los avances en el conocimiento científico acerca de la influencia de estos factores de riesgo.

2.2. Detección precoz

Una de las principales dificultades a la que, en general, se enfrentan las personas afectadas por una enfermedad rara es la consecución de un diagnóstico correcto en un plazo de tiempo aceptable.

Las consecuencias del retraso diagnóstico pueden ser graves tanto para el o la paciente como para su entorno familiar y social, privándoles de las intervenciones terapéuticas oportunas cuando existen, con el consiguiente empeoramiento clínico, secuelas físicas, y en ocasiones intelectuales y psicológicas, que podrían haberse evitado o paliado con un diagnóstico temprano. En el caso de las enfermedades genéticas, la ausencia de diagnóstico implica el desconocimiento del riesgo de tener más hijos e hijas afectadas y privar a pacientes y familia del acceso al consejo genético.

La vía hacia el acceso a diagnósticos precoces pasa por la potenciación de una serie de actuaciones que van desde los programas poblacionales de detección precoz, debidamente contrastados en base al conocimiento científico disponible e implantados con criterios de calidad y eficiencia y el fomento de la investigación aplicada al diagnóstico, hasta garantizar la equidad de acceso de todas las personas afectadas a las pruebas diagnósticas que se requieran en cada caso.

Por otra parte, el “Programa del Niño Sano” se inició en nuestro país hace más de veinte años, siendo hoy en día un programa consolidado, bien implantado, con buena aceptación por parte de familiares y profesionales y que constituye uno de los principales servicios que presta el sistema sanitario en Atención Primaria (AP) destinado a la población infantil en todas las CC.AA. El Programa de Salud Infantil

comprende un conjunto de actividades de prevención, detección precoz de la enfermedad y de promoción de la salud, de eficacia conocida.

En la actualidad los programas de salud infantil inciden en la detección precoz de enfermedades y grupos de riesgo y la supervisión del crecimiento y desarrollo global del niño, lo que permite tanto a pediatras como a otros profesionales del ámbito sanitario la identificación de señales de alerta y detección precoz de trastornos en el desarrollo, que pueden formar parte del cortejo sintomático de diversas EERR.

En relación con las iniciativas de sociedades científicas o asociaciones de pacientes, cabe destacar la creación en 2012 desde la SEMFyC del protocolo en línea de Atención Primaria de Enfermedades Raras (DICE-APER) para la atención primaria de pacientes con enfermedades raras en colaboración con el IIER, CREER y FEDER. Los objetivos de este protocolo son facilitar el diagnóstico, proveer información a los pacientes, mejorar la coordinación entre atención primaria y atención hospitalaria y obtener datos epidemiológicos de estas enfermedades.

La evaluación de la Estrategia en Enfermedades Raras del SNS ha puesto de manifiesto que se realizan acciones de sensibilización y formación a profesionales de Atención Primaria pero no están claramente establecidos los criterios sobre los que se les debería formar para potenciar el diagnóstico de sospecha de enfermedad rara. También hay que mejorar su disponibilidad a derivar pacientes a servicios más especializados donde pueda realizarse el correcto diagnóstico de la enfermedad y establecer la adecuada estrategia de tratamiento.

La detección precoz de enfermedades ha sido uno de los temas priorizados y abordados en relación a la actualización y concreción de la cartera de servicios comunes del SNS, junto con la cartera de genética y la de reproducción humana asistida, en el año 2012-2013. Con los trabajos realizados con las CC.AA. y a través de Grupos de personas expertas se ha elaborado una propuesta, aprobada en julio de 2013 por el CISNS, que recoge una cartera común de cribado poblacional neonatal para 7 patologías que deberán ser cribadas en todo el territorio nacional.

Del mismo modo, se ha elaborado una propuesta que establece el marco de la cartera común de genética, también aprobada por el CISNS, que incluye el consejo genético, los análisis genéticos (tipos de estudios, requisitos y criterios de indicación que estos deben cumplir para ser incluidos en la cartera común de servicios del SNS).

A. Consejo genético

La Ley 14/2007 de Investigación Biomédica, que contempla las pruebas genéticas en la investigación y asistencia precisa que cuando se lleve a cabo un análisis genético con fines sanitarios “será preciso garantizar a la persona interesada un asesoramiento genético apropiado”.

El consejo genético se ha venido realizando en España desde principios de los años 70 por parte de determinados servicios de hospitales. En estos servicios se ofrecen pruebas de citogenética, genética molecular y genética bioquímica (en el caso de enfermedades metabólicas hereditarias), así como consulta de consejo genético.

El consejo genético, de acuerdo con lo establecido en el artículo 3 de la Ley 14/2007, es el procedimiento destinado a informar a una persona sobre las posibles consecuencias para ella o su descendencia de los resultados de un análisis o cribado genéticos y sus ventajas y riesgos y, en su caso, para asesorarla en relación con las posibles alternativas derivadas del análisis. Este procedimiento tendrá lugar tanto antes como después de una prueba o cribados genéticos e incluso en ausencia de los mismos

La propuesta de cartera de genética anteriormente mencionada incluye el consejo genético como un procedimiento fundamental en el diagnóstico y tratamiento de las enfermedades o trastornos de base genética, en el que deben participar uno o más profesionales, y que debe:

a) Interpretar los antecedentes médicos personales o familiares que permiten valorar el riesgo de ocurrencia o recurrencia de una enfermedad o trastorno de base genética.

- b) Informar sobre el tipo de herencia, los análisis genéticos y sus consecuencias, la posibilidad de prevención o tratamiento y la disponibilidad y accesibilidad de recursos.
- c) Ofrecer el apropiado asesoramiento, respetando el principio de autonomía de las personas para la toma de decisiones.
- d) Solicitar el consentimiento informado previamente a la realización de cualquier análisis genético, tras explicar su validez y utilidad clínica, sus beneficios y las consecuencias derivadas de realizarlo.

B. Diagnóstico genético

El término diagnóstico genético hace referencia al proceso clínico por el cual se determina la presencia de una enfermedad genética o hereditaria o el riesgo de padecerla a través de la realización de análisis genéticos o pruebas genéticas.

En España, el diagnóstico y el consejo genético son disciplinas que, en principio, se asociaron a la atención que se presta en hospitales. En el SNS actualmente estas actividades las realizan profesionales de diferentes perfiles que se han formado y han adquirido experiencia en estas materias¹.

Es importante distinguir entre diagnóstico genético y análisis genéticos. Con el término “diagnóstico genético” se quiere indicar un proceso de actuación clínica definido en el contexto de la relación del personal sanitario con pacientes y familias. Mientras que el término “análisis genéticos”, de acuerdo con lo establecido en el artículo 3 de la Ley 14/2007, de 3 de julio, de Investigación Biomédica, es el procedimiento destinado a detectar la presencia, ausencia o variantes de uno o varios segmentos de material genético, lo cual incluye las pruebas indirectas para detectar un producto génico o un metabolito específico que sea indicativo ante todo de un cambio genético determinado.

¹ El Real Decreto 1277/2003, de 10 de octubre, por el que se establecen las bases generales sobre autorización de centros, servicios y establecimientos sanitarios, define en su Anexo II los servicios sanitarios que constituyen la oferta asistencial de los centros sanitarios, entre estos define el de Genética (U.78) como la “unidad asistencial que, bajo la responsabilidad de un facultativo con formación adecuada, está dedicada a la realización de pruebas genéticas y la emisión de los dictámenes correspondientes con fines diagnósticos.

La propuesta de cartera común de servicios de genética define los análisis genéticos y los diferentes tipos de análisis que forman parte de dicha cartera señalando para cada tipo los criterios de indicación y los requisitos que deben cumplir para formar parte de la misma.

La indicación de los análisis genéticos debe vincularse sistemáticamente al consejo genético, respetando, en todo momento, la libre autonomía de la persona y requiriendo su consentimiento expreso y por escrito, una vez haya sido pertinentemente informada de los objetivos, posibilidades y limitaciones del análisis, así como de las posibles repercusiones de sus resultados a nivel individual y familiar. Las personas incapacitadas y menores participarán, en la medida de lo posible y según su edad y capacidades, en la toma de decisiones a lo largo del proceso, tal y como se indica en el artículo 4 de la citada Ley 14/2007.

Los análisis genéticos incluidos en la cartera de servicios comunes deben cumplir los siguientes requisitos:

- a) Tener validez analítica y clínica: Existir evidencia científica sobre la efectividad de la prueba.
- b) Ser de utilidad clínica: Constituir un elemento esencial para el diagnóstico, pronóstico, selección y seguimiento de tratamientos, así como para tomar decisiones reproductivas, siempre que el balance beneficio/riesgo sea favorable.
- c) Haber sido valorados previamente en relación a las implicaciones éticas, sociales, legales, organizativas y económicas de su inclusión en la oferta asistencial pública.

En la cartera común básica de servicios asistenciales del SNS en el área de genética sólo se incluirán aquellos análisis genéticos que, cumpliendo los requisitos de validez analítica y clínica, utilidad clínica e impacto en la salud anteriormente expuestos, corresponden a alguno de los siguientes tipos de estudios:

A. Análisis genéticos diagnósticos: Se realizan en personas con signos o síntomas de enfermedad y sirven para confirmar o descartar una enfermedad o trastorno de base genética determinado.

B. Análisis genéticos presintomáticos: Se realizan en personas asintomáticas y sirven para determinar si presentan un riesgo elevado de desarrollar una determinada enfermedad, generalmente de comienzo tardío.

C. Análisis genéticos de portadores: Se realizan en personas con alto riesgo de transmisión de enfermedad a su descendencia, aunque en general tienen poca o ninguna consecuencia para la salud de esta persona, y sirven para determinar si la persona es portadora de una alteración genética hereditaria.

D. Análisis genéticos para diagnóstico prenatal: Se realizan en el feto con alto riesgo de sufrir una determinada enfermedad o trastorno genético relacionado con su salud: anomalía cromosómica o molecular.

E. Análisis para el diagnóstico genético preimplantacional (DGP): Se realizan en preembriones con alto riesgo de padecer enfermedades o trastornos de base genética graves, de aparición precoz y no susceptibles de tratamiento curativo con arreglo a los conocimientos científicos actuales y sirven para identificar a los preembriones no afectados que serán transferidos mediante técnicas de reproducción humana asistida.

El DGP también podrá realizarse, en combinación con la determinación de los antígenos de histocompatibilidad de los preembriones *in Vitro*, con fines terapéuticos para terceros, previo informe favorable de la Comisión Nacional de Reproducción Humana Asistida (CNRHA).

F. Análisis de Farmacogenética y Farmacogenómica: Se realizan en personas que necesitan ser tratadas con determinados medicamentos y sirven para valorar la respuesta terapéutica o evitar posibles efectos adversos en un individuo determinado.

C. Programas de cribado neonatal

Los Programas de Cribado Neonatal (PCN), considerados como una actividad esencial en el contexto de la Salud Pública, están dirigidos a “la identificación pre-sintomática de determinados estatus genéticos, metabólicos o infecciosos

mediante el uso de pruebas que puedan aplicarse a toda la población de recién nacidos” siendo su objetivo “la identificación temprana y el tratamiento de las personas afectadas, de forma que la intervención médica a tiempo reduzca la morbilidad, mortalidad y las posibles discapacidades asociadas a dichas enfermedades”.

El cribado neonatal de enfermedades endocrinometabólicas es uno de los cribados poblacionales en los que existe más heterogeneidad en el SNS. Si bien todas las Comunidades y Ciudades Autónomas tienen programas de cribado para hipotiroidismo congénito y fenilcetonuria, respecto al resto de programas la implantación de los mismos es muy variada.

En este sentido el MSSSI junto con las CC.AA. ha trabajado para establecer una oferta única de programas de cribado neonatal en la cartera básica común de servicios. El 23 de Julio de 2013 se aprobó en el Pleno del CISNS las enfermedades que formarán parte del programa de cribado neonatal de enfermedades endocrino-metabólicas del SNS incluido en la cartera básica común de servicios, con la revisión de enfermedades realizada hasta el momento. Estas enfermedades son: hipotiroidismo congénito, fenilcetonuria, fibrosis quística, deficiencia de acil coenzima A deshidrogenada de cadena media (MCADD), deficiencia de 3-hidroxi acil-CoA deshidrogenasa de cadena larga (LCHADD), acidemia glutárica tipo I (GA-I) y anemia falciforme.

La incorporación de este programa poblacional de cribado neonatal en la cartera común básica de servicios del SNS se acompañará del desarrollo de:

- Un Sistema de Información de cribado neonatal que permita a nivel autonómico y estatal realizar un correcto seguimiento y evaluación de este programa poblacional.
- Un Sistema de gestión de la calidad que permita abordar de manera homogénea en todas las CC.AA. los procesos de cribado, para ello es fundamental la elaboración de protocolos consensuados y su implementación en el SNS.

Como inicio de este proceso, el 18 de diciembre de 2013 el CISNS aprobó el documento “Objetivos y requisitos de calidad del Programa de Cribado Neonatal de enfermedades endocrino-metabólicas del SNS” En este documento se definen los

objetivos de calidad que deben cumplir las etapas del programa y los requisitos necesarios o recomendables para la consecución de los mismos.

Además, actualmente está en proceso de desarrollo el Sistema de Información del programa de cribado neonatal del SNS.

Las modificaciones de los programas de cribado neonatal han de estar basadas en el conocimiento actualizado y en la evidencia científica. La implantación de un programa de cribado debe realizarse de manera progresiva, racional y eficiente cumpliendo siempre los principios generales de acción en salud pública establecidos en el artículo 3 de la Ley General de Salud Pública, tales como: equidad, pertinencia, precaución, evaluación, transparencia, integralidad, seguridad.

En este contexto, antes de tomar decisiones acerca de la incorporación de una enfermedad a un programa de cribado neonatal, es necesario que se asegure el cumplimiento de los criterios establecidos en el “Documento marco sobre cribado poblacional” aprobado por La Comisión de Salud Pública del Consejo Interterritorial del SNS en el año 2010.

2.3. ATENCIÓN SANITARIA

La principal vía inicial de acceso de las enfermedades raras es sin duda la Atención Primaria, por lo que en estas patologías en especial es fundamental la coordinación entre la asistencia primaria y la asistencia hospitalaria, con la concurrencia de múltiples enfoques y de una atención multidisciplinar.

Los profesionales sanitarios de los centros de AP necesitan herramientas para proporcionar una atención de calidad a pacientes con EERR. En primer lugar la formación específica en EERR es fundamental para la detección precoz, atención y seguimiento adecuados de personas con EERR evitando la visita a múltiples especialistas y pruebas diagnósticas innecesarias.

Por otra parte deberían contar con información sobre recursos, tanto sanitarios como sociales, así como de las asociaciones de pacientes con EERR existentes.

Otro aspecto fundamental, a parte de la necesaria formación específica en EERR y el conocimiento de los recursos de información disponibles para profesionales sanitarios, es la coordinación entre AP y Atención Hospitalaria (AH), que redundará en una mejora en la continuidad asistencial y en la mejora de la calidad de vida (Ej. La reducción del tiempo de remisión del paciente al especialista que puede realizar el diagnóstico).

En definitiva, el objetivo es por un lado el refuerzo en la coordinación entre los niveles asistenciales (AP/AH), así como la coordinación entre los cuidados sanitarios y médico-sociales y con los Servicios y Unidades de Referencia del SNS (CSUR) por otro, como garantes de la prestación de unos cuidados de calidad a personas afectadas por una EERR y sus familias.

En España la labor de los Servicios y Unidades de Referencia del SNS es asistencial si bien, como criterio de designación se les pide a todos los CSUR que tienen que participar en proyectos de investigación y publicaciones en el campo de las EERR, así como en el programa MIR del Centro y tener un Programa de formación en EERR dirigido a profesionales sanitarios del propio hospital y de atención primaria y un Programa de formación en EERR dirigido a pacientes y familias.

El Real Decreto 1302/2006, de 10 de noviembre, por el que se establecen las bases del procedimiento para la designación y acreditación de los Centros, Servicios y Unidades de Referencia del Sistema Nacional de Salud, hace referencia a las enfermedades raras que, por su baja prevalencia, precisan de concentración de los casos para su adecuada atención, lo cual no tiene por qué implicar atención continua del paciente en el servicio o unidad de referencia, sino que éste debe actuar como apoyo para confirmación diagnóstica, definición de las estrategias terapéuticas y de seguimiento y como consultor para las unidades clínicas que habitualmente atienden a estas personas.

Todo el procedimiento de designación de CSUR se articula a través del Comité de Designación de CSUR del SNS, creado en el mencionado Real Decreto, dependiente del Consejo Interterritorial, al cual elevan sus propuestas. El Comité tiene como funciones estudiar las necesidades y proponer las patologías o los procedimientos diagnósticos o terapéuticos para los que es necesario designar CSUR, proponer el procedimiento para la designación y acreditación de los mismos e informar sobre él, evaluar las solicitudes de designación recibidas y hacer propuestas de designación al Consejo Interterritorial, estudiar y proponer la renovación/revocación de la designación de los CSUR y elaborar el procedimiento de derivación de los usuarios.

El Comité, que se constituyó el 28 de noviembre de 2006, en su sesión constitutiva aprobó un programa de trabajo para ir abordando los temas que le encomendó el Real Decreto 1302/2006. Entre ellos, y dado que es muy difícil tratar simultáneamente todas las áreas de especialización, se acordó una priorización del abordaje de éstas. Cada una de las distintas áreas se está desarrollando con grupos de personas expertas designados por las CC.AA., las sociedades científicas y el propio Ministerio de Sanidad, Servicios Sociales e Igualdad. Estos grupos de persona expertas en cada área de especialización están trabajando con dos objetivos: 1) Realizar una propuesta justificada de las patologías o de las técnicas, tecnologías o procedimientos diagnósticos o terapéuticos para los que es necesario designar CSUR en el SNS, y 2) elaborar una propuesta de los criterios que deben cumplir estos para ser designados como de referencia, en función del tipo de actividad para la que se vayan a designar.

Una vez concluido el trabajo en cada grupo de personas expertas, éste se presenta al Comité de Designación para que lo apruebe y eleve, si procede, al Consejo Interterritorial para su aprobación.

Tras acordarse los criterios se abre un periodo de solicitud de CSUR, presentando sus propuestas las CC.AA. al Comité de Designación.

Una vez admitidas a trámite, las solicitudes son enviadas a la S.G. de Calidad y Cohesión del MSSSI para el inicio del proceso de auditoría y acreditación. Tras recibir los correspondientes informes de acreditación, el citado Comité los estudia junto con el resto de documentación de cada expediente y eleva sus propuestas de

designación o no designación al Consejo Interterritorial, que se hacen efectivas por Resolución de la Ministra de Sanidad, Servicios Sociales e Igualdad.

La designación de un CSUR es por un periodo máximo de 5 años. Antes de finalizarla este período será preciso renovar la designación siempre que, previa reevaluación por la S.G. de Calidad y Cohesión del MSSSI, se sigan cumpliendo los criterios que motivaron la designación.

El Consejo Interterritorial ha ido acordando criterios de designación para designar CSUR para la atención de patologías y procedimientos relacionados con enfermedades raras, como: glaucoma en la infancia, alteraciones congénitas del desarrollo ocular, tumores oculares en la infancia, queratoplastia penetrante en niños, trasplantes infantiles, tratamiento ortopédico (enfermedades neuromusculares, malformaciones congénitas, displasias óseas y grandes alargamientos de miembros), cardiopatías congénitas, cardiopatías familiares, ataxias y paraplejías hereditarias, esclerosis múltiple.

Los últimos fueron en marzo de 2013 para los siguientes grupos de enfermedades raras:

- Enfermedades metabólicas hereditarias
- Enfermedades neuromusculares
- Síndromes genéticos neurocutáneos (facomatosis)
- Enfermedades raras que cursan con trastornos del movimiento
- Trastornos complejos del sistema nervioso autónomo.

Por otra parte la “Recomendación del Consejo de Europa relativa a una acción en el ámbito de las enfermedades raras” (2009/C 151/02) de junio de 2009, en lo que respecta a Centros especializados y Redes Europeas de Referencia para Enfermedades Raras recomienda: 1) Determinar los centros especializados adecuados del territorio nacional antes de finales de 2013, y estudiar el apoyo a su creación; 2) Fomentar la participación de los centros especializados en las redes europeas de referencia, dentro del respeto a las competencias y normas nacionales en relación con su autorización o reconocimiento; 3) Organizar rutas sanitarias para pacientes con enfermedades raras mediante la cooperación con las

personas expertas pertinentes y el intercambio de profesionales y de conocimiento experto del propio país o de otros, en caso necesario; 4) Apoyar el uso de las tecnologías de la información y de la comunicación, como la telemedicina, cuando sea necesario para permitir el acceso a distancia a la atención sanitaria específica necesaria; 5) Incluir en sus planes o estrategias las condiciones necesarias para la difusión y la movilidad de la pericia y el conocimiento con objeto de facilitar el tratamiento de los pacientes en su proximidad y; 6) Animar a los centros especializados a adoptar un planteamiento pluridisciplinario de la asistencia, a la hora de tratar las enfermedades raras.

Con el objeto de establecer las normas para facilitar el acceso a una asistencia sanitaria transfronteriza segura y de alta calidad, así como promover la cooperación en materia de asistencia sanitaria entre España y los demás Estados miembros de la Unión Europea se dispone del Real Decreto 81/2014, de 7 de febrero, por el que se establecen normas para garantizar la asistencia sanitaria transfronteriza, y por el que se modifica el Real Decreto 1718/2010, de 17 de diciembre, sobre receta médica y órdenes de dispensación.

Este Real Decreto define en su artículo 12, sobre las Redes Europeas de Referencia, que el Ministerio de Sanidad, Servicios Sociales e Igualdad, previo acuerdo del Consejo Interterritorial del Sistema Nacional de Salud, a propuesta del Comité de designación de centros, servicios y unidades de referencia dependiente de este Consejo, establecerá el procedimiento correspondiente para que los servicios y unidades de referencia del Sistema Nacional de Salud designados de acuerdo al procedimiento establecido en el Real Decreto 1302/2006, de 10 de noviembre, por el que se establecen las bases del procedimiento para la designación y acreditación de los centros, servicios y unidades de referencia del Sistema Nacional de Salud, previo informe del citado Comité, puedan pertenecer o colaborar con las redes europeas de referencia, una vez que la Comisión Europea haya publicado los actos de implementación de éstas.

El artículo 22, Información sobre las Enfermedades Raras, del Real Decreto 81/2014, va dirigido a facilitar profesionales sanitarios y a pacientes información sobre las herramientas existentes en España y en la Unión Europea tales como los Centros, Servicios y Unidades de Referencia del Sistema Nacional de Salud de

España y las Redes Europeas de Referencia relacionadas con estas enfermedades. Además también va dirigido a facilitar información a los pacientes, profesionales sanitarios y financiadores de la asistencia sanitaria sobre las posibilidades que ofrece el Reglamento (CE) n.º 883/2004, de 29 de abril de 2004, para la remisión de los pacientes con enfermedades raras a otros Estados miembros, para diagnósticos y tratamientos que no estén disponibles en España.

Rehabilitación

Más allá del abordaje farmacológico, el tratamiento de muchas EERR requiere la aplicación de servicios de atención temprana, rehabilitación motora y logopedia que precisan continuar desarrollándose en el sistema sanitario.

Ante la falta de tratamientos farmacológicos alternativos y eficaces, la atención temprana y la rehabilitación permiten a las personas con EERR optimizar sus capacidades, previniendo complicaciones y mejorando las habilidades personales y sociales.

La rehabilitación motora y la logopedia se traducen en mejoras funcionales y neurológicas, prolongando la autonomía e incrementando, por tanto, su calidad de vida.

Asimismo los principios relativos a la rehabilitación, al igual que sucede con el resto de terapias, han de estar basados en la mejor evidencia científica disponible en lo que respecta a la recuperación o mejora de la calidad de vida y el coste-efectividad de la misma.

La Ley 13/1982, de Integración Social de Minusválidos, así como la Ley 51/2003 de 2 de diciembre, de Igualdad de Oportunidades, No Discriminación y Accesibilidad Universal de las personas con discapacidad y la Ley 39/2006 de Promoción de la Autonomía Personal y Atención a las Personas en situación de Dependencia inciden en esta problemática. Siendo algunas de las enfermedades raras gravemente discapacitantes y/o que generan un alto grado de dependencia, las personas afectadas están en el ámbito de aplicación de esta Ley que establece como principios el de vida independiente, normalización y transversalidad de las políticas en materia de discapacidad.

La rehabilitación está contemplada en el Real Decreto 1030/2006, de 15 de septiembre, por el que se establece la cartera de servicios comunes del Sistema

Nacional de Salud y el procedimiento para su actualización². Sin embargo, dentro del SNS, la fisioterapia está orientada principalmente a personas con enfermedad aguda y en mucha menor medida a personas con enfermedades de carácter crónico que suelen ser dados de alta tras un breve periodo de rehabilitación.

No en todas las Comunidades se presenta la misma situación. Así, en la Comunidad Autónoma de Castilla-La Mancha se ha consensuado con la Consejería de Sanidad y Asuntos Sociales que las personas enfermas de ataxia puedan recibir rehabilitación intensiva en el Centro Nacional de Paraplégicos y/o acceder a centros de salud dotados de sala de rehabilitación y fisioterapeutas durante todo el año.

En la Generalitat de Catalunya se ha elaborado el Plan Director Sociosanitario, para las personas con enfermedades neurológicas que pueden cursar con discapacidad, que contempla dentro de su despliegue la rehabilitación en los dispositivos específicos, como son los hospitales de día o los centros sociosanitarios para mayor intensidad de rehabilitación.

Otro ejemplo concreto de desarrollo de la atención sociosanitaria en distintos ámbitos es el Plan Integral de Atención Sociosanitaria al Deterioro Cognitivo en Extremadura (PIDEX), que atiende a personas con demencias degenerativas, daño cerebral adquirido y síndromes deficitarios del desarrollo, y contempla la estimulación cognitiva, la prestación de servicios sociales y el apoyo psicosocial a las personas cuidadoras y familiares.

Línea 4. TERAPIAS

² En el Anexo II, dentro de la cartera de servicios comunes de atención primaria se incluye: "5. Rehabilitación básica. Comprende las actividades de educación, prevención y rehabilitación que son susceptibles de realizarse en el ámbito de atención primaria, en régimen ambulatorio, previa indicación médica y de acuerdo con los programas de cada servicio de salud, incluyendo la asistencia domiciliar si se considera necesaria por circunstancias clínicas o por limitaciones en la accesibilidad. Incluye:

- 5.1. Prevención del desarrollo o de la progresión de trastornos musculoesqueléticos.
- 5.2. Tratamientos fisioterapéuticos para el control de síntomas y mejora funcional en procesos crónicos musculoesqueléticos.
- 5.3. Recuperación de procesos agudos musculoesqueléticos leves.
- 5.4. Tratamientos fisioterapéuticos en trastornos neurológicos.
- 5.5. Fisioterapia respiratoria.
- 5.6. Orientación/formación sanitaria al paciente o cuidador/a, en su caso."

Y en el Anexo III del citado real decreto, dentro de la cartera de servicios comunes de atención hospitalaria se incluye:

"8. Rehabilitación en pacientes con déficit funcional recuperable. Comprende los procedimientos de diagnóstico, evaluación, prevención y tratamiento de pacientes con déficit funcional, encaminados a facilitar, mantener o devolver el mayor grado de capacidad funcional e independencia posible al paciente, con el fin de reintegrarlo en su medio habitual. Se incluye la rehabilitación de las afecciones del sistema musculoesquelético, del sistema nervioso, del sistema cardiovascular y del sistema respiratorio, a través de fisioterapia, terapia ocupacional, logopedia que tenga relación directa con un proceso patológico que esté siendo tratado en el Sistema Nacional de Salud y métodos técnicos (ortoprótesis, reguladas en el anexo VI de cartera de servicios comunes de prestación ortoprotésica)."

4.1. Medicamentos huérfanos, coadyuvantes y productos sanitarios

Dentro del marco de la Unión Europea se entiende por “Medicamento Huérfano” aquel producto destinado al diagnóstico, prevención o tratamiento de una afección que ponga en peligro la vida o conlleve una incapacidad grave y crónica que no afecte a más de 5/10.000 individuos, que resulte improbable que, sin incentivos, la comercialización de dicho medicamento en la comunidad genere suficientes beneficios para justificar la inversión necesaria y que los beneficios sean significativos para las personas afectadas por la enfermedad de que se trate.

Situación en la UE

En la Unión Europea, se estableció una política de Medicamentos Huérfanos mediante la aprobación del Reglamento (CE) nº 141/2000 en diciembre de 1999, con el objetivo de implantar un procedimiento comunitario de designación de medicamentos huérfanos. Se creó además un sistema de incentivos destinado a promover la inversión de las compañías farmacéuticas aprobando medidas para incentivar la investigación, el desarrollo y la comercialización de dichos medicamentos, especialmente mediante la concesión de un derecho de exclusividad comercial de una duración de diez años, la asistencia en la elaboración de protocolos de ensayos clínicos, la exención de tasas y la concesión de subvenciones, entre otras. Este Reglamento regula los criterios y el procedimiento de declaración de un medicamento como huérfano y crea el Comité de Medicamentos Huérfanos (COMP) dentro de la Agencia Europea de Medicamentos (*European Medicines Agency* - EMA).

A pesar de que el balance resultó favorable, la Comisión emitió recomendaciones con el fin de mejorar y potenciar algunos aspectos: incentivar la investigación en medicamentos huérfanos a través del 7.º Programa Marco, fomentar la adopción de medidas nacionales de apoyo al desarrollo y/o acceso a medicamentos huérfanos y explorar la coordinación de medidas que favorezcan la transparencia entre Estados Miembros para acelerar y asegurar la disponibilidad y acceso a los medicamentos en condiciones de igualdad.

Aquellos países que han tomado medidas para facilitar el acceso a los medicamentos huérfanos son Bélgica, Hungría y Países Bajos, con la creación de Comités de Medicamentos Huérfanos. Francia ha creado un sistema de autorización temporal en combinación con un sistema de financiación, Irlanda cuenta con una Plataforma de Pacientes, Académicos e Industria y en Polonia se encuentra el Foro Nacional de tratamiento de Enfermedades Huérfanas.

En España, la Agencia Española de Medicamentos y Productos Sanitarios (AEMPS) promueve el acceso precoz a los medicamentos huérfanos mediante el acceso a los medicamentos en situaciones especiales. Aproximadamente un 5% de los más de 15.000 autorizaciones de uso compasivo de medicamentos en investigación son medicamentos huérfanos.

La designación de un medicamento como huérfano se basa en los criterios establecidos en el Reglamento (CE) 141/2000, si bien su posterior evaluación se realiza atendiendo a los criterios de seguridad, calidad y eficacia requerida para su autorización de comercialización como medicamento. Una vez autorizado, el COMP revalida la condición de huérfano (“significant benefit”), lo que da acceso al medicamento a los incentivos postautorización.

El COMP ha recibido, hasta enero de 2013, un total de 1601 solicitudes para la designación como medicamento huérfano, de las cuales más de 1100 obtuvieron dicha designación. Un total de 78 medicamentos designados como huérfanos en su etapa de desarrollo recibieron finalmente la autorización de comercialización en la Unión Europea. Estos 78 nuevos medicamentos se emplean en 71 patologías diferentes. El COMP mantiene una estrecha colaboración con las asociaciones de pacientes y con Agencias de Medicamentos de otros países no comunitarios tales como EEUU y Japón, con la Organización Mundial de la Salud y con ONGs dedicadas a las enfermedades raras. Gracias a este enfoque regulatorio y a los incentivos para el desarrollo de medicamentos huérfanos, éstos son cada vez más accesibles.

Situación en España

En nuestro país, la Ley 29/2006, de 26 de julio, de Garantías y Uso Racional de los Medicamentos y Productos Sanitarios hace mención en el Artículo 2, Garantías de

abastecimiento y dispensación, a los medicamentos huérfanos: “El Gobierno, para asegurar el abastecimiento de medicamentos, podrá adoptar medidas especiales en relación con su fabricación, importación, distribución y dispensación. En el caso de los “medicamentos huérfanos” según lo dispuesto en el Reglamento (CE) núm. 141/2000 y de los “medicamentos sin interés comercial”, el Gobierno podrá adoptar, “además de las medidas señaladas, las relativas al régimen económico y fiscal de dichos medicamentos”.

En los últimos cinco años, se han comercializado en España 57 medicamentos huérfanos, lo que supone el 83% de los autorizados por la Comisión Europea. En lo que al resto se refiere, el laboratorio correspondiente no ha solicitado su comercialización en nuestro país.

En el caso de España, una vez autorizada la comercialización por la Comisión Europea, se fija el precio industrial máximo y las condiciones de financiación del medicamento. Gracias a los esfuerzos del Ministerio de Sanidad, Servicios Sociales e Igualdad, el tiempo de tramitación de medicamentos huérfanos en nuestro país se ha reducido a la mitad en los últimos cinco años.

De los medicamentos huérfanos comercializados hasta la fecha en España destacan los destinados a oncología y endocrinología/metabolismo. En este segundo apartado se incluye el tratamiento de las metabopatías congénitas, enfermedades raras de origen genético sin tratamiento hasta ahora, por lo que estos fármacos constituyen una innovación terapéutica de primer orden.

Del mismo modo, la utilización de medicamentos no autorizados en España y calificados como “uso compasivo”³, queda reflejada en el Artículo 24, Garantías de disponibilidad de medicamentos en situaciones específicas y autorizaciones especiales, de la citada Ley 29/2006: “La prescripción y la aplicación de medicamentos no autorizados a pacientes no incluidos en un ensayo clínico, con el fin de atender como uso compasivo necesidades especiales de tratamientos de situaciones clínicas de pacientes concretos, se regulará reglamentariamente, con pleno respeto a lo establecido en la legislación vigente en materia de autonomía

3 Puede darse el caso en que un paciente necesite recibir un medicamento que no esté autorizado o comercializado en España y sí lo esté en otro país. Aunque la frecuencia con la que esto ocurre es muy baja, existe un mecanismo para solventar esta situación, los llamados “medicamentos extranjeros” previa solicitud justificada por informe médico a la Agencia Española de Medicamentos y Productos Sanitarios. Aunque los medicamentos deben utilizarse única y exclusivamente en las indicaciones aprobadas en su ficha técnica (para las que ha sido autorizado en condiciones de calidad, seguridad y eficacia) y respetando sus condiciones de uso, en algunos casos excepcionales, puede producirse la prescripción en una situación clínica no autorizada tal.

del paciente y de los derechos y obligaciones en materia de información y documentación clínica”.

Durante los años 2010 y 2011 se presentaron a la AEMPS 12.930 y 16.981 solicitudes de uso compasivo de medicamentos en investigación respectivamente de las que se autorizaron el 95,4% en 2010 y el 97,5% en 2011.

También se contempla la posibilidad de solicitud de “medicamento extranjero” cuando no exista en España un medicamento comercializado con igual composición, forma farmacéutica o dosificación y no exista en España alternativa adecuada autorizada para esta indicación concreta (Ley 29/2006, Art. 24.4).

El Real Decreto 1015/2009, de 19 de junio, por el que se regula la disponibilidad de medicamentos en situaciones especiales, establece las condiciones para el uso compasivo, el acceso a medicamentos extranjeros y el uso en condiciones distintas a las autorizadas. Este real decreto tiene carácter de legislación de productos farmacéuticos a los efectos previstos en el artículo 149.1.16.^a de la Constitución y se adopta en desarrollo del artículo 24, apartados 3 y 4, y disposición final quinta de la Ley 29/2006, de 26 de julio, por lo que, junto con las disposiciones sobre dispensación de medicamentos que regulan los artículos 26 y 40 del Real Decreto 1345/2007, de 11 de octubre, por el que se regula el procedimiento de autorización, registro y condiciones de dispensación de los medicamentos de uso humano fabricados industrialmente.

En cuanto a los medicamentos no autorizados en España (extranjeros) durante los años 2010 y 2011 se presentaron a la AEMPS 24.446 y 20.275 solicitudes de inicio y continuación individuales respectivamente de las que se autorizaron el 94,6% en 2010 y el 97,7% en 2011.

En cuanto a iniciativas nacionales para el fomento de la investigación clínica independiente de la industria farmacéutica, el MSSSI, a través del ISCIII y en colaboración con la Dirección General de Farmacia y Productos Sanitarios, convocó un Programa de ayudas en febrero de 2007. El Programa pretendía potenciar la investigación y el desarrollo de los medicamentos huérfanos y de los medicamentos destinados a la población pediátrica, estableciendo como áreas prioritarias de investigación la de los medicamentos huérfanos y medicamentos de alto interés sanitario “sin interés comercial”, entre otras. A la convocatoria de ayuda se presentaron casi 600 proyectos (22 en el área de enfermedades raras) por lo

que el Ministerio decidió dar continuidad a la iniciativa aportando fondos para el 2008 en el marco de la Acción Estratégica en Salud del Plan Nacional de I+D+i 2008-2011.

A nivel de Comunidades Autónomas destacan los esfuerzos de las Juntas de Andalucía, Extremadura y Cataluña. En el primer caso, dentro del Plan de Atención a Personas Afectadas por Enfermedades Raras 2008-2012, se plantean objetivos específicos relacionados con los medicamentos huérfanos. En la Junta de Extremadura, se aprobó la Orden de 13 de febrero de 2006 por la que se crea y regula la Comisión de Uso Compasivo de Medicamentos en Extremadura y se emitió el Decreto 68/2006 por el que se regula el derecho a la obtención gratuita de productos farmacéuticos para niñas y niños enfermos pediátricos crónicos y personas con discapacidad. En Catalunya, en el año 2008, se creó el Programa de Evaluación, Seguimiento y Financiación de Tratamientos de Alta Complejidad, que tiene como finalidad mejorar los resultados en salud de la población catalana de acuerdo con el uso racional de los tratamientos de alta complejidad (principalmente medicamentos huérfanos y terapias avanzadas). Para este propósito, se evalúan los tratamientos seleccionados, se consensuan criterios clínicos de uso y se registran los datos relacionados con el fármaco.

Coadyuvantes y productos sanitarios

Dentro de este grupo se incluyen diversos tipos de productos terapéuticos así como las ayudas técnicas, que resultan imprescindibles para el seguimiento y tratamiento de las complicaciones inherentes a este tipo de enfermedades (Ej. cremas protectoras de la piel, lociones, apósitos, etc.).

4.2. Terapias avanzadas

La evidencia científica indica que la Terapia Celular y la Medicina Regenerativa son una vía para proporcionar soluciones terapéuticas a situaciones patológicas que carecen de tratamiento en la actualidad o para mejorar los ya disponibles.

Por medicamento de “Terapia Avanzada” se entiende cualquiera de los siguientes (de acuerdo con el Reglamento 1394/2007):

- Producto de terapia génica.

- Producto de terapia celular somática.
- Productos de ingeniería tisular, entendiéndose por éstos “los que contienen o están formados por células o tejidos manipulados por ingeniería y de los que se alega que tienen propiedades, se emplean o se administran a las personas para regenerar, restaurar o reemplazar un tejido humano”.

En la actualidad se están ensayando terapias génicas y celulares para el tratamiento de distintas enfermedades. En el caso de la terapia génica, ha sido utilizada con éxito preliminar en algunas enfermedades raras, tales como inmunodeficiencias primarias e incluso un medicamento de terapia génica con clasificación de medicamento huérfano (Glybera®) ha obtenido autorización de la Comisión Europea para su comercialización.

Con el fin de armonizar los intereses estratégicos de la investigación en células troncales y sus implicaciones éticas y legales, se creó la Subdirección General de Investigación en Terapia Celular y Medicina Regenerativa en el seno del ISCIII, con, entre otras, las siguientes funciones:

- Promoción de la Investigación en Terapia Celular y Medicina Regenerativa
 - o El fomento, la evaluación, la coordinación y el seguimiento de la investigación en terapia celular y medicina regenerativa.
 - o La dirección del Banco Nacional de Líneas Celulares, así como la coordinación de los distintos nodos que lo compongan.
 - o Emisión de informes preceptivos para la autorización de proyectos que utilicen células y tejidos de origen embrionario o fetal, por Comisión de Garantías para la donación y utilización de células y tejidos humanos.
 - o El registro y seguimiento de los proyectos de investigación autorizados sobre terapia celular y medicina regenerativa.
- Secretaría del Comité de Bioética de España
- Desarrollo de la Ley 14/2007 de Investigación Biomédica
 - o Plataforma y Registro Nacional de Biobancos

- o Registro Nacional de Comités de Ética de Investigación
- o Coordinación Técnica del desarrollo normativo de la Ley 14/2007 de Investigación Biomédica

Otra iniciativa relacionada fue la elaboración del Plan Andaluz de Terapias Avanzadas (2007), para promover la realización de ensayos clínicos que permitan trasladar los resultados de las investigaciones básicas en el ámbito de las células madre adultas al tratamiento de enfermedades para las que todavía no se conoce un tratamiento que posibilite su curación. Este plan se ha continuado con la estrategia y el plan de actuación de la Iniciativa Andaluza en terapias Avanzadas para los años 2010 a 2015.

Los principales grupos de investigación en terapia celular de España se encuentran asociados en la Red de Terapia Celular (TERCEL), nacida en 2002 dentro del proyecto de redes temáticas de investigación cooperativa financiadas por el ISCIII. La Red, que permanece vigente, está constituida por 26 nodos cuyo denominador común es la investigación en terapia celular dirigida a varias patologías. Muchos de los grupos engloban varios subgrupos de trabajo de diferentes CC.AA.

En cuanto al aspecto jurídico, la Directiva 2001/83/CE y el Reglamento 1394/2007 establecen qué Terapias Avanzadas son medicamentos y cuáles no lo son, y dentro de las que son medicamentos, cuáles deberían autorizarse por procedimiento comunitario y cuáles no. En cualquier caso, los ensayos clínicos de medicamentos de Terapia Avanzada se deben realizar de acuerdo a lo establecido en la Directiva 2001/20/CE que ha sido transpuesta en la Ley 29/2006 desarrollada por el RD 223/2004. En el cumplimiento de este Real Decreto, la AEMPS ha evaluado, en los últimos cinco años, más de 100 solicitudes de ensayos clínicos con Terapias Avanzadas. Los datos indican que España es el país en el que más ensayos clínicos se realizan con medicamentos de terapia avanzada.

La autorización de comercialización de los medicamentos de terapia avanzada correspondiente se realiza de forma centralizada por la Comisión para toda la Unión Europea. La EMA es el organismo científico-técnico que se responsabiliza de la evolución de este tipo de productos y cuenta con un Comité Técnico especializado en este tipo de terapias, el Comité de Terapias Avanzadas (CAT). La

AEMPS participa activamente en este Comité y en la evaluación de este tipo de productos.

El Reglamento 1394/2007 establece además una cláusula de exención para aquellos medicamentos de terapia avanzada de uso humano que son preparados ocasionalmente, de acuerdo con normas de calidad específicas, empleadas en un solo estado miembro, en una institución hospitalaria y bajo la responsabilidad profesional exclusiva de un médico colegiado, con el fin de cumplir una prescripción facultativa individual de un producto hecho a medida destinado a un solo paciente. La AEMPS tiene actualmente en trámite un Real Decreto para regular en España la autorización de uso de este tipo de productos acogidos a la cláusula de exención del Reglamento.

La AEMPS autoriza también todos los años un buen número de usos compasivos de medicamentos de terapia avanzada para pacientes y patologías que carecen de otras alternativas.

En España, se ha establecido también un sistema de promoción y coordinación en el ámbito de investigación con células y tejidos de origen embrionario humano, destacando la regulación del Banco Nacional de Líneas Celulares, adscrito al Instituto de Salud Carlos III. Asimismo, existe una Comisión de Garantías para la Donación y Utilización de Células y Tejidos Humanos, que es un órgano colegiado, adscrito al Instituto de Salud Carlos III, dirigido a asesorar y orientar sobre la investigación y la experimentación con muestras de naturaleza embrionaria humana y a contribuir a la actualización y difusión de los conocimientos científicos y técnicos en esta materia.

Marco legislativo

- La elaboración de productos de terapia celular y tisular queda regulada en la Unión Europea por las Directivas 2001/83/CE (transpuesta en el RD 1345/2007), y algunos aspectos en la 2004/23/CE, 2006/17/CE y 2006/86/CE, transpuestas a la legislación española por el RD 1301/2006.
- El Reglamento (CE) nº 1394/2007 del Parlamento Europeo y del Consejo, sobre medicamentos de terapia avanzada, establece normas para la autorización, supervisión y la farmacovigilancia de los medicamentos de

Terapias Avanzadas preparados industrialmente o en cuya fabricación intervenga un proceso industrial, y destinados a comercializarse en los Estados Miembros.

- Las exigencias relativas a los productos sanitarios expuestas en la Directiva 93/42/CEE se aplican a los productos sanitarios utilizados en los medicamentos combinados de terapia avanzada. Los productos sanitarios implantables activos utilizados en los medicamentos combinados de Terapia Avanzada deben, por su parte, ajustarse a las condiciones que les son impuestas por la Directiva 90/385/CEE.
- La donación, obtención y control de las células y tejidos humanos que forman parte de algunos medicamentos están reguladas en la Unión Europea por Directivas transpuestas a la legislación española mediante el Real Decreto 1301/2006. En el mismo, se establecen las normas de calidad y seguridad para la donación, la obtención, la evaluación, el procesamiento, la preservación, el almacenamiento y la distribución de células y tejidos humanos y se aprueban las normas de coordinación y funcionamiento para su uso en humanos.
- El procedimiento de autorización, registro y condiciones de dispensación de los medicamentos de uso humano fabricados industrialmente quedan regulados por el RD 1345/2007 de 11 de octubre.
- Los estudios clínicos con medicamentos de Terapia Avanzada se regulan mediante la Ley 29/2006 de 26 de julio desarrollada por el RD 223/2004 de 6 de febrero.
- El uso de células embrionarias humanas está sujeto a una regulación más estricta y con ciertas particularidades en cada país de la Unión Europea. En España, se permite la investigación con células madre embrionarias humanas obtenidas a partir de embriones sobrantes o supernumerarios procedentes de fertilizaciones in vitro. En Europa, existe un Registro Europeo de Células Madre Embrionarias Humanas en el que participan diez países de la UE, entre ellos España, y cuyo principal objetivo es proporcionar información sobre todas las líneas de células madre embrionarias que estén a disposición de la comunidad científica.

Para que una terapia celular sea considerada como de uso clínico, deberá demostrar su calidad, eficacia y seguridad. La validación de una terapia celular para uso clínico asistencial debe demostrarse en modelos pre-clínicos y clínicos con sus correspondientes fases de desarrollo.

En algunos casos, “se trata de productos terapéuticos elaborados ‘a la carta’, para pacientes concretos, a menudo de origen autólogo o dirigidos desde un donante concreto compatible”. No obstante, la calidad de todos estos medicamentos, aún de aquellos cuya fabricación siga una dinámica de producción alejada de la fabricación industrial farmacéutica, queda garantizada mediante la aplicación de las normas GMP (*Good Manufacturing Practices*) en su proceso de elaboración. Esto incluye a los medicamentos de Terapia Avanzada en fase de investigación clínica, habiéndose efectuado la inspección por parte de la AEMPS en diferentes centros en España.

La Agencia Española de Medicamentos y Productos Sanitarios ha evaluado a lo largo de los últimos años más de un centenar de solicitudes de ensayos clínicos con medicamentos de terapias avanzadas y autorizó 86 en los últimos 5 años, 23 ensayos en 2010 y 25 en 2011.

Línea 5. ATENCIÓN SOCIOSANITARIA

La mayoría de las EERR son entidades complejas y de curso crónico que generan una gran morbilidad y un alto grado de discapacidad y/o dependencia y precisan de cuidados prolongados e intervenciones multidisciplinarias. Asimismo, ocasionan un deterioro significativo de la calidad de vida de las personas afectadas y sus familias, no sólo en lo que concierne al plano estrictamente sanitario sino también en el ámbito psíquico, social, de inclusión en el medio escolar o laboral, de necesidades familiares y económicas, etc.

Pero además, dado el carácter de enfermedad rara, se le suman otra serie de circunstancias que agravan las condiciones de vida de quienes las padecen y sus familias. De la falta de información y formación que sobre ellas existen se derivan una serie de problemas a los que deben enfrentarse y que provocan a la persona

afectada y sus familias una situación de aislamiento social que ha de ser estudiada en su integridad para su superación.

Como en otras enfermedades crónicas o discapacitantes, la atención integral de las personas con enfermedades raras precisa de la utilización de un mayor número de servicios para atender sus necesidades, implicando distintos sistemas de atención y agentes proveedores de salud y demandando una mayor facilidad de acceso a servicios sanitarios, sociales y de otra índole (educativos, laborales, de dispensación farmacéutica, etc.). La Ley 16/2003 de Cohesión y Calidad del Sistema Nacional de Salud precisa de la coordinación de varios sectores con el objetivo de garantizar la provisión de un sistema integral de cuidados y de una continuidad en la atención que permitan mejorar el nivel de salud y de la calidad de vida de las personas afectadas y de sus familiares o personas cuidadoras.

Desde un enfoque intersectorial, la atención socio-sanitaria puede actuar como eje vertebrador básico del conjunto necesario de prestaciones sanitarias, sociales y cuidados no profesionales, a efectos de garantizar la continuidad y coherencia de los múltiples cuidados requeridos por las personas con enfermedades raras y sus familias.

La atención sociosanitaria, tal y como recoge el artículo 14 de la Ley 16/2003, de Cohesión y Calidad del Sistema Nacional de Salud, comprende el conjunto de cuidados destinados a aquellas personas enfermas, generalmente con carácter crónico, y personas con discapacidad que por sus especiales características pueden beneficiarse de la actuación simultánea y sinérgica de los servicios sanitarios y sociales para aumentar su autonomía, paliar sus limitaciones o sufrimientos y facilitar su reinserción social.

Desde los servicios sociales, la Ley 39/2006, de Promoción de la Autonomía Personal y Atención a las Personas en situación de Dependencia, reserva a las Comunidades Autónomas el “Establecer los procedimientos de coordinación sociosanitaria, creando, en su caso, los órganos de coordinación que procedan para garantizar una efectiva atención”.

Actualmente, tanto la valoración de la discapacidad como la valoración de las situaciones de dependencia corresponden a órganos especializados de las

Comunidades Autónomas. Existen, no obstante, sendos Decretos que unifican a nivel estatal los procedimientos y los baremos de valoración de estas situaciones: el Real Decreto 504/2007, de 20 de abril y el Real Decreto 174/2011, de 11 de febrero, por los que se aprueba el baremo de valoración de la situación de dependencia establecido por la Ley 39/2006, de 14 de diciembre, de Promoción de la Autonomía Personal y Atención a las personas en situación de dependencia.

La atención a las diversas necesidades que tienen las personas con discapacidad ha dado lugar en los últimos treinta años a la creación, bajo un enfoque basado en los derechos humanos, de un complejo sistema de equiparación de oportunidades integrado, sobre todo, por medidas de “acción positiva” (tratos más favorables y apoyos complementarios) y en menor grado por medidas contra las discriminaciones, tanto directas como indirectas, que obstaculizan o dificultan la participación en igualdad de condiciones y con parecidas oportunidades de las personas con discapacidad.

Este conjunto de medidas está fundamentado en una serie de leyes de carácter básico y alcance intersectorial, que se complementan con normativas sectoriales de ámbito estatal o autonómico⁴.

El Sistema Público de Equiparación de Oportunidades para las Personas con Discapacidad contempla medidas de distinta naturaleza, cuya gestión corresponde a los departamentos (niveles estatal, autonómico y local) competentes en dichas materias. A continuación se presenta un resumen de las medidas que incluye este sistema:

Prestaciones económicas. Las principales ayudas económicas de que pueden disponer las personas con discapacidad o sus familias son: 1) prestaciones de seguridad social (pensión de invalidez, prestación por hijas e hijos a cargo y subsidios), 2) prestaciones de asistencia social (prestaciones económicas de dependencia, ayudas individuales para cuidados, rehabilitación y tecnologías de apoyo, subvenciones y conciertos de servicios a ONG) y 3) beneficios fiscales

⁴ Las leyes generales que fundamentan las políticas integrales para las personas con discapacidad son: Ley 13/1982, de Integración Social de los Minusválidos (LISMI), Ley 51/2003, de Igualdad de Oportunidades, No Discriminación y Accesibilidad Universal de las personas con discapacidad (LIONDAU) y Ley 39/2006, de Promoción de la Autonomía Personal y Atención a las Personas en situación de Dependencia.

(IRPF, Impuesto sobre Sucesiones y Donaciones, IVA, Impuesto sobre vehículos de tracción mecánica, etc.).

En relación a las prestaciones económicas hay que destacar el Real Decreto 1148/2011 para la aplicación y desarrollo, en el sistema de la Seguridad Social, de la prestación económica por cuidado de menores afectados por cáncer u otra enfermedad grave. Dicha prestación tiene por objeto compensar la pérdida de ingresos que sufren las personas interesadas al tener que reducir su jornada, con la consiguiente disminución de salarios, ocasionada por la necesidad de cuidar de manera directa, continua y permanente de hijas e hijos o menores a su cargo, durante el tiempo de hospitalización y tratamiento continuado de la enfermedad.

Servicios Sociales. El Sistema de Servicios Sociales, además de las prestaciones económicas de asistencia social, dispone de recursos generales de atención primaria (información, orientación, derivación...) y servicios especializados para personas con discapacidad (ayuda a domicilio, tele-asistencia, centros de día y centros ocupacionales, servicios de rehabilitación profesional y centros de atención residencial).

En el marco de Servicios Sociales, se ha creado el Sistema para la Autonomía y Atención de la Dependencia que garantiza, mediante derecho, el acceso de las personas en situación de dependencia a la cartera de servicios y a las prestaciones económicas que establece la Ley 39/2006 de Promoción de la Autonomía y Atención a la Dependencia.

En este ámbito, se han ido elaborando, en los últimos años, diversos planes de acción con el objetivo de impulsar las políticas para las personas con discapacidad y que, por tanto, son de utilidad en muchos casos para las personas con enfermedades raras, tales como el Plan de Acción del Consejo de Europa, Plan Nacional de Accesibilidad, el Plan de Acción para las Mujeres con Discapacidad y el Acuerdo del Consejo Territorial de Servicios Sociales y del Sistema para la Autonomía y Atención a la Dependencia sobre criterios comunes, recomendaciones y condiciones mínimas de los planes de atención integral a menores de tres años en situación de dependencia o en riesgo de desarrollarla.

Inserción laboral. La legislación laboral española dispone, tanto de normas específicas como de medidas especiales incluidas en normas generales, para la promoción y apoyo a la inserción laboral de las personas trabajadoras con discapacidad⁵.

El impulso de las políticas de fomento de empleo de las personas trabajadoras con discapacidad está contenido en la actual Estrategia Española de Empleo 2012-2014 (RD 1542/2011, de 31 de octubre). Dicha Estrategia tiene como objetivos aumentar las tasas de actividad y de ocupación, así como la inserción laboral de las personas con discapacidad en edad laboral y mejorar la calidad del empleo y dignificar las condiciones de trabajo, combatiendo activamente su discriminación.

Apoyo informal. Una red de recursos a tener en cuenta siempre que hablamos de atención sociosanitaria es el apoyo informal. En este contexto se entiende por apoyo informal los cuidados prestados por las ONGs de personas con discapacidad, por las familias cuidadoras y por el voluntariado. Las ONGs desarrollan en el sector de la discapacidad un papel muy importante, tanto de representación como de prestación de servicios, sobre todo en los ámbitos de la información-orientación, educación, empleo y atención a las personas con discapacidad más grave. Las familias cuidadoras son hoy por hoy un soporte de la atención fundamental para las personas con discapacidad, son un recurso inestimable que a la vez precisa de apoyos propios. Por otra parte, el voluntariado está muy implantado en programas de ocio y de atención a estos colectivos y el apoyo subsidiario que ofrecen es digno de tener en cuenta.

En la actualidad en España no existe un modelo uniforme de prestación ni de coordinación de servicios sanitarios y servicios sociales, aunque se viene trabajando en ello desde hace años.

⁵ Servicios de formación y de rehabilitación profesional (cursos de garantía social, talleres de empleo, centros de recuperación...), servicios de intermediación laboral (orientación profesional, servicios de ajuste personal y social, servicios de colocación y apoyo...), centros de empleo protegido (centros ocupacionales, empleo selectivo, centros especiales de empleo...), programas de transición empleo protegido-empleo ordinario (enclaves laborales, empleo con apoyo...) y medidas de fomento del empleo ordinario (empleo en empresas, empleo público y empleo autónomo).

La coordinación entre los dispositivos asistenciales sanitarios y sociales es uno de los problemas que tradicionalmente se pone de manifiesto cuando se analiza el modo en cómo se organiza la prestación sociosanitaria.

En el Libro Blanco de Atención a las Personas en situación de Dependencia (2004), de donde se ha extractado la descripción de la situación general de la coordinación sociosanitaria, se recogen una serie de propuestas que en su mayor parte son las que en su día (2001) elaboró la Comisión Mixta encargada de redactar las “Bases para un modelo de atención sociosanitaria”.

En este contexto, el Centro de Referencia Estatal de Enfermedades Raras y sus familias de Burgos, por la naturaleza de sus funciones y por su pertenencia al Ministerio Sanidad, Servicios Sociales e Igualdad, ha de impulsar la coordinación sociosanitaria, está llamado a ejercer un papel impulsor de la cooperación entre los diferentes servicios o unidades que tienen responsabilidades en la atención de las necesidades de las personas con enfermedades raras y sus familias y también entre el sector público y el movimiento asociativo.

Su papel principal consiste en acercar el Sistema Nacional de Salud y el Sistema de Servicios Sociales e integrar en una estrategia única las prestaciones que contempla el sistema de equiparación de oportunidades para las personas con discapacidad, poniendo al servicio de esta misión las funciones que ejercerá en materia de gestión de la información y publicaciones, formación de especialistas, así como de impulso de acciones de innovación y desarrollo y servicios de asistencia técnica.

Línea 6. INVESTIGACIÓN

Uno de los aspectos en el que ha habido mayor interés en los últimos años ha sido el fomento y desarrollo de la investigación biomédica, sea básica, clínica o epidemiológica de estas enfermedades. Hay razones de diversa índole por las que tiene sentido investigar en EERR. Éstas incluyen razones sociales, puesto que investigar es conocer y ofrecer esperanza a las personas enfermas. Hay también

razones éticas, dado que la investigación abre nuevas oportunidades y ofrece nuevos instrumentos para mejorar la práctica clínica especialmente en el campo del diagnóstico, pero también en relación con el desarrollo de nuevos tratamientos y con el reconocimiento de biomarcadores de utilidad en el seguimiento de la historia natural y de la respuesta terapéutica. Y, obviamente, existe un interés científico en conocer los mecanismos de producción de la enfermedad, la fisiopatología del proceso, la definición de nuevas dianas moleculares y el desarrollo de fármacos dirigidos hacia estas dianas.

En nuestro país, la primera iniciativa tomada con el fin de fomentar la investigación en EERR la encontramos en el Real Decreto 375/2001, por el que se aprobó el Estatuto del Instituto de Salud Carlos III, y cuyo artículo 21 determinaba que la ejecución de las actividades de carácter investigador, científico, técnico y docente encomendadas al Instituto de Salud Carlos III se realizarían a través de centros o institutos cuyo nivel orgánico sea inferior al de Subdirección General.

La Orden de 27 de diciembre de 2001 creó entonces diversos centros en el Instituto de Salud Carlos III, entre ellos el Centro de Investigación sobre el Síndrome del Aceite Tóxico y Enfermedades Raras (CISATER).

Desde esta fecha se fue poniendo de manifiesto la necesidad de reforzar la línea de actuación en el campo de las EERR así como la de realizar un esfuerzo adicional en materia de investigación e información dentro del marco técnico-asistencial, identificando unidades de referencia y estableciendo una coordinación con los servicios de salud de las Comunidades Autónomas para asegurar una adecuada asistencia sanitaria.

A este respecto, en 2003 se procedió a la creación del Instituto de Investigación de Enfermedades Raras (IIER) en el seno del ISCIII, fijándose como objetivo del mismo el fomento y ejecución de la investigación clínica y básica, formación y apoyo a la referencia sanitaria e innovación en la atención de la salud en enfermedades raras.

Otro gran impulso dado por el Ministerio de Sanidad, Servicios Sociales e Igualdad a las enfermedades raras fue la creación de las Redes Temáticas de Investigación Cooperativa Sanitaria, en las que intervenían grupos investigadores y centros de todo el SNS.

Las doce Redes específicas de ER se crearon en respuesta a las prioridades fijadas en el Plan Nacional de Investigación Científica, Desarrollo e Innovación Tecnológica 2000-2003 en el ámbito sanitario y se financiaron a través del Instituto de Salud Carlos III, con el Fondo de Investigación previsto en el acuerdo suscrito entre el Ministerio de Sanidad y Farmaindustria, tras superar un proceso de selección, en régimen de publicidad, objetividad y concurrencia competitiva.

En noviembre de 2006, se constituyó en España el Centro de Investigación Biomédica en Red de Enfermedades Raras (CIBERER), uno de los nueve consorcios establecidos por iniciativa del Instituto de Salud Carlos III con el fin de coordinar y potenciar la investigación sobre las EERR en España. Sus orígenes se encuentran en las Redes de Investigación de centros y grupos del ISCIII cuya temática se relacionaba con enfermedades raras. El CIBERER es un centro orientado al desarrollo y la aplicación de la investigación cooperativa, la realización de investigación básica, clínica y traslacional en el campo de la biomedicina, con especial énfasis en la transferencia de la investigación desde el laboratorio a la cabecera del paciente. Esta red actúa como un consorcio público de 29 instituciones, contando con más de 700 profesionales que integran 60 grupos de investigación, estando financiada principalmente por el Instituto de Salud Carlos III. Los objetivos del CIBERER son: 1) mejorar los recursos disponibles para la investigación de EERR y medicamentos huérfanos; 2) promover la integración entre grupos de investigación biomédica básica y clínica; 3) desarrollar proyectos de cooperación en investigación que permitan la exploración de nuevas hipótesis científicas y desarrollos tecnológicos; 4) demostrar el valor de la investigación en enfermedades raras, y 5) establecer iniciativas de colaboración con la industria farmacéutica y biotecnológica.

El 1 de febrero de 2013 se aprobó por el Consejo de Ministros el Plan Estatal de Investigación Científica, Técnica y de Innovación 2013-2016, que representa el instrumento destinado a desarrollar y financiar las actuaciones de la Administración General del Estado en materia de I+D+i, para permitir la consecución de los objetivos y prioridades incluidos en la Estrategia Española de Ciencia, Tecnología e Innovación 2013-2020.

El Plan Estatal determina como una de sus actuaciones programáticas la Acción Estratégica en Salud 2013-2016 (AES) que tiene como principio fomentar la salud y el bienestar de los ciudadanos y ciudadanas, y se estructura como un espacio de interacción, en el que se vertebran un conjunto de actuaciones instrumentales sinérgicas y complementarias, cuyos resultados han de contribuir a que el SNS se consolide como un referente mundial en cuanto a sus capacidades científicas, tecnológicas y de innovación. Contribuye, de esta manera a adaptarse a Europa, preparándose para el que sería el 8º Programa Marco, que en esta ocasión ha pasado a denominarse Horizonte 2020.

En las convocatorias correspondientes de concesión de ayudas de la AES, en el marco del Plan Nacional de I+D+I 2008-2011, así como en el marco del Plan Estatal de Investigación Científica, Técnica y de Innovación 2013-2016, las ER se han contemplado de una manera explícita como una de las líneas prioritarias.

Otras iniciativas en investigación en medicamentos huérfanos incluyen aquellas de la Plataforma Tecnológica de Medicamentos Innovadores de Farmaindustria y la Iniciativa Europea de Medicamentos Innovadores.

Por otra parte, según la base de datos de ORPHANET, el número de proyectos con participación española sobre ER que han estado o están activos desde 2009 es de 268. Las entidades financiadoras fueron tanto centros públicos nacionales y europeos, como fundaciones privadas, asociaciones de pacientes y empresas farmacéuticas, si bien es cierto que destaca la financiación por parte de entidades públicas (antiguo Ministerio de Ciencia e Innovación-MICINN y actual Ministerio de Economía y Competitividad-MINECO y Comisión Europea).

Asimismo la base de datos de Orphanet permite obtener otro dato relevante en cuanto al valor traslacional de la investigación en EERR: el número de ensayos clínicos en EERR con participación española desde 2009, en curso o ya concluidos, es de 602, en los cuales se estudian 233 enfermedades raras diferentes.

A nivel europeo, el 5º Programa Marco intentó promover la cooperación, la colaboración y el aumento de conocimientos en el campo de las EERR. Posteriormente, el 6º Programa Marco continuó potenciando el desarrollo de

conocimientos técnicos y científicos, lo que se tradujo en dos prioridades temáticas: traducir los datos del genoma en aplicaciones prácticas para la mejora de la salud humana y respaldar la formulación y puesta en práctica de políticas comunitarias.

El proyecto ERA-Net (*European Research Action Networks*), dedicado a enfermedades raras y financiado por la Comisión Europea dentro del 6PM, fomentó las actividades conjuntas y transnacionales. Dentro del mismo, E-Rare (*European Research Programmes on Rare Diseases*) es una Red constituida por nueve Estados Miembros incluyendo instituciones públicas, Ministerios y organizaciones gestoras de investigación, responsables del desarrollo y gestión de programas de investigación nacionales o regionales en EERR. Su objetivo es sentar las bases para la cooperación continua y duradera entre socios de los Estados Miembros de forma que se logre superar la fragmentación de la investigación sobre EERR y se potencie el carácter multidisciplinar de la misma.

En el 7º Programa Marco (7PM), mediante la continuidad del E-Rare1 con el E-Rare-2, se ha promovido así la cooperación transnacional haciendo hincapié en la investigación traslacional, el desarrollo y validación de nuevas terapias, el fomento de la salud y la prevención primaria, así como en la adopción de políticas nacionales y elaboración de planes integrales de atención a las personas afectadas. En concreto, la investigación se centra en la evolución natural y fisiopatología de las enfermedades y en el desarrollo de estrategias de prevención, medios diagnósticos y terapéuticos.

Los grupos de investigación españoles participan en proyectos financiados por el 7PM, desde la DG RESEARCH (*Directorate General for Research and Innovation*), mediante los programas COOPERATION, CAPACITIES y las acciones COST, entre las que destaca la convocatoria ya mencionada; Era-NET (E-Rare-1 y E-Rare-2). Así como en proyectos financiados desde la DG SANCO (*Directorate-General for Health and Consumers*); EUCERD *Joint Action*, E-IMD, EPIRARE, EURO-WABB, ORPHANET *Joint Action*, EUROCAT, BURQOL-RD, RDPortal2, ENERCA 3, CARE-NMD o E-HOD, entre otros.

Es necesario destacar la puesta en marcha del “*International Rare Diseases Research Consortium*” (IRDiRC), iniciativa promovida por el Consejo de Europa y por Estados Unidos para conseguir de aquí a 2020, 200 nuevas estrategias

terapéuticas, innovaciones diagnósticas y una base de datos global en base a los registros estatales. El Instituto de Salud Carlos III es miembro fundador del Consorcio.

El IRDiRC insta a los miembros fundadores, a través de sus agencias de financiación a constituir una cartera de proyectos alineados con las metas estratégicas. Con este fin, el ISCIII lanzó en 2011 una convocatoria competitiva a nivel nacional para financiar proyectos conjuntos de Investigación sobre EERR siguiendo las metas estratégicas del IRDiRC. El resultado de esta convocatoria ha sido la financiación de 3 proyectos colaborativos a nivel nacional: TREAT-CMT sobre la enfermedad de Charcot-Marie-Tooth con una orientación multidisciplinar (coordinado por el CIBERER), DRUGS4RARE de orientación terapéutica (coordinado por el Parc Científic de Barcelona) y SPAIN-RDR relacionado con el Registro de Enfermedades Raras (coordinado por el IIER).

Línea 7. FORMACIÓN

Como se ha señalado en apartados anteriores, el abordaje de las enfermedades raras requiere de una serie de conocimientos y habilidades de todo tipo por parte de los profesionales. Más allá de la formación de grado y posgrado, es imprescindible desarrollar una formación continuada de aquellos y aquellas profesionales que intervienen durante el proceso de la enfermedad de las personas afectadas por enfermedades raras.

Es necesario resaltar la importancia del abordaje de las EERR en el proceso formativo, tanto de Atención Primaria como en Atención Hospitalaria, siendo quizás la AP el ámbito en el que se precisa hacer un mayor énfasis, ya que como se ha comentado a lo largo del documento constituye la principal vía de acceso al sistema sanitario de pacientes con ER. La formación debe dirigirse a profesionales de diferentes perfiles que llegan a formar parte de los equipos multidisciplinarios (enfermería, medicina general, pediatría, etc.) que atienden tanto a la población adulta como a la población infantil y juvenil.

Dentro de las iniciativas llevadas a cabo desde las Comunidades Autónomas en relación a la formación destaca la de Galicia que viene realizando en los últimos 3

años dos ediciones anuales de cursos de formación con acreditación para la prevención, detección y seguimiento de enfermedades raras para personal sanitario de atención primaria del Servizo Galega de Saude (SERGAS) en la Fundación Escola Galega das Administracion Sanitaria (FEGAS).

Recientemente, han surgido grupos de trabajo dedicados a la formación en EERR en el seno de varias sociedades científicas como SEMFyC, SEMERGEN, SEMI o SEN con la finalidad de sensibilizar y formar al colectivo sanitario. Las actividades de estos grupos incluyen hasta el momento la organización y realización de cursos de “Formación de Formadores” y de doctorado relacionados con las EERR, mesas redondas sobre la problemática de las EERR en los congresos nacionales correspondientes y publicación de artículos sobre las EERR en las revistas de las diferentes sociedades científicas.

Entre las iniciativas de carácter formativo más recientes, cabe destacar el Máster “Conocimiento Actual de las Enfermedades Raras”, conjunto entre la Universidad Internacional de Andalucía (UNIA) y la Universidad Pablo de Olavide (UPO) de Sevilla, que en 2013 cumplió su cuarta edición. Este máster aborda de forma exhaustiva los distintos aspectos de las EERR; sociales, éticos, epidemiológicos, diagnóstico, seguimiento, tratamiento e investigación. La Universitat de València viene fomentando la formación en EERR mediante cursos realizados en el marco de la Escuela Valenciana de Estudios en Salud (EVES) y, en el curso 2013-14, la Fundación Universitat-Empresa (ADEIT) la puesta en marcha de un máster propio en “Enfermedades Raras”. En el plan de estudios de la Facultad de Medicina de la Universidad de Zaragoza se imparte, desde 2008, una asignatura Optativa denominada “Enfermedades raras en el niño”.

El 27 de junio de 2012 el Consejo Interterritorial del SNS aprobó la constitución de la Red de Escuelas de Salud para la Ciudadanía que ofrecerá recursos formativos dirigidos a pacientes con enfermedades raras y personas cuidadoras.

2. Metodología

Para la elaboración de la Estrategia en Enfermedades Raras del Sistema Nacional de Salud se constituyeron dos comités, el Comité Técnico y el Comité Institucional:

- El **Comité Técnico**, formado por los representantes de sociedades científicas y otros profesionales de reconocido prestigio, como personas expertas en la materia, y por representantes de las asociaciones de pacientes.
- El **Comité Institucional**, formado por los 17 representantes designados por las Comunidades Autónomas e INGESA (para las ciudades autónomas de Ceuta y Melilla). Debido a la complejidad inherente a las enfermedades raras también participan las Direcciones Generales del Ministerio de Sanidad, Servicios Sociales e Igualdad implicadas en la atención de las mismas. Así mismo forman parte de dicho Comité Institucional el Ministerio de Economía y Competitividad a través del Instituto de Salud Carlos III.

La coordinación científica de la estrategia se lleva a cabo por un Coordinador Científico y la coordinación institucional de la Estrategia es responsabilidad del Ministerio de Sanidad, Servicios Sociales e Igualdad, en concreto de la Subdirección General de Calidad y Cohesión.

La Estrategia en Enfermedades Raras fue aprobada por el Consejo Interterritorial del Sistema Nacional de Salud, el 3 de junio de 2009. En esta primera edición de la estrategia se estableció hacer una evaluación inicial de sus objetivos a los dos años de la aprobación de la Estrategia.

Dicha evaluación consistió en la valoración del grado de cumplimiento de los objetivos establecidos, mediante la recogida de datos definidos en los indicadores de evaluación y la propuesta de actualización del contenido de la Estrategia, así como las posibles acciones de mejora.

La información necesaria para la evaluación de los objetivos planteados se obtuvo de los representantes de los comités técnico e institucional.

Tras el envío del cuestionario a los comités y la recogida de datos, la S.G. de Calidad y Cohesión coordinó la elaboración de Informe de Evaluación que se aprobó por el CISNS, el 20 de diciembre de 2012.

Una vez concluido el proceso de evaluación propiamente dicho comenzó la fase de Actualización de la Estrategia, cuyo resultado es el documento que se presenta. La actualización de contenidos incluye las modificaciones derivadas de los resultados obtenidos en el proceso de evaluación, junto con la recopilación y actualización de la información sobre las enfermedades raras en base a la evidencia científica disponible hasta la fecha. Es decir, el documento definitivo de actualización de la

Estrategia que aquí se presenta, está compuesto por los cambios y mejoras referidos tanto a objetivos, recomendaciones e indicadores, como al contenido científico y técnico de la misma.

La actualización de la Estrategia fue revisada y consensuada por los comités de la estrategia a lo largo del año 2013, procediéndose a su posterior envío al CISNS para su aprobación en el mes de 2014.

En la redacción del documento se ha tenido en cuenta la perspectiva de género, cuya inclusión en el marco de las estrategias sanitarias se enmarca en la Ley Orgánica 3/2007, de 22 de marzo, para la igualdad efectiva de mujeres y hombres⁶.

3. Definición de conceptos

Los **objetivos** son las metas a alcanzar, aplicables a toda la población a la que van dirigidos. Todos ellos han sido recogidos de las diversas recomendaciones de las sociedades científicas, asociaciones de pacientes y entes institucionales autorizados. Los objetivos deben poder ser monitorizados, cuantificados y actualizados.

Las **recomendaciones** son las actividades generales que es necesario llevar a cabo, de una manera u otra, según los diferentes criterios organizativos de las distintas administraciones. Contribuyen a garantizar el cumplimiento de los objetivos y están sujetas a los cambios propios del devenir y el avance de los conocimientos. Deben poder ser, por tanto, actualizados.

⁶ En el **Artículo 27**, se estipula la Integración del principio de igualdad en la política de salud: 1. Las políticas, estrategias y programas de salud integrarán, en su formulación, desarrollo y evaluación, las distintas necesidades de mujeres y hombres y las medidas necesarias para abordarlas adecuadamente. 2. Las Administraciones públicas garantizarán un igual derecho a la salud de las mujeres y hombres, a través de la integración activa, en los objetivos y en las actuaciones de la política de salud, del principio de igualdad de trato, evitando que por sus diferencias biológicas o por los estereotipos sociales asociados, se produzcan discriminaciones entre unas y otros. 3. Las Administraciones públicas, a través de sus Servicios de Salud y de los órganos competentes en cada caso, desarrollarán, de acuerdo con el principio de igualdad de oportunidades, las siguientes actuaciones: **a.** La adopción sistemática, dentro de las acciones de educación sanitaria, de iniciativas destinadas a favorecer la promoción específica de la salud de las mujeres, así como a prevenir su discriminación. **b.** El fomento de la investigación científica que atienda las diferencias entre mujeres y hombres en relación con la protección de su salud, especialmente en lo referido a la accesibilidad y el esfuerzo diagnóstico y terapéutico, tanto en sus aspectos de ensayos clínicos como asistenciales. **c.** La consideración, dentro de la protección, promoción y mejora de la salud laboral, del acoso sexual y el acoso por razón de sexo. **d.** La integración del principio de igualdad en la formación del personal al servicio de las organizaciones sanitarias, garantizando en especial su capacidad para detectar y atender las situaciones de violencia de género. **e.** La presencia equilibrada de mujeres y hombres en los puestos directivos y de responsabilidad profesional del conjunto del Sistema Nacional de Salud. **f.** La obtención y el tratamiento desagregados por sexo, siempre que sea posible, de los datos contenidos en registros, encuestas, estadísticas u otros sistemas de información médica y sanitaria.

Los **indicadores** son medidas de proceso o de resultado, esenciales para evaluar la efectividad de la Estrategia en Enfermedades Raras del SNS, que en definitiva facilitarán información clara, consistente y actualizada.

Líneas estratégicas

1. INFORMACIÓN SOBRE ENFERMEDADES RARAS

1.1. Información sobre enfermedades raras y recursos disponibles

Objetivo 1

Habilitar la información sobre los recursos disponibles para la atención a las personas con enfermedades raras y sus familias.

Recomendaciones

- 1.1 Coordinar, desde el Ministerio de Sanidad, Servicios Sociales e Igualdad, la información necesaria sobre enfermedades raras y los recursos disponibles para su atención sanitaria y social, entre los distintos niveles, estatal y autonómico y en el nivel internacional.
- 1.2 Difundir a través de las páginas web del Ministerio de Sanidad, Servicios Sociales e Igualdad y de las Consejerías de Sanidad de las Comunidades Autónomas los recursos disponibles para la atención a las enfermedades raras.
- 1.3 Contribuir a que los Servicios de Atención al Paciente de las Comunidades Autónomas conozcan los recursos y los circuitos de atención a las enfermedades raras para atender las dudas relacionadas con estas patologías.
- 1.4 Promover el desarrollo, a nivel de Comunidad Autónoma y del Sistema Nacional de Salud, de información específica sobre las enfermedades raras adaptada a la comunidad educativa: el conocimiento de dichas enfermedades, la determinación de las necesidades específicas de apoyo educativo, la respuesta educativa que se les puede ofrecer y los recursos con los que cuentan los centros educativos.

- 1.5 Recoger y difundir las buenas prácticas sobre enfermedades raras existentes en el Sistema Nacional de Salud.
- 1.6 Difundir la Estrategia en Enfermedades Raras del Sistema Nacional de Salud en los foros en los que se hable de las enfermedades raras.
- 1.7 Facilitar a pacientes, a través del Ministerio de Sanidad, Servicios Sociales e Igualdad, la información sobre los recursos existentes, tales como los Centros, Servicios y Unidades de Referencia del Sistema Nacional de Salud de España (CSUR) y las Redes Europeas de Referencia relacionadas con las enfermedades raras.
- 1.8 Facilitar la información a pacientes, profesionales sanitarios y financiadores de la asistencia sanitaria sobre las posibilidades que ofrece el Reglamento (CE) Nº 883/2004, de 29 de abril de 2004, para la remisión de pacientes con enfermedades raras a otros Estados Miembro de Unión Europea, para diagnósticos y tratamientos que no estén disponibles en España y el Real Decreto 81/2014, de 7 de febrero de 2014, por el que se establecen normas para garantizar la asistencia sanitaria transfronteriza.

1.2. Registros

Objetivo 2

Obtener la información epidemiológica necesaria que permita el desarrollo de políticas sociales, sanitarias y de investigación.

Recomendaciones

- 2.1 Fomentar el desarrollo e implementación del Registro Nacional de Enfermedades Raras.
- 2.2 Fomentar el desarrollo e implementación de los registros de las enfermedades raras en las Comunidades Autónomas.
- 2.3 Desarrollar y consensuar con las Comunidades Autónomas criterios homogéneos para el Registro Nacional de Enfermedades Raras,

incluyendo un listado de enfermedades raras, un listado mínimo básico de variables que incluya la edad y el sexo, codificación, definiciones estandarizadas, manual de procedimiento y criterios básicos comunes de calidad.

2.4 Promover la coordinación del nivel nacional con los grupos internacionales, que actualmente lideran y desarrollan la clasificación y codificación y sistemas de ontologíaⁱ médicos sobre las enfermedades raras.

2. PREVENCIÓN Y DETECCIÓN PRECOZ

2.1. Prevención

Objetivo 3

Reducir la incidencia de aquellas enfermedades raras susceptibles de beneficiarse de programas de prevención primaria.

Recomendaciones

En el área de los medicamentos:

- 3.1 Aconsejar a hombres y mujeres que toman medicación que busquen consejo médico antes de iniciar un proyecto de embarazo.
- 3.2 Disponer de guías para profesionales sanitarios sobre el balance riesgo-beneficio de la utilización de medicamentos durante el embarazo, especialmente sobre los tratamientos para enfermedades crónicas.
- 3.3 Fomentar la disponibilidad de un servicio de información sobre teratogenicidad, para aconsejar a la población y profesionales sanitarios, que sea accesible, universal y que respete la equidad del Sistema Nacional de Salud.
- 3.4 Promover la farmacovigilancia post-comercialización a nivel del Sistema Nacional de Salud para detectar cualquier riesgo de anomalía congénita asociada a la utilización de medicamentos, con el apoyo de los registros de anomalías congénitas.

En el área de la alimentación y estilos de vida:

- 3.5 Mejorar el nivel del folato a través de suplementos periconcepcionales de ácido fólico, además de promover el consumo de alimentos ricos en folatos y el uso apropiado de alimentos enriquecidos.
- 3.6 Mejorar el nivel de la vitamina B12 en las mujeres vegetarianas para evitar su déficit en el recién nacido.
- 3.7 Prevenir la obesidad y el bajo índice de masa corporal en la embarazada.
- 3.8 Eliminar el consumo activo y pasivo de tabaco en la embarazada.
- 3.9 Evitar el consumo de alcohol en mujeres que están embarazadas o que planean estarlo.
- 3.10 Prestar especial atención a la dieta y estilo de vida en las comunidades con bajo nivel socioeconómico o migración reciente.

En el campo de los servicios sanitarios:

- 3.11 Elaboración e implantación de un protocolo de Consulta Preconcepcional
- 3.12 Garantizar que cualquier persona, hombre o mujer, susceptible de padecer o estar afectada por una enfermedad genética o con riesgo de transmitirla a su descendencia tenga acceso a un adecuado consejo genético dentro del Sistema Nacional de Salud y, cuando esté indicado, al correspondiente análisis genético, así como al diagnóstico genético preimplantacional u otros tratamientos cuando corresponda.
- 3.13 Asegurar que las mujeres con diabetes, receptoras de trasplantes, epilepsia u otras enfermedades crónicas y sus parejas reciben atención e información sanitaria preconcepcional para minimizar el riesgo de anomalías congénitas.
- 3.14 Asegurar políticas de vacunación basadas en la evidencia para proteger a las mujeres de enfermedades infecciosas asociadas a anomalías congénitas y para evitar vacunaciones contraindicadas durante el embarazo.

En el área de la contaminación medioambiental incluyendo el lugar de trabajo:

- 3.15 Promover la implementación de políticas para minimizar la exposición a contaminantes identificados como lesivos para el desarrollo prenatal a través de acciones regulatorias y de la comunicación de los riesgos a las y los ciudadanos.

- 3.16 Asegurar un programa de vigilancia para aquellos riesgos medioambientales que hayan sido relacionados con las enfermedades raras, incluyendo anomalías congénitas.

2.2. Detección precoz

Objetivo 4

Mejorar el diagnóstico prenatal de las enfermedades raras.

Recomendaciones

- 4.1 Fomentar la creación y utilización de los protocolos de derivación de gestantes con riesgo de enfermedad rara fetal a unidades o consultas de diagnóstico prenatal.
- 4.2 Disponer de protocolos de toma de muestras biológicas para posteriores estudios metabólicos, bioquímicos, genéticos y patológico fetal en casos de sospecha de enfermedad rara en fetos o recién nacidos fallecidos.
- 4.3 Unificar en el SNS los programas de cribado prenatal de anomalías congénitas.
- 4.4 Fomentar la creación de equipos multidisciplinares en patología perinatal donde se integren profesionales de todas las áreas implicadas en la atención al feto-recién nacido.
- 4.5 Fomentar la disponibilidad de un directorio de unidades o consultas de diagnóstico prenatal, cuidado intensivo neonatal, cirugía infantil y prenatal y otros servicios altamente especializados para la atención al feto y recién nacido de riesgo a nivel autonómico y a nivel nacional a través del Registro de Centros, Servicios y Establecimientos Sanitarios.

Objetivo 5

Mejorar los programas de cribado neonatal de enfermedades raras en el SNS.

Recomendaciones

5.1 Los programas de cribado neonatal han de tener en consideración la evidencia científica disponible, criterios de equidad, coste efectividad de los programas, aspectos éticos y factibilidad dentro del Sistema Nacional de Salud, según la Ley 33/2011 General de Salud Pública y el “Documento Marco sobre Cribado poblacional” aprobado por la Comisión de Salud Pública.

5.2 Reforzar la cooperación entre los programas de cribado neonatal de las Comunidades Autónomas y establecer políticas de salud comunes a todas ellas.

5.3 La inclusión de enfermedades en los programas de cribado debe realizarse de manera progresiva, de forma que se incorporen, de forma racional y eficiente, aquellos cribados de los que se disponga de suficiente evidencia científica sobre los beneficios en salud y de estudios de coste efectividad que avalen su inclusión en la cartera de servicios.

5.4 Desarrollar un Sistema de Información de cribado neonatal que permita a nivel autonómico y a nivel estatal, realizar un correcto seguimiento y evaluación de todos los programas. Para ello es fundamental la elaboración de protocolos consensuados por el Sistema Nacional de Salud.

5.5 Desarrollar un Sistema de Gestión de Calidad que permita abordar de manera homogénea en todas las Comunidades Autónomas los procesos de cribado, confirmación diagnóstica, seguimiento y tratamiento, así como garantizar el consejo genético en los familiares cuando sea necesario, para todos los programas. Para ello es fundamental la elaboración de protocolos consensuados por el Sistema Nacional de Salud.

Objetivo 6

Mejorar el acceso a pruebas diagnósticas y al consejo genético.

Recomendaciones

6.1 Elaborar y difundir en el ámbito sanitario los protocolos de actuación diagnóstica frente a una sospecha de enfermedad rara, con el fin de facilitar el uso racional y eficiente de las pruebas bioquímicas, genéticas, histológicas y de imagen que contribuya al diagnóstico rápido y fiable. Para ello es

fundamental la elaboración de protocolos consensuados por el Sistema Nacional de Salud.

- 6.2 Potenciar la coordinación entre los servicios asistenciales y las unidades de genética del Sistema Nacional de Salud, fomentado el consejo genético como un instrumento clínico fundamental de la atención sanitaria de las personas y familias afectadas por una enfermedad rara de causa genética.
- 6.3 Promover la participación de los laboratorios de genética en programas de calidad internos y externos, tanto a nivel nacional como internacional, que garanticen la calidad de las pruebas.
- 6.4 Promover la identificación de los recursos diagnósticos en el Sistema Nacional de Salud (laboratorios clínicos diagnósticos de enfermedades raras de origen genético, infeccioso, tumoral y tóxico y otros recursos) a nivel de Comunidad Autónoma y a nivel nacional a través del Registro de Centros, Servicios y Establecimientos Sanitarios.
- 6.5 Avanzar en el desarrollo o en la concreción de la cartera común de servicios asistenciales de Genética del Sistema Nacional de Salud con el fin de asegurar la equidad en el acceso a los análisis genéticos sobre los que exista suficiente evidencia científica sobre su efectividad, sean de utilidad clínica y hayan sido valorados previamente en relación a las implicaciones éticas, sociales, legales, organizativas y económicas de su inclusión en la oferta asistencial pública.

Objetivo 7

Agilizar el diagnóstico de sospecha de enfermedad rara en el ámbito de la Atención Primaria.

Recomendaciones

- 7.1 Mejorar la formación en síntomas y signos de alarma de enfermedad rara en las siguientes áreas de la atención primaria: Medicina de Familia, Pediatría, Matrona y Enfermería.
- 7.2 Reforzar el “protocolo de seguimiento del niño” incidiendo en el seguimiento de los principales signos y síntomas de determinadas enfermedades raras.

3. ATENCIÓN SANITARIA

Objetivo 8

Mejorar la atención sanitaria que reciben pacientes con una enfermedad rara, con el objetivo de que sea integral, continuada y coordinada entre los niveles asistenciales.

Recomendaciones

8.1 Consensuar un modelo de atención a las enfermedades raras cuyos principios generales incluyan: trabajo colaborativo en red entre los diferentes niveles asistenciales, multidisciplinaridad, coordinación asistencial y de la información y acompañamiento de pacientes y familia.

8.2 Identificar las “Unidades de Atención de enfermedades raras” en el Sistema Nacional de Salud.

8.3 Continuar impulsando la designación de Centros, Servicios y Unidades de Referencia (CSUR) en el Sistema Nacional de Salud para la atención de pacientes con enfermedades raras.

8.4 Establecer procedimientos de coordinación entre profesionales de los diferentes niveles asistenciales y con los Centros, Servicios y Unidades de Referencia (CSUR) tanto para mejorar la derivación de pacientes como para compartir conocimiento.

8.5 Favorecer la figura del “gestor de casos” para facilitar el seguimiento, la aplicación y continuidad de la atención sanitaria en el ámbito de la Comunidad Autónoma y garantizar la información y el acompañamiento de los pacientes y sus familias.

8.6 Mejorar la transición de pacientes con alguna enfermedad rara desde la consulta pediátrica a la consulta de personas adultas, trabajando conjunta y coordinadamente las unidades que atienden a la infancia y a personas adultas.

- 8.7 Evaluar periódicamente la satisfacción de población usuaria y profesionales sobre la atención ofrecida en los centros que reciben pacientes con enfermedades raras.
- 8.8 Elaborar un protocolo específico para la atención de pacientes con enfermedades raras sin diagnóstico.
- 8.9 Fomentar y asegurar que en aquellas enfermedades raras que cursen con dolor, el dolor sea tratado aunque se desconozca la etiología concreta de la enfermedad y/o se esté esperando el diagnóstico definitivo. Para ello se fomentará la coordinación con profesionales implicados en la atención al dolor.
- 8.10 Fomentar la participación de los Centros, Servicios y Unidades de Referencia (CSUR) en las redes europeas de referencia que se establezcan de acuerdo con la Directiva de Atención Sanitaria Transfronteriza.

Objetivo 9

Potenciar la rehabilitación integral (física, sensorial y cognitiva) para las personas afectadas por una enfermedad rara, con el fin de optimizar, conservar y/o asegurar sus capacidades residuales.

Recomendaciones

- 9.1 Garantizar que el tratamiento de atención temprana, rehabilitación y fisioterapia para todas las enfermedades raras que los requieran, sea coordinado a través del equipo multidisciplinar que atiende a la persona enferma.
- 9.2 Promover la integración de la rehabilitación y fisioterapia que reciban pacientes con una enfermedad rara por parte de distintos equipos profesionales.

Objetivo 10

Garantizar la atención psicológica a las personas afectadas de enfermedades raras y sus familiares

Recomendaciones

- 10.1 Sensibilizar a los profesionales de la salud y dotarles de instrumentos para la detección, valoración, seguimiento y derivación adecuados.
- 10.2 Ofrecer atención psicológica, apoyo y asesoramiento durante el proceso de la enfermedad así como en el momento del diagnóstico y durante el consejo genético.

4. TERAPIAS

4.1. Medicamentos huérfanos, coadyuvantes y productos sanitarios

Objetivo 11

Garantizar la accesibilidad en tiempo y forma de los medicamentos huérfanos necesarios para el tratamiento de las enfermedades raras en todo el territorio nacional.

Recomendaciones

- 11.1 Favorecer el uso adecuado de estrategias regulatorias de autorización (por ejemplo, la autorización condicionada) que no retrasen el acceso a los medicamentos huérfanos.
- 11.2 Establecer, a través de la Agencia Española de Medicamentos y Productos Sanitarios, un sistema de seguimiento y evaluación adecuado sobre las propuestas de nuevos tratamientos autorizados para enfermedades raras.
- 11.3 Favorecer los programas de acceso precoz antes de la autorización promoviendo un uso juicioso del uso compasivo de medicamentos en investigación que no compita y sean complementaria con el programa de investigación clínica y las estrategias regulatorias de autorización condicionada.

- 11.4 Mejorar las herramientas de información on-line sobre medicamentos para el tratamiento de las enfermedades raras que faciliten el acceso de profesionales, pacientes y la sociedad en su conjunto a información de calidad (por ejemplo, ficha técnica, prospecto, informe público de evaluación, e informe de posicionamiento terapéutico)
- 11.5 Impulsar y promover que los laboratorios comercializadores de medicamentos huérfanos aporten datos fármaco-epidemiológicos a la Agencia Española de Medicamentos y Productos Sanitarios desde la puesta en el mercado de sus productos.
- 11.6 Valorar e impulsar desde la Agencia Española de Medicamentos y Productos Sanitarios los estudios de evaluación de la seguridad de los medicamentos huérfanos dentro del actual sistema de Farmacovigilancia.
- 11.7 Fomentar la evaluación sobre la efectividad de los medicamentos huérfanos, con el fin de mejorar los procedimientos de tramitación desde las etapas de desarrollo preautorización.ⁱⁱ
- 11.8 Optimizar los plazos en el procedimiento de fijación del precio de los medicamentos huérfanos que hayan obtenido la autorización de comercialización en el marco de los criterios que se establezcan de acuerdo con la Ley 29/2006, de garantías y uso racional de los medicamentos y productos sanitarios.
- 11.9 Promover la obtención de información del uso de medicamentos huérfanos en la práctica clínica en colaboración con las Comunidades Autónomas.
- 11.10 Promover el intercambio de información entre las Comunidades Autónomas y la Agencia Española de Medicamentos y Productos Sanitarios en cuanto a dificultades de suministro en las presentaciones comercializadas, favoreciendo así su trazabilidad.
- 11.11 Promover, desde el Sistema Nacional de Salud, mecanismos que permitan informar y asesorar sobre la prescripción correcta de los tratamientos en enfermedades raras.

- 11.12 Evitar la inequidad en el acceso de pacientes con enfermedades raras a los medicamentos huérfanos en los diferentes centros y servicios sanitarios y entre las Comunidades Autónomas a través de la creación de un comité asesor de medicamentos huérfanos y terapias para las enfermedades raras.
- 11.13 Desarrollar protocolos de posicionamiento terapéutico en el Sistema Nacional de Salud.
- 11.14 Promover, desde el Sistema Nacional de Salud, mecanismos de colaboración económica solidaria entre Comunidades Autónomas para mejorar la provisión y el acceso a medicamentos huérfanos de forma equitativa en el Sistema Nacional de Salud.
- 11.15 Promover la consulta de la Agencia Española de Medicamentos y Productos Sanitarios con las organizaciones de pacientes antes de la suspensión o revocación de la autorización de comercialización de medicamentos y/o productos farmacéuticos destinados al tratamiento de las enfermedades raras.
- 11.16 Facilitar información de aquellos preparados para tratar las enfermedades raras que sin estar comercializados, sería factible elaborar en Oficinas de Farmacia Servicios de Farmacia con el fin de dar una homogeneidad en el territorio nacional.
- 11.17 Realizar un análisis de necesidades de productos no clasificados como medicamentos que se requieran para el tratamiento de las enfermedades raras.
- 11.18 Continuar realizando un análisis de necesidades de productos sanitarios, materiales de curas y dispositivos médicos de utilidad en el tratamiento de las enfermedades raras, de forma que se mejore la calidad en el acceso a los mismos en condiciones de equidad en todo el territorio nacional.

Objetivo 12

Potenciar la investigación y el desarrollo de medicamentos huérfanos y tratamiento de alta complejidad.

Recomendaciones

- 12.1 Impulsar mecanismos que potencien el desarrollo de los medicamentos huérfanos por las empresas farmacéuticas y de biotecnología que complementen las ayudas y medidas adoptadas en la Unión Europea.
- 12.2 Mantener la consideración de los medicamentos huérfanos y tratamientos de alta complejidad en enfermedades raras como líneas prioritarias de investigación dentro de los Planes Nacionales de I+D+i.
- 12.3 Posibilitar y agilizar la transferencia de resultados de investigación.
- 12.4 Fomentar la investigación independiente de los medicamentos huérfanos.
- 12.5 Estudiar mecanismos de retorno de la inversión en la investigación de medicamentos huérfanos que sean alternativos al precio del medicamento.

4.2. Terapias avanzadas

Objetivo 13

Fomentar el acceso seguro de las personas afectadas por enfermedades raras a terapias avanzadas.

Recomendaciones

- 13.1 Dotar de fondos a la investigación pública en medicamentos de terapias avanzadas destinados a las personas afectadas por una enfermedad rara.
- 13.2 Fomentar los enlaces y colaboración con plataformas europeas de alta producción, de reciente creación y el uso de bancos europeos de productos basados en terapias avanzadas de forma compartida.

- 13.3 Desarrollar acciones transversales en medicina regenerativa, nanobiotecnología, bioingeniería y tecnología sanitaria y moléculas innovadoras.
- 13.4 Adaptar la legislación sobre terapias avanzadas en relación a los consentimientos informados para el uso de material biológico en investigación.
- 13.5 Mejorar la difusión de la información relativa a las diferentes modalidades de terapia avanzada y sus aplicaciones disponible para asociaciones de pacientes y colectivos profesionales implicados.
- 13.6 Establecer marcos legales para la investigación con células troncales respetando los derechos establecidos en el Convenio de Oviedo o en la Carta de los Derechos Fundamentales.

5. ATENCIÓN SOCIO SANITARIA

Objetivo 14

Coordinar los distintos organismos e instituciones involucradas en la atención de las enfermedades raras para que las necesidades socio-económicas, laborales, educativas, de ocio y técnicas, tanto de las personas afectadas por una enfermedad rara como de la persona cuidadora sean adecuadamente atendidas.

Recomendaciones

- 14.1 Impulsar la creación de mecanismos de coordinación interdepartamental entre las Consejerías de Sanidad, Servicios Sociales, Educación y Trabajo y Cultura, que integre las políticas en enfermedades raras en el nivel autonómico y en el nivel nacional entre las instituciones correspondientes.
- 14.2 Promover y favorecer la colaboración de los Centros, Servicios y Unidades de Referencia (CSUR) del Sistema Nacional de Salud en enfermedades raras con el Centro de Referencia Estatal de Atención a Personas con Enfermedades Raras y sus Familias (CREER) de Burgos articulando mecanismos o herramientas que garanticen esa colaboración (jornadas, reuniones periódicas, interlocutores claramente definidos, etc.).

- 14.3 Promover el diseño, implantación y evaluación de modelos de coordinación entre servicios sanitarios, servicios sociales, servicios educativos y culturales que ayuden a garantizar la continuidad de los cuidados de pacientes con enfermedades raras.
- 14.4 Garantizar los derechos de la persona enferma y su familia respecto a la información, facilitándole la misma respecto a:
- asociaciones de contacto.
 - puntos o centros de información dónde dirigirse para obtener información sobre las ayudas de la Administración, los recursos de asociaciones u organizaciones específicas y servicios sanitarios que existen en su Comunidad Autónoma y que podrán apoyarles para mejorar su calidad de vida.
 - procedimiento de obtención del certificado de discapacidad, centros de valoración y ayudas y/o apoyos derivados de dicha certificación.
 - proceso administrativo de tramitación de prestaciones sanitarias y sociales para poder cuidar adecuadamente a la persona enferma.
 - dónde se encuentran los servicios de orientación y asesoramiento laboral.
- 14.5 Facilitar información y formación a los centros de valoración sobre las características (diferenciales, especiales) de las enfermedades raras.
- 14.6 Colaborar, desde los servicios sanitarios, en la elaboración de informes y guías laborales destinadas a la adaptación de los puestos de trabajo a la discapacidad.
- 14.7 Potenciar y desarrollar herramientas para la capacitación en cuidados sanitarios, apoyo emocional y fomento de la autoayuda de las personas cuidadoras de pacientes con una enfermedad rara.
- 14.8 Crear programas de atención específicos para personas que residen en el ámbito rural o que por situación geográfica tiene dificultades de acceso a los servicios.
- 14.9 Fomentar y promover recursos que mejoren la calidad de vida de las personas afectadas y que faciliten el mantenimiento en su entorno (servicios de ayuda a domicilio, servicios de hospitalización a domicilio, centros de día o centros de estancias temporales, etc.).

- 14.10 Garantizar la respuesta educativa, a través de las distintas alternativas de escolarización (Programas de aulas hospitalarias, de atención educativa en domicilio, programas de educación inclusiva, etc.), a menores que por razones de enfermedad no pueden seguir el proceso normalizado de escolarización durante la enseñanza obligatoria
- 14.11 Fomentar la integración escolar de menores en los centros educativos.
- 14.12 Fomentar la creación de centros ocupacionales dirigidos a proporcionar a personas con discapacidad ocupación terapéutica para su ajuste personal, técnicas profesionales para su integración laboral y actividades de convivencia para su integración social.

Objetivo 15

Potenciar la integración social, para mejorar la calidad de vida de las personas afectadas por una enfermedad rara y sus familiares

Recomendaciones

- 15.1 Potenciar y fomentar estructuras o centros que contemplen las necesidades de respiro, o de otra índole, de las personas que tienen a su cargo a personas afectadas por una enfermedad rara (centros residenciales, pisos tutelados, ingresos temporales).

Objetivo 16

Fomentar las campañas de sensibilización hacia las enfermedades raras para profesionales de la salud, de la educación, del ámbito social y laboral y ciudadanía en general, contribuyendo a generar visibilidad y aumentar su reconocimiento.

Recomendaciones

- 16.1 Promover la convocatoria de conferencias/jornadas sobre enfermedades raras.
- 16.2 Fomentar la realización de campañas de sensibilización, concienciación y educación sanitaria desde el Ministerio de Sanidad,

Servicios Sociales e Igualdad, Consejerías de Sanidad y Asuntos Sociales y sociedades científicas y profesionales, así como desde cualquiera de las demás entidades interesadas (charlas, folletos, posters y demás medios de comunicación) para llegar a la población general.

- 16.3 Fomentar la realización de campañas de sensibilización en centros educativos como medida de prevención de la discriminación. Promoviendo el respeto a las diferencias y normalización de las enfermedades raras en toda la comunidad educativa. Acercar las enfermedades raras a las aulas, con testimonios de personas afectadas, charlas, elaboración de guías, cuentos infantiles, juegos, carteles y folletos divulgativos.
- 16.4 Contribuir, colaborar y participar desde la comunidad educativa y sociedad en general en la organización y celebración del Día Mundial de las Enfermedades Raras.
- 16.5 Promover campañas de ocio y cultura mediante visitas guiadas, juegos, carteles y folletos divulgativos.
- 16.6 Promover campañas de sensibilización y trato para todo el personal de las administraciones públicas: cuerpos y fuerzas de seguridad del Estado, profesionales del ámbito sanitario, educativo etc.

Objetivo 17

Potenciar el apoyo al asociacionismo y voluntariado.

Recomendaciones

- 17.1 Promover la creación y el desarrollo de asociaciones, impulsar su participación y apoyar su colaboración en el desarrollo de actividades y programas.
- 17.2 Promover la participación de las organizaciones de voluntariado en programas y actividades sociosanitarias para personas con enfermedades raras y sus familias.
- 17.3 Fomentar actividades del ámbito sanitario desarrolladas por las asociaciones de pacientes a distintos niveles: intercambio de información y

mejores prácticas, campañas de concienciación, educación, formación e investigación.

- 17.4 Cooperar con el Centro de Referencia Estatal de Atención a Personas con Enfermedades Raras y sus Familias (CREER) de Burgos en el desarrollo del Programa de apoyo a familias, personas cuidadoras y ONGs sobre información y asesoramiento y entrenamiento en cuidados y servicios de respiro.
- 17.5 Crear mecanismos de participación de las personas afectadas, sus familias y asociaciones correspondientes, en los procesos de toma de decisiones (normativos, organizativos, asistenciales, etc) en los ámbitos nacional, autonómico y en los propios centros asistenciales.
- 17.6 Apoyar la participación de asociaciones de pacientes y personas expertas en enfermedades raras para remitir propuestas al Comité de Designación de Centros, Servicios y Unidades de Referencia (CSUR) en relación con las patologías o grupos de patologías que consideren prioritarias y para la atención de las cuales consideran que habría que designar CSUR.

Objetivo 18

Garantizar la atención integral a menores de tres años con una enfermedad rara en situación de dependencia o en riesgo de padecerla.

Recomendaciones

- 18.1 Apoyar e impulsar el Acuerdo sobre criterios comunes, recomendaciones y condiciones mínimas de los planes de Atención Integral a menores de tres años en situación de dependencia o en riesgo de desarrollarla.
- 18.2 Impulsar y agilizar los trámites para la valoración del grado de discapacidad, para poder entrar en el sistema de ayudas, consideración de familia numerosa, transporte, etc.
- 18.3 Garantizar la inmediata derivación, tras la detección, hacia una intervención temprana orientada a potenciar su capacidad de

desarrollo y bienestar, que posibilite su integración en el medio familiar, escolar y social, así como su autonomía personal de la forma más normalizada posible.

18.4 Establecer la coordinación entre profesionales de los diferentes sistemas y servicios involucrados en la atención temprana de los menores con una enfermedad rara en situación de dependencia, o en riesgo de padecerla, facilitando el intercambio de información que garantice dicha atención.

18.5 Posibilitar el acceso a la información sobre recursos y servicios de Atención Temprana en cada una de las Comunidades Autónomas, sobre desarrollo infantil, alteraciones de desarrollo y menores con una enfermedad rara en situación de dependencia o en riesgo de padecerla.

6. INVESTIGACIÓN

Objetivo 19

Apoyar las iniciativas en la investigación epidemiológica, clínica, básica y traslacional sobre enfermedades raras.

Recomendaciones

19.1 Impulsar los futuros Planes Estatales de Investigación Científica, Técnica y de Innovación en el marco de la Acción Estratégica en Salud, en el área de las enfermedades raras.

19.2 Aumentar la eficiencia de los recursos disponibles promoviendo su uso compartido en el Sistema Nacional de Salud.

19.3 Promover la difusión de las acciones públicas y privadas de las ayudas a la investigación.

19.4 Promover la disponibilidad de un inventario de centros y grupos de investigación y las patologías que estudian a nivel autonómico y estatal.

- 19.5 Fomentar las actividades científicas en relación con los Institutos de Investigación Sanitaria y otros centros de investigación del Sistema Nacional de Salud.
- 19.6 Mantener un capital humano adecuado, promoviendo el desarrollo de la investigación entre el personal sanitario e incrementando la masa crítica investigadora.
- 19.7 Promover la realización de ensayos clínicos en enfermedades raras.
- 19.8 Promover el mantenimiento de la línea de investigación prioritaria en enfermedades raras dentro de los Planes Estatales de Investigación Científica, Técnica y de Innovación y en los de las Comunidades Autónomas.
- 19.9 Apoyar desde la Acción Estratégica en Salud las áreas específicas de medicamentos de terapias avanzadas (terapia génica y celular) en enfermedades raras.
- 19.10 Fomentar el apoyo institucional al desarrollo de nuevas tecnologías, como biotecnología y nanotecnología.
- 19.11 Desarrollar e integrar los estudios genómicos y “-ómicos” en general para el desarrollo de la medicina personalizada en las enfermedades raras.
- 19.12 Promover la Igualdad de género en el contenido de la investigación en enfermedades raras, para promover la excelencia científica en línea con la Recomendación de la Comisión Europea sobre la European Research Area de junio de 2012 y la Estrategia 2020 (igualdad de género en el ámbito de la participación en estudios de investigación, realización de ensayos clínicos evitando sesgos de género, integración de la dimensión de género en el contenido de la investigación y la innovación)ⁱⁱⁱ
- 19.13 En cuanto a líneas de investigación a potenciar en enfermedades raras, se propone tener en cuenta las prioridades de las acciones de la Comisión Europea, tales como Horizonte 2020, IRDiRC, EUCERD, etc., siendo en este marco donde tendrían cabida las líneas referidas a los siguientes aspectos:

- o Epidemiología descriptiva y analítica en el área de la historia natural de la enfermedad y de la nosología clínica: desarrollo de redes multidisciplinares, desarrollo de los instrumentos necesarios para disponer de bases de datos compartidas, registros y estudios de cohortes.
- o Caracterización de los mecanismos hereditarios, variantes genómicas, genes implicados y bases metabólicas y celulares de las enfermedades raras.
- o Fisiopatología: desarrollo de infraestructuras para el uso y análisis funcional de animales transgénicos, apoyo al análisis de los datos obtenidos mediante genómica, transcriptómica y proteómica, identificación de marcadores biológicos y perfiles metabólicos para ser utilizados con fines diagnósticos y de evaluación del progreso de la enfermedad, desarrollo de modelos celulares y animales distintos al ratón.
- o Aplicación de las aproximaciones “ómicas” para el desarrollo de la Medicina Personalizada y de la Medicina de Sistemas en el ámbito de las enfermedades raras.
- o Desarrollo y evaluación de nuevas pruebas diagnósticas.
- o Investigación terapéutica: Determinación de nuevas dianas terapéuticas, como base a terapias farmacológicas y desarrollo de la terapia génica y celular.
- o Estudios de evaluación: de calidad de vida, de los procesos de atención y cuidados en servicios sanitarios y sociales, y finalmente la evaluación de terapias y tecnologías sanitarias utilizadas.

Objetivo 20

Mantener y mejorar las estructuras y los instrumentos necesarios para el desarrollo de la investigación en enfermedades raras.

Recomendaciones

- 20.1 Promover que las redes de centros y/o grupos de excelencia en investigación sobre enfermedades raras trabajen de manera coordinada.

- 20.2 Potenciar y dar continuidad a las acciones que realicen cualquiera de las estructuras estables de investigación en relación a las enfermedades raras tales como plataformas de servicios y unidades de apoyo a la investigación (biobancos, animalarios y otros).
- 20.3 Potenciar el desarrollo de la investigación en el Instituto de Investigación en Enfermedades Raras (IIER), el Consorcio CIBER, especialmente el CIBER de Enfermedades Raras (CIBERER), RETICS y plataformas relacionadas con enfermedades raras fomentando con ello la investigación cooperativa y el papel de las enfermedades raras en el contexto de la investigación biomédica española.
- 20.4 Fomentar la cooperación científica entre las instituciones públicas (hospitales, universidades, Consejo Superior de Investigaciones Científicas y otros Organismos Públicos de Investigación), centros tecnológicos y empresas, a través de programas y convocatorias de ayudas específicas, para la promoción de acciones conjuntas.
- 20.5 Promover una política comprometida de investigación, especialmente en el área de los ensayos clínicos en poblaciones específicas (pediatría), diagnóstico y tratamiento de las enfermedades raras.
- 20.6 Estimular la participación en las actividades de investigación sobre enfermedades raras financiadas por la Unión Europea, apoyándola desde las Oficinas de Proyectos Europeos.
- 20.7 Desarrollar un programa de identificación de muestras biológicas de enfermedades raras en el seno de los distintos Biobancos y colecciones de muestras incluidas en el Registro Nacional de Biobancos del Instituto de Salud Carlos III.
- 20.8 Incentivar el desarrollo de spin-off por parte de las instituciones científicas sobre proyectos de enfoque traslacional.
- 20.9 Promover la implementación de herramientas de gestión del conocimiento.
- 20.10 Promover la participación de profesionales sanitarios asistenciales en proyectos de investigación desde la puesta en marcha de los mismos.

7. FORMACIÓN

Objetivo 21

Aumentar el conocimiento sobre las enfermedades raras en la formación de grado de las carreras de ciencias de la salud y ciencias sociales.

Recomendaciones

- 21.1 Proponer al Consejo de Coordinación Universitaria la inclusión curricular del cuerpo de conocimientos de las enfermedades raras, adaptando la formación inicial en los programas de los estudios de ciencias de la salud y sensibilizando a los alumnos de pregrado en la particularidad de las enfermedades raras.

Objetivo 22

Profundizar en la noción y manejo de las enfermedades raras en la formación de posgrado.

Recomendaciones

- 21.2 Fomentar, en el marco de los Programas Docentes de los centros sanitarios (hospitales y centros de salud, fundamentalmente), actividades como la organización de sesiones bibliográficas, sesiones clínicas y seminarios específicos sobre las enfermedades raras.
- 21.3 Proponer al Consejo Nacional de Especialidades la inclusión en el programa curricular de las distintas especialidades los aspectos específicos relacionados con las enfermedades raras.
- 21.4 Incluir cursos monográficos sobre las enfermedades raras en los programas de master y doctorado, según la normativa Bolonia.

Objetivo 23

Fomentar la formación continuada relacionada con las enfermedades raras en la Atención Primaria y Atención Hospitalaria.

Recomendaciones

23.1 Identificar las necesidades de formación de profesionales que atienden a pacientes con enfermedades raras, tanto en Atención Primaria como en Atención Hospitalaria.

23.2 Promover la rotación de profesionales de medicina, psicología, enfermería, etc., en los Centros, Servicios y Unidades de Referencia (CSUR) de enfermedades raras, Centro de Referencia Estatal de Atención a Personas con Enfermedades Raras y sus Familias (CREER) e Instituto de Investigación de Enfermedades Raras (IIER).

23.3 Fomentar el contacto y la cooperación de profesionales sanitarios con las asociaciones de personas afectadas por enfermedades raras en las actividades formativas.

23.4 Promover la oferta de cursos de formación continuada en enfermedades raras a nivel autonómico y estatal.

23.5 Promover reuniones conjuntas enfocadas en las enfermedades raras entre profesionales de Atención Primaria, profesionales de la Atención Hospitalaria y personas expertas procedentes de los Centros, Servicios y Unidades de Referencia (CSUR), una vez constituidos, con el fin de fomentar la comunicación entre dichos colectivos, el intercambio de estándares, procedimientos armonizados y guías de buenas prácticas, entre otras.

Objetivo 24

Realizar programas de formación dirigidos a asociaciones, a los familiares y/o persona cuidadora y a las personas afectadas en materia de cuidados y autocuidados, así como en prevención de las situaciones de dependencia.

Recomendaciones

24.1 Incluir programas y actividades formativas para el apoyo no profesional en el Plan Anual de Formación Especializada en Servicios

Sociales del IMSERSO y en el Programa de Formación del Centro de Referencia Estatal de Atención a Personas con Enfermedades Raras y sus Familias (CREER) de Burgos.

24.2 Promover mecanismos que permitan el intercambio de experiencias entre familias que tengan a su cargo personas con enfermedades raras y el acceso a apoyo emocional y en cuidados.

24.3 Impulsar la creación en el Centro de Referencia Estatal de Atención a Personas con Enfermedades Raras y sus Familias (CREER) de Burgos de una Escuela de formación para personas cuidadoras y facilitarles un entrenamiento práctico en el cuidado y atención de personas con enfermedades raras.

24.4 Asesorar a las asociaciones de pacientes y familias de personas con enfermedades raras sobre las tecnologías de apoyo y medidas de accesibilidad, a través del Centro Estatal de Autonomía Personal y Ayudas Técnicas (CEAPAT) del IMSERSO.

24.5 Promover recursos formativos dirigidos a pacientes con enfermedades raras y personas cuidadoras en el marco de la Red de Escuelas de Salud para la Ciudadanía.

Proceso de seguimiento y evaluación de la estrategia

1. Planificación de la difusión, implantación y seguimiento

El CISNS acordó, una vez aprobada la Estrategia en Enfermedades Raras del SNS en 2009, que la Secretaría Técnica de la misma se ubicará en el seno de la Subdirección general de Calidad y Cohesión de la Dirección General de Salud

Pública, Calidad y Cohesión. Dicha Secretaría funciona como estructura de coordinación.

La primera evaluación de la Estrategia en ER tuvo lugar a los dos años de su aprobación en 2009. Los resultados de la evaluación pusieron de manifiesto la necesidad de redefinir los objetivos, recomendaciones y los indicadores de evaluación de la misma y, por lo tanto, de actualizar la Estrategia.

Para llevar a cabo el seguimiento y evaluación de la actualización de la Estrategia los comités de la misma se reunirán al menos en dos ocasiones al año. Y la revisión, actualización y evaluación de los contenidos de la Estrategia se realizará a los cuatro años de su aprobación.

Dentro de las medidas establecidas para fomentar la implementación de la estrategia se plantean a priori las siguientes:

1.1. Difusión y comunicación de la Estrategia:

- Edición, publicación y difusión de los documentos de la Estrategia en Enfermedades Raras del SNS.
- Jornada de Presentación de la Estrategia en Enfermedades Raras del SNS tras su aprobación por el CISNS, con la participación de todos los agentes implicados.
- Presentación de la Estrategia en congresos nacionales e internacionales.
- Participación de la Estrategia en proyectos e iniciativas nacionales e internacionales.

1.3. Seguimiento de la Estrategia en ER:

- Celebración de una Jornada Técnica al año de la aprobación de la Estrategia por el CISNS.
- Recopilación y valoración de “Buenas Prácticas en Enfermedades Raras”, para su posterior difusión e inclusión en la revisión de la Estrategia.
- Creación de grupos de trabajo para abordar recomendaciones específicas de las líneas estratégicas cuando se estime necesario.

2. Evaluación

La evaluación, entendida como un proceso sistemático y continuo que diseña y proporciona información científicamente válida, fiable y útil para la toma de decisiones constituye un elemento indispensable dentro de la Estrategia en Enfermedades Raras del SNS y se entiende como parte integrante de la misma para la mejora continua e imprescindible en el camino hacia la excelencia.

Las estrategias son documentos dinámicos, que tienen una periodicidad determinada. La primera evaluación de la Estrategia en ER tuvo lugar a los dos años de su aprobación en 2009. Los resultados de la evaluación pusieron de manifiesto la necesidad de redefinir los objetivos y recomendaciones y, por lo tanto, los indicadores de evaluación de la misma.

Para llevar a cabo la evaluación trabajará en un Proyecto de Sistema de Indicadores, cuyos objetivos son, en principio, elaborar los indicadores que permitan realizar el seguimiento de la implantación de la Estrategia y conocer la consecución de sus objetivos y recomendaciones, y desarrollar, con visión estatal, un conjunto mínimo común de indicadores de evaluación, que permitan realizar un seguimiento de la atención de los pacientes con enfermedades raras.

Anexos

1. Listado de abreviaturas y acrónimos

AEMPS: Agencia Española de medicamentos y Productos Sanitarios

AES, Acción Estratégica en Salud

AETS, Agencia Española de Evaluación de Tecnologías Sanitarias

AECNE, Asociación Española de Cribado Neonatal

AECOM, Asociación Española de Errores Congénitos del Metabolismo

AEGH, Asociación Española de Genética Humana

AELMHU, Asociación Española de Medicamentos Huérfanos y Ultrahuérfanos

AEP, Asociación Española de Pediatría

AEPap, Asociación Española de Pediatría de Atención Primaria

AH, Atención Hospitalaria

AP, Atención Primaria

ASEBIO, Asociación Española de Bioempresas

ASEM, Federación Española de Enfermedades Neuromusculares

CAT, Comité de Terapias Avanzadas

CC.AA., Comunidades Autónomas

CEAPAT, Centro Estatal de Autonomía Personal y Ayudas Técnicas

CIBER, Centro de Investigación Biomédica en Red

CIBERER, Centro de Investigación Biomédica en Red de Enfermedades Raras

CIE, Clasificación Internacional de Enfermedades

CISATER, Centro de Investigación del Síndrome del Aceite Tóxico y Enfermedades Raras

CISNS, Consejo Interterritorial del Sistema Nacional de Salud

CMBD, Conjunto Mínimo Básico de Datos al Alta Hospitalaria

CNRHA, Comisión Nacional de Reproducción Asistida Humana

COMP Comité de Medicamentos Huérfanos

CREER, Centro de Referencia Estatal de Atención a Personas con Enfermedades Raras y sus Familias

CSIC, Centro Superior de Investigaciones Científicas

CSUR, Centros, Servicios y Unidades de Referencia

DGP, Diagnóstico genético preimplantacional

DG-RESEARCH, Directorate-General for Research and Innovation

DG-SANCO, Directorate-General for Health and Consumers

EMA, Agencia Europea de Medicamentos
 ER: Enfermedad rara
 ERA-NET, European Research Action Networks
 E-RARE, European Research Programms on Rare Diseases
 EUCERD, European Union Committe of Experts on Rare Diseases
 FAECAP, Federación de Asociaciones de Enfermería Comunitaria y Atención Primaria
 FEDER, Federación Española de Enfermedades Raras
 GMP, Good Manufacturing Practices
 IIER, Instituto de Investigación de Enfermedades Raras
 IMSERSO, Instituto de Mayores y Servicios Sociales
 IRDiRC: Consorcio Internacional de Investigación en Enfermedades Raras
 ISCIII, Instituto de Salud Carlos III
 LIONDAU, Ley de Igualdad de Oportunidades, No Discriminación y Accesibilidad Universal de las personas con discapacidad
 LISMI, Ley de Integración Social de Minusválidos
 ONG, Organización No Gubernamental
 PCN, Programas de Cribado Neonatal
 REpIER, Red Epidemiológica de Investigación en Enfermedades Raras
 RETICS, Redes Temáticas de Investigación Cooperativa Sanitaria
 SAAD, Sistema para la Autonomía y Atención de la Dependencia
 SED, Sociedad Española del Dolor
 SEI, S.E. Inmunología
 SEMERGEN, S.E. Médicos de Atención Primaria
 SEMFYC, S.E. Medicina Familiar y Comunitaria
 SEMG, S.E. Medicina General
 SEMI, S.E. Medicina Interna
 SEN, S.E. Neurología
 SENPE, Sociedad Española de Nutrición Parenteral y Enteral
 SEQC, S.E. de Bioquímica Clínica y Patología Molecular
 SEPAR, Sociedad Española de Neumología y Cirugía Torácica
 SIERE, Sistema de Información de ER en Español
 SIO, Servicio de Orientación e Información
 SNS, Sistema Nacional de Salud
 TERCEL, Red de Terapia Celular
 UE, Unión Europa
 UESCE, Unión Española de Sociedades Científicas de Enfermería

2. Bibliografía

Aspectos generales

Estrategia en Enfermedades Raras del Sistema Nacional de Salud. Sanidad, 2009. Ministerio de Sanidad y Política Social. Disponible en: <http://www.msssi.gob.es/organizacion/sns/planCalidadSNS/enfermedadesRaras.htm>.

Informe de Seguimiento de la Estrategia en Enfermedades Raras del Sistema Nacional de Salud. Resumen ejecutivo. Informes, estudios e investigación 2013. Ministerio de Sanidad, Servicios Sociales e Igualdad. Disponible en: <http://www.msssi.gob.es/organizacion/sns/planCalidadSNS/enfermedadesRaras.htm>.

Comisión de las Comunidades Europeas. Comunicación de la Comisión al Parlamento Europeo, al Consejo, al Comité Económico y Social Europeo y al Comité de las Regiones. Las enfermedades raras: un reto para Europa. Bruselas: Comisión de las Comunidades Europeas; 2008. {SEC(2008)2713}{SEC(2008)2712}. Disponible en: http://ec.europa.eu/health/ph_threats/non_com/docs/rare_com_es.pdf

Comisión de las Comunidades Europeas. Propuesta de Recomendación del Consejo relativa a una acción europea en el ámbito de las enfermedades raras. Bruselas: Comisión de las Comunidades Europeas; 11.11.2008. COM(2008) 726 final. SEC(2008)2713{SEC(2008)2712}. Disponible en: http://ec.europa.eu/health/ph_threats/non_com/docs/rare_rec_es.pdf

European Commission. DG Health and Consumer Protection Programme of Community action in the field of public health (2003-2008). Disponible en: http://ec.europa.eu/health/ph_programme/programme_en.htm

The Health Programme 2008-2013. Disponible en: http://ec.europa.eu/health/ph_programme/pgm2008_2013_en.htm

Izquierdo Martínez M, Avellaneda Fernández A. Enfermedades raras: un enfoque práctico. Madrid: Instituto de Investigación de Enfermedades Raras (Instituto de Salud Carlos III). Ministerio de Sanidad y Consumo; 2004. Disponible en: http://bvs.isciii.es/mono/pdf/IIER_01.pdf

Velasco Arias S. Recomendaciones para la práctica del enfoque de género en programas de salud. Madrid: Observatorio de Salud de la Mujer. Ministerio de Sanidad y Consumo; 2008. Disponible en: <http://www.msc.es/organizacion/sns/planCalidadSNS/pdf/eguidad/recomendVelasco2008.pdf>

Información sobre ER y recursos disponibles. Registros.

Mapa de Recursos Sanitarios para la Atención a las Enfermedades Neuromusculares. Federación ASEM. Edita: Real Patronato sobre Discapacidad del Ministerio de Sanidad, Servicios Sociales e Igualdad. Disponible en: <http://www.asem-esp.org/index.php/noticias/1008-mapa-de-recursos-sanitarios>

Recursos Asistenciales y de Investigación en Enfermedades Raras Ubicados en la Comunidad de Madrid. Instituto de Investigación de Enfermedades raras. Instituto de Salud Carlos III. Disponible en: <http://www.isciii.es/ISCIII/es/contenidos/fd-el-instituto/fd-comunicacion/fd-noticias/Recursos-Clinicos-Investigacion-en-CAM-Fundacion-FEDER.pdf>

Estudio sobre situación de Necesidades Sociosanitarias de las personas con Enfermedades Raras en España. Estudio ENSERio. Federación Española de Enfermedades Raras (FEDER). Disponible en: http://www.enfermedades-raras.org/images/stories/Estudio_ENSERio.pdf

Botella Rocamora P, Zurriaga Lloréns O, Posada de la Paz M, Martínez Beneito MA, Bel Prieto E, Robustillo Rodela A et al (REplER). Atlas Nacional Provincial de Enfermedades Raras 1999-2003. REplER editores; 2006. Disponible en: http://ec.europa.eu/health/ph_threats/non_com/Atlas_Nacional_Provincial_ER_LD2_prot.pdf

Orphanet. Prevalencia de las enfermedades raras: datos bibliográficos. Listado por orden alfabético de enfermedades. Informes periódicos de Orphanet. Serie Enfermedades Raras. Orphanet; 2008. Disponible en: http://www.orpha.net/orphacom/cahiers/docs/ES/Prevalencia_de_las_enfermedades_raras_por_ord_en_alfabetico.pdf

Posada M, Martín-Arribas C, Ramírez A, Villaverde A, Abaitua I. Enfermedades raras. Concepto, epidemiología y situación actual en España. An Sist Sanit Navar. 2008; 31(16 Supl 2): 9-20.

Serrano Aguilar P, Perestelo Pérez L, García Blasco MJ, Ramalle Gómara E, Pérez Ramos J. Registros y bases de datos existentes en España sobre las enfermedades raras (nº exp. 05/90228). Financiado por el Fondo de Investigaciones Sanitarias, Evaluación de Tecnologías Sanitarias, Instituto de Salud Carlos III.

Zurriaga Lloréns O, Botella Rocamora P. Distribución de las enfermedades raras en España. JANO Med Humanid. 2008; (1679): 25.

Zurriaga Lloréns O, Martínez García C, Arizo Luque V, Sánchez Pérez MJ, Ramos Aceitero JM, García Blasco MJ et al. Los registros de enfermedades en la investigación epidemiológica de las enfermedades raras en España. Rev Esp Salud Pública. 2006; 80(3):249-257. Disponible en: <http://scielo.isciii.es/pdf/resp/v80n3/06original.pdf>

Organización Mundial de la Salud (OMS). Clasificación Internacional de Enfermedades. 9ª Revisión. Modificación Clínica (CIE-9-MC) 5ª ed. OMS; 2006.

OMS. Clasificación Internacional del Funcionamiento, de la Discapacidad y de la Salud: CIF. 3ªed. OMS-Ministerio de Trabajo y Asuntos Sociales; 2001.

Comisión Europea. Dirección General de Sanidad y Protección de los Consumidores. Consulta Pública. Las Enfermedades Raras: un desafío para Europa. Luxemburgo: Comisión Europea; 2008. L-2920. Disponible en: http://ec.europa.eu/health/ph_threats/non_com/docs/raredis_comm_es.pdf

Organización Mundial de la Salud. Clasificación estadística internacional de enfermedades y problemas relacionados con la salud. 10ª Revisión (CIE-10). Washington, D.C.: OMS; 2007. Disponible en: <http://www.who.int/classifications/apps/icd/icd10online/>

Prevención y detección precoz

Ley 14/2007 de Investigación Biomédica. Boletín Oficial del Estado, nº 159, (4 de julio de 2007).

Ley 33/2011, de 4 de octubre, General de Salud Pública. Boletín Oficial del Estado, nº 240, (5 de octubre de 2011).

Documento marco sobre cribado poblacional. Ponencia de cribado poblacional de la Comisión de Salud Pública. Disponible en: https://www.msssi.gob.es/profesionales/saludPublica/prevPromocion/docs/Cribado_poblacional.pdf

EUROCAT (European Surveillance of Congenital Anomalies) and EUROPLAN (European Project for Rare Diseases National Plans development). Primary Prevention of Congenital Anomalies. Recommendations on policies to be considered for the primary prevention of congenital anomalies in National Plans and Strategies on Rare Diseases. Disponible en: <http://www.eurocat-network.eu/preventionandriskfactors/primaryprevention>.

Atención sanitaria

Por un modelo sanitario para la Atención a las personas con Enfermedades Raras en las Comunidades Autónomas. Estudio ENSERio2. Federación Española de Enfermedades Raras (FEDER). Disponible en: <http://www.enfermedades-raras.org/index.php/categoriaprueba4/1918-estudio-enserio2-15447036>

REAL DECRETO 1302/2006, de 10 de noviembre, por el que se establecen las bases del procedimiento para la designación y acreditación de los centros, servicios y unidades de referencia del Sistema Nacional de Salud. Boletín Oficial del Estado, nº 270, (11 de noviembre de 2006).

Real Decreto 81/2014, de 7 de febrero, por el que se establecen normas para garantizar la asistencia sanitaria transfronteriza, y por el que se modifica el Real Decreto 1718/2010, de 17 de diciembre, sobre receta médica y órdenes de dispensación. Boletín Oficial del Estado, nº 34, (8 de febrero de 2014).

Reglamento (CE) n.º 883/2004, de 29 de abril de 2004, del Parlamento Europeo y Consejo sobre la coordinación de los sistemas de seguridad social. (DOUE DE 30 DE ABRIL DE 2004).

García-Ribes M, Gaité L. El médico de familia ante las enfermedades raras: un nuevo desafío para la coordinación asistencial. Aten Primaria. 2005;36:243.

Terapias

Real Decreto 1030/2006, de 15 de septiembre, por el que se establece la cartera de servicios comunes del Sistema Nacional de Salud y el procedimiento para su actualización. Boletín Oficial del Estado, nº 222 (16 de septiembre de 2006).

Reglamento (CE) nº 141/2000 del Parlamento Europeo y del Consejo, de 16 de diciembre de 1999, sobre medicamentos huérfanos. (DOUE DE 22 DE ENERO DE 2000)

Ley 29/2006, de 26 de julio, de garantías y uso racional de los medicamentos y productos sanitarios. Boletín Oficial del Estado, nº 178 (27 de julio de 2006).

Real Decreto 1345/2007, de 11 de octubre, por el que se regula el procedimiento de autorización, registro y condiciones de dispensación de los medicamentos de uso humano fabricados industrialmente. Boletín Oficial del Estado, nº 267 (7 de noviembre de 2007).

Reglamento (CE) No 1394/2007 del Parlamento Europeo y del Consejo de 13 de noviembre de 2007 sobre medicamentos de terapia avanzada y por el que se modifican la Directiva 2001/83/CE y el Reglamento (CE) no 726/2004. (DOUE DE 10 DE DICIEMBRE DE 2012)

Directiva 2001/83/CE del Parlamento Europeo y del Consejo de 6 de noviembre de 2001 por la que se establece un código comunitario sobre medicamentos para uso humano. (DOUE DE 28 DE NOVIEMBRE DE 2001)

Reglamento (CE) No 1394/2007 del Parlamento Europeo y del Consejo de 13 de noviembre de 2007 sobre medicamentos de terapia avanzada y por el que se modifican la Directiva 2001/83/CE y el Reglamento (CE) no 726/2004. (DOUE DE 10 DE DICIEMBRE DE 2007)

Real Decreto 1301/2006, de 10 de noviembre, por el que se establecen las normas de calidad y seguridad para la donación, la obtención, la evaluación, el procesamiento, la preservación, el almacenamiento y la distribución de células y tejidos humanos y se aprueban las normas de coordinación y funcionamiento para su uso en humanos. Boletín Oficial del Estado, nº 270 (11 de noviembre de 2006).

Directiva 93/42/CEE del Consejo de 14 de junio de 1993 relativa a los productos sanitarios. (DOUE DE 12 DE JULIO DE 1993)

Directiva 90/385/CEE del Consejo de 20 de junio de 1990 relativa a la aproximación de las legislaciones de los Estados Miembros sobre los productos sanitarios implantables activos. (DOUE DE 20 DE JULIO DE 1990)

Real Decreto 223/2004, de 6 de febrero, por el que se regulan los ensayos clínicos con medicamentos. Boletín Oficial del Estado, nº 33 (7 de febrero de 2004).

Real Decreto 1015/2009, de 19 de junio, por el que se regula la disponibilidad de medicamentos en situaciones especiales. Boletín Oficial del Estado, nº 174 (20 de julio de 2009).

Bel Prieto E, Bonet Clos, Posada de la Paz M. Las enfermedades raras y los medicamentos huérfanos en España: el Grupo de investigación Terapéutica de Enfermedades Raras (GITER) de la Red epidemiológica para la investigación de Enfermedades Raras (REpIER). Cienc Tecnol Pharm 2005; 15(1): 33-42.

Atención sociosanitaria

Ley 16/2003, de 28 de mayo, de Cohesión y Calidad del Sistema Nacional de Salud. Boletín Oficial del Estado, nº 128, (29 de mayo de 2003).

Ley 39/2006, de Promoción de la Autonomía Personal y Atención a las Personas en situación de Dependencia. Boletín Oficial del Estado, nº 299, (15 de diciembre de 2006).

Real Decreto 174/2011, de 11 de febrero, por el que se aprueba el baremo de valoración de la situación de dependencia establecido por la Ley 39/2006, de 14 de diciembre, de Promoción de la Autonomía Personal y Atención a las personas en situación de dependencia. Boletín Oficial del Estado, nº 42, (18 de febrero de 2011).

Ley 13/1982, de 7 de abril, de Integración Social de los Minusválidos (LISMI). Boletín Oficial del Estado, nº 103, (30 de abril de 1982).

Ley 51/2003, de 2 de diciembre, de Igualdad de Oportunidades, No Discriminación y Accesibilidad Universal de las Personas con Discapacidad (LIONDAU). Boletín Oficial del Estado, nº 289, (3 de diciembre de 2003).

Ley 39/2006, de 14 de diciembre, de Promoción de la Autonomía Personal y Atención a las personas en situación de dependencia. Boletín Oficial del Estado, nº 299, (15 de diciembre de 2006).

Real Decreto 1148/2011, de 29 de julio, para la aplicación y desarrollo, en el sistema de la Seguridad Social, de la prestación económica por cuidado de menores afectados por cáncer u otra enfermedad grave. Boletín Oficial del Estado, nº 182, (30 de julio de 2011).

Real Decreto 1542/2011, de 31 de octubre, por el que se aprueba la Estrategia Española de Empleo 2012-2014.7. Boletín Oficial del Estado, nº 279 (19 de noviembre de 2011).

Resolución de 25 de julio de 2013, de la Secretaría de Estado de Servicios Sociales e Igualdad, por la que se publica el Acuerdo del Consejo Territorial de Servicios Sociales y del Sistema para la Autonomía y Atención a la Dependencia sobre criterios comunes, recomendaciones y condiciones mínimas de los planes de atención integral a menores de tres años en situación de dependencia o en riesgo de desarrollarla y evaluación anual correspondiente al ejercicio 2012 de los resultados de aplicación de la Ley 39/2006, de 14 de diciembre, de Promoción de la Autonomía Personal y atención a las personas en situación de dependencia. Boletín Oficial del Estado, nº 184 (2 de agosto de 2013).

Libro Blanco de Atención a las Personas en situación de Dependencia e España (2004). Edita: Ministerio de Trabajo y Asuntos Sociales. Secretaría de Estado de Servicios Sociales, Familias y Discapacidad. Instituto de Mayores y Servicios Sociales (IMSERSO). Disponible en: <http://www.dependencia.imserso.es/InterPresent2/groups/imserso/documents/binario/libroblanco.pdf>

Avellaneda A, Izquierdo M, Torrent-Farnell J, Ramón JR. Enfermedades Raras: Enfermedades crónicas que requieren un nuevo enfoque sociosanitario. An Sist Sanit Navar. 2007;30(2)177-190.

Del Barrio JA, Castro A. Infraestructura y recursos de apoyo social, educativo y sanitario en las enfermedades raras. An Sist Sanit Navar. 2007;30(2)153-163.

European Organisation for Rare Diseases (EURORDIS). The voice of 12.000 patients. Experiences and Expectations of Rare Disease Patients on Diagnosis and Care in Europe. A report based on the EurordisCare2 and EurordisCare3 Surveys. France: Eurordis; 2009. Disponible en: http://www.eurordis.org/IMG/pdf/voice_12000_patients/EUORDISCARE_FULLBOOKr.pdf

Servicio de Pediatría Hospital Universitario "Marqués de Valdecilla". Universidad de Cantabria. Necesidades de los pacientes pediátricos con enfermedades raras y de sus familias en Cantabria. Documentos 69/2005. Real Patronato sobre Discapacidad. Ministerio de Trabajo y Asuntos Sociales. 2005.

ⁱ Ontología es un término utilizado en informática y ciencias de la computación. Una ontología representa formalmente una noción de la realidad que se basa en un conjunto de conceptos de un determinado dominio del conocimiento. Las ontologías son marcos estructurales para la organización de la información y se utiliza en inteligencia artificial, portales (web) semánticos, ingeniería de programas (software), informática biomédica, y otros campos, como una forma de representación del conocimiento acerca del mundo o parte del mismo. Como ejemplo, el proyecto 'Ontología Génica' provee un vocabulario controlado que describe el gen y los atributos del producto génico en cualquier organismo.

ⁱⁱ Tener en cuenta las variables capaces de ofrecer información sobre la efectividad del producto desde las primeras fases de desarrollo del mismo permite con el mismo esfuerzo trabajar en dos dosieres diferentes, uno para autorización y otro para una futura financiación del producto. En la EMA ya se está convocando a las Agencias de evaluación de tecnología sanitaria para que opinen sobre el diseño de los estudios de fase III a fin de recopilar datos que les sean útiles a estos organismos.

ⁱⁱⁱ El ERA, Invita a los Estados Miembros a:

- Crear un marco legal y político y proporcionar incentivos para: Suprimir barreras legales y de cualquier otro tipo para la contratación, retención y promoción de las investigadoras, Abordar los desequilibrios de género en los procesos de toma de decisión y fortalecer la dimensión de género en los programas de investigación
- Desarrollar partenariados con las agencias financiadoras, las organizaciones científicas y las universidades para promover el cambio institucional y cultural sobre el género – a través de Cartas, acuerdos , premios
- Asegurar que al menos el 40% del sexo infrarepresentado participa en los comités encargados de evaluar personas y programas de investigación

Invita a las organizaciones y actores científicos a aplicar el cambio institucional en relación a la gestión de recursos humanos, financiación, toma de decisiones y programas de investigación a través de Planes de Igualdad de Género

La Comisión se compromete a:

- Promover la igualdad de género y la integración de la dimensión de género en los programas y proyectos de Horizonte 2020, desde la concepción, la ejecución y la evaluación, incluyendo el uso de incentivos.
- Proponer en 2013 una Recomendación a los Estados Miembros con directrices comunes sobre el cambio institucional para promover la igualdad de género en las universidades e instituciones de investigación.

La Comisión tiene como acciones en curso desde 2013:

1. Horizonte 2020, art 15 del texto propuesto inicialmente por la Comisión incluye el cambio estructural de las instituciones y la integración de la dimensión de género en la investigación y la innovación
2. Recomendación sobre Género y Ciencia, documento de política europea dirigido a los estados miembros
3. ERA²NET sobre Género y Ciencia, consorcio con FR, NO, SI, CY y otros países
4. Gendered Innovations, Lanzamiento Parlamento Europeo, marzo 2013.

Estrategia en Enfermedades Raras del Sistema Nacional de Salud

Informe de evaluación y
líneas prioritarias de actuación

Ministerio de Sanidad
2024

Pendiente de NIPO

ESTRATEGIA EN ENFERMEDADES RARAS DEL SISTEMA NACIONAL DE SALUD

**Informe de evaluación y
líneas prioritarias de actuación**

**Ministerio de Sanidad
2024**

COORDINACIÓN Y DIRECCIÓN DEL PROYECTO

- Subdirección General de Calidad Asistencial. Dirección General de Salud Pública y Equidad en Salud. Ministerio de Sanidad.
 - Coordinación Técnica.
 - Carla Alejandra Dueñas Cañas.
 - María Dolores Perea Aceituno.
 - Yolanda Agra Varela. Subdirectora General de Calidad Asistencial.
 - Nuria Prieto Santos. Subdirectora Adjunta de Calidad Asistencial.
- Con colaboración de Laura Varo González. Técnica Superior Externa (Tragsatec).

COMITÉ INSTITUCIONAL DEL PROYECTO

- Andalucía: Beatriz Muñoz Cabello y Javier Blasco Alonso.
- Aragón: Esther del Corral.
- Asturias: Mario Juan Margolles Martins.
- Baleares: Teresa Bosch y Eusebi J. Castaño Riera.
- Canarias: Francisco Javier Afonso López.
- Cantabria: Domingo González-Lamuño y Luis Miguel Ruiz Ceballos.
- Castilla y León: Luis A. Gómez Iglesias y Purificación de la Iglesia Rodríguez.
- Castilla la Mancha: María Teresa Martín Rubio y Emma Corraliza Infanzón.
- Cataluña: Alex Guarga Rojas y Assumpta Ricart Conesa.
- Extremadura: Antonia Mª Vas Falcón.
- Galicia: Miren Payo Puente, Consuelo Benito y Gonzalo Rivas Costa.
- La Rioja: Enrique Ramalle Gómara.
- Madrid: Carolina Rodríguez Gay y María Vicenta Labrador Cañadas.
- Murcia: Isabel Ayala Vigueras y Encarna Guillen Navarro.
- Navarra: María José Lasanta Sáez.
- País Vasco: Mikel Sánchez Fernández.
- Comunidad Valenciana: María Jesús Arilla Morell y Cristina Ruiz Cavanilles.
- Ingesa (Ceuta y Melilla): Aurora Peña López y Eva Santisteban Provencio.

MINISTERIO DE SANIDAD

- Subdirección General de Cartera de Servicios del Sistema Nacional de Salud y Fondos de Compensación.
 - Carmen Pérez Mateos.
 - María Luisa Vicente Sáiz.
- Dirección General de Cartera Común de Servicio del SNS y Farmacia.
 - Javier García del Pozo.
- Subdirección General de Promoción de la Salud y Prevención.
- Unidad de Programas de Cribado.
 - Estefanía García Camiño.
 - María Teresa Herrero Díez.
- Departamento de medicamentos de uso humano.
 - Antonio López Navas.
- Observatorio de Salud de las Mujeres.

- Rosa Mª López Rodríguez.
- Subdirección General de Información Sanitaria.
 - Alberto Navarro.
- Centro de Coordinación de Alertas y Emergencias Sanitarias (CCAES). Registro Estatal de Enfermedades Raras (ReeR*).
 - María Dolores Perea Aceituno.
 - Pilar Soler Crespo.

COMITÉ TÉCNICO

- Coordinación Científica.
 - Francesc Palau Martínez. Jefe de Servicio Medicina Genética y Director, Instituto Pediátrico de Enfermedades Raras. Investigador, CIBER de Enfermedades Raras. Hospital Sant Joan de Déu, Barcelona.
 - Mari Luz Couce Pico. Mari Luz Couce Pico. Doctora en Medicina y Cirugía. Pediatra y Jefa de Servicio de Neonatología. Directora de la Unidad de Diagnóstico y Tratamiento de Enfermedades Metabólicas Congénitas. Hospital Clínico Universitario de Santiago de Compostela.
 - José Hernández Rodríguez. Consultor Senior, Servicio de Enfermedades Autoinmunes. Coordinador del Programa Clínic de Enfermedades Minoritarias. Hospital Clínic de Barcelona, Universidad de Barcelona.
 - Virginia Corrochano James. Centro de Investigación Biomédica en Red de Enfermedades Raras, Instituto de Salud Carlos III.
 - Beatriz Gómez González. Centro de Investigación Biomédica en Red de Enfermedades Raras, Instituto de Salud Carlos III.
- Sociedades Científicas.
- Federación Española de Enfermedades Raras (FEDER). Juan Carrión e Isabel Motero.
- Unión Española de Sociedades Científicas de Enfermería (UESCE). José Manuel Corbelle Álvarez.
- Sociedad Española de Medicina Interna (SEMI). Antoni Riera Mestre.
- Asociación Española de Genética Humana (AEGH). Encarna Guillén Navarro y Belén Pérez González.
- Sociedad Española de Neurología (SEN). María Jesús Sobrido Gómez.
- Asociación Española para el estudio de los Errores Congénitos Del Metabolismo (AECOM). Mª Luz Couce Pico.
- Asociación Española de Pediatría (AEP). Maria Luz Couce Pico y Fernando Santos Simarro.
- Sociedad Española de Medicina Familiar y Comunitaria (SEMFYC). Miguel García Ribes.
- Federación de Asociaciones de Enfermería Familiar y Comunitaria (FAECAP). Ana Covadonga Pisano.
- Sociedad Española de Medicina De Laboratorio (SECQ). Eva M. Barrenechea Iparragirre y María Santamaría González.
- Sociedad Española de Inmunología (SEI). Oscar de la Calle.

- Asociación Española de Pediatría de Atención Primaria (AEPAP). María Teresa Arroyo Romo, Raquel Acebes Puertas y Eulalia Muñoz Hiraldo.
- Federación Española de Enfermedades Neuromusculares (ASEM). Manuel Rego Collazo y Mónica Suarez.
- Sociedad Española de Médicos de Atención Primaria (SEMERGEN). Enrique José Gamero de Luna.
- Sociedad Española de Médicos Generales y de Familia (SEMG). María Sanz Almazán.
- Federación Española de Enfermedades Metabólicas Hereditarias. Aitor Calero García.
- Sociedad Española de Neumología Y Cirugía Torácica (SEPAR). María Molina Molina.
- Sociedad Española de Nutrición Clínica y Metabolismo (SENPE). Miguel Ángel Martínez Olmos.
- Sociedad Española del Dolor (SED). María Madariaga Muñoz.
- Sociedad Española de Farmacia Hospitalaria (SEFH). Jose Luis Poveda.
- Sociedad Española de Farmacología Clínica (SEFC). Inmaculada Danés Carreras.
- Sociedad Española de terapia génica y celular (SETGYC). Gloria Gonzalez-Aseguinolaza.
- Sociedad Española de Rehabilitación y Medicina Física (SERMEF). Carolina de Miguel Benadiba.
- Sociedad Española de Medicina de Urgencias y emergencias (SEMES).
- Sociedad Española de Epidemiología (SEE). Oscar Zurriaga.
- IMSERSO. Instituto de Mayores y Servicios Sociales. Inés Palanca Sáenz.

GRUPO ReeR

*Centro de Coordinación de Alertas y Emergencias Sanitarias (CCAES). o María Dolores Perea Aceituno. Pilar Soler Crespo. Enrique Gutiérrez González.

Instituto de Salud Carlos III. Instituto de Investigación de Enfermedades Raras (IIER). Eva Bermejo Sánchez. Verónica Alonso Ferreira y Ana Villaverde Hueso.

Andalucía: Dolores Muñoyerro Muñiz, Nieves Caro Melero. Aragón: Luisa Compés Dea, Javier Moll Lecha. Asturias: Mario Juan Margolles Martins, Eva García Fernandez. Balears, Illes: Mercedes Caffaro Rovira. Canarias: Patricia Carrillo Ojeda. Cantabria: German Romero Ruiz, Fernando González. Castilla y León: Cristina Ruiz Sopena, Rufino Alamo Sanz. Castilla-La Mancha: Gonzalo Gutiérrez Ávila, Pilar Peces, Marta Sedano Valdivieso. Catalunya: Cristina Mallol, Ariadna Sanz, Rita Reig. Comunitat Valenciana: Oscar Zurriaga Lloréns, Marta Serra Briz, Rocío Zurriaga Carda. Extremadura: Juan Antonio Linares Dópido, Noa Batalla Rebollo, Cristina Andreu Salete, Santiago Vicente Iglesias, Cecilia Gordillo Romero. Galicia: Raquel Vázquez Mourelle, Consuelo Benito Torres, Miren Payo Puente, Gonzalo Rivas Costa. Comunidad de Madrid: María Felicitas Domínguez Berjón, Jenaro Astray Mochales, Juan Pablo Chalco Orrego, María D. Esteban Vasallo, Marina Gutierrez Moronta. Región de Murcia: Joaquín A. Palomar Rguez., Juana Mª Cayuela Fuentes, Pilar Mira Escolano. Comunidad Foral de Navarra: Eva Ardanaz Aicua, Marcela Guevara Eslava, Esther Vicente Cemborain. País Vasco: Luis Javier Echevarría Glez de Garibay, María del Henar Sampedro García. La Rioja: Enrique Ramalle Gómara, María Isabel Palacios Castaño. Ceuta: Mercedes Forja, María Inmaculada Guerrero Miralles. Melilla: Francisco Toquero de la Torre.

Este documento ha sido encargado a ALAMO CONSULTING S.L. en el marco del contrato nº expediente 202207CM0022.

Este documento ha sido encargado a INN4ALL - Grupo de investigación en Innovación, Ciencia y Sociedad (UNIVERSITAT DE VALÈNCIA ESTUDI GENERAL) en el marco del contrato nº expediente 202307CM0034.

ÍNDICE DE CONTENIDOS

RESUMEN EJECUTIVO	9
INTRODUCCIÓN	10
METODOLOGÍA.....	12
SITUACIÓN ACTUAL DE LAS EE.RR. EN ESPAÑA.....	14
ANÁLISIS Y RESULTADOS DE LOS INDICADORES	17
LÍNEA ESTRATÉGICA 1. Información sobre EE.RR.	18
1.1 Información sobre EE.RR. y recursos disponibles.....	18
1.2 Registros.....	22
Línea Estratégica 1: Conclusiones.....	31
LÍNEA ESTRATÉGICA 2. Prevención y detección precoz.....	32
2.1 Prevención	32
2.2 Detección precoz.....	35
Línea Estratégica 2: Conclusiones.....	43
LÍNEA ESTRATÉGICA 3. Atención Sanitaria.....	44
3.1 Atención Sanitaria.....	44
Línea Estratégica 3: Conclusiones.....	56
LÍNEA ESTRATÉGICA 4. Terapias	57
4.1 Medicamentos huérfanos, coadyuvantes y productos sanitarios.....	57
Línea Estratégica 4: Conclusiones.....	64
LÍNEA ESTRATÉGICA 5. Atención Sociosanitaria.....	65
5.1 Atención sociosanitaria.....	65
Línea Estratégica 5: Conclusiones.....	75
LÍNEA ESTRATÉGICA 6: Investigación.....	76
6.1 Investigación.....	76
Línea Estratégica 6: Conclusiones.....	86
LÍNEA ESTRATÉGICA 7: Formación.....	87
7.1 Formación.....	87
Línea Estratégica 7: Conclusiones.....	91
APLICACIÓN DE LA ESTRATEGIA	92
8.1. Aplicación de las líneas estratégicas de EE.RR. por las CC.AA.....	92
8.2. Acciones respecto a la aplicación de las líneas estratégicas de EE.RR.	93
Aplicación de la Estrategia: Conclusiones.....	98
IDENTIFICACIÓN DE NECESIDADES PRIORITARIAS	99
Identificación de Necesidades Prioritarias: Conclusiones	103
AVANCES EN LA IMPLEMENTACIÓN DE LA ESTRATEGIA	104
Disponibilidad de planes y programas específicos.....	104
Avances en gestión clínica y calidad asistencial	107
Avances en la Implementación de la Estrategia: Conclusiones	110
LÍNEAS PRIORITARIAS DE ACTUACIÓN.....	111
Identificación de líneas prioritarias de actuación	111
Recomendaciones	112
CONCLUSIONES	117
Objetivos con alta implantación.....	117
Objetivos en proceso de implantación.....	119
Objetivos con menor implantación.....	121
Indicadores sin conclusiones	121
BIBLIOGRAFÍA	122
ABREVIATURAS Y ACRÓNIMOS.....	129
ANEXOS	131
A. FICHAS TÉCNICAS DE INDICADORES.....	131
B. TABLAS DE DATOS.....	161
C. RESPUESTAS AMPLIADAS.....	169
D. REFERENCIAS ADICIONALES FEDER	182
E. CUESTIONARIO.....	185
F. TABLA DE RESPUESTAS DE LAS CC.AA.....	193

ÍNDICE DE TABLAS

Tabla 1. Estrategia en EE.RR. del SNS: Líneas, objetivos e indicadores asociados.	11
Tabla 2. Objetivos e indicadores asociados a la Línea Estratégica 1.	18
Tabla 3. Tipo de información disponible sobre EE.RR. en las distintas CC.AA.	19
Tabla 4. Formatos y tipología de la información disponible por CC.AA.	20
Tabla 5. Indicadores asociados al Objetivo 1 y grado general de cumplimiento.	22
Tabla 6. Localización de la información sobre Registro Poblacional de EE.RR.	23
Tabla 7. Dificultades asociadas a la participación en ReeR y acciones desarrolladas.	25
Tabla 8. Indicadores asociados al Objetivo 2 y grado general de cumplimiento.	30
Tabla 9. Objetivos e indicadores asociados a la Línea Estratégica 2.	32
Tabla 10. BB.PP. en la Estrategia en Atención al Parto y Salud Reproductiva del SNS.	34
Tabla 11. Indicadores asociados al Objetivo 3 y grado general de cumplimiento.	35
Tabla 12. Informes de evaluación de diagnóstico prenatal.	35
Tabla 13. Indicador asociado al Objetivo 4 y grado general de cumplimiento.	36
Tabla 14. Tasa de detección por enfermedad y año y acumulada 2016-2020.	38
Tabla 15. Tiempo de instauración del tratamiento. Año 2020.	40
Tabla 16. Indicadores asociados al Objetivo 5 y grado general de cumplimiento.	42
Tabla 17. Objetivos e indicadores asociados a la Línea Estratégica 3.	44
Tabla 18. Tipología de las Unidades de Ref. de atención de EE.RR. en las CC.AA.	45
Tabla 19. Unidades de Referencia acreditadas en las CC.AA.	48
Tabla 20. Indicadores asociados al Objetivo 8 y grado general de cumplimiento.	51
Tabla 21. Recursos de rehabilitación integral para enfermos de EE.RR.	52
Tabla 22. Indicadores asociados al Objetivo 9 y grado general de cumplimiento.	55
Tabla 23. Objetivos e indicadores asociados a la Línea Estratégica 4.	57
Tabla 24. Tipo de centro que asume el gasto en medicamentos huérfanos.	60
Tabla 25. Indicadores asociados al Objetivo 11 y grado general de cumplimiento.	61
Tabla 26. Indicadores asociados al Objetivo 12.	63
Tabla 27. Objetivos e indicadores asociados a la Línea Estratégica 5.	65
Tabla 28. Tipos de acciones informativas de EE.RR. en las CC.AA.	66
Tabla 29. Indicadores asociados al Objetivo 16 y grado general de cumplimiento.	73
Tabla 30. Objetivos e indicadores asociados a la Línea Estratégica 6.	76
Tabla 31. Líneas de actuación por CC.AA. para fomentar la investigación en EE.RR.	83
Tabla 32. Indicadores asociados al Objetivo 19 y grado general de cumplimiento.	85
Tabla 33. Objetivos e indicadores asociados a la Línea Estratégica 7.	87
Tabla 34. Actividades formativas de las CC.AA.	88
Tabla 35. Indicadores asociados al Objetivo 24 y grado general de cumplimiento.	90
Tabla 36. Líneas de la estrategia de EE.RR. implementadas por las CC.AA.	92
Tabla 37. Aplicación de la estrategia de EE.RR. por CC.AA.	97
Tabla 38. Líneas /necesidades según el nivel de prioridad indicado por las CC.AA.	99
Tabla 39. Resumen de prioridades identificadas por las CC.AA.	101
Tabla 40. Grado de implementación de planes o programas específicos por CC.AA.	104
Tabla 41. Indicadores con un grado de alcance menor al 70%.	111
Tabla B1. Número de casos vivos a 1 de enero de 2020 según sexo.	161
Tabla B2. Casos fallecidos según sexo (2010-2019).	161
Tabla B3. Casos vivos a 1 de enero de 2020 por enfermedad y grupo de edad.	162
Tabla B4. Fallecidos por enfermedad y grupo de edad (2010-2019).	162
Tabla B5. Casos notificados al ReeR según CC.AA., declarante y año de captación.	162
Tabla B6. Número de ingresos hospitalarios por año, según su procedencia.	163
Tabla B7. Altas hospitalarias de pacientes con EE.RR. por cada 10.000 habitantes.	164
Tabla B8. Altas hospitalarias por enfermedad según el RAE-CMBD.	165
Tabla B9. Ingresos de pacientes en UVI por EE.RR. Periodo 2016-2020.	166
Tabla B10. Número de pacientes por EE.RR., sexo y edad. Periodo 2016-2020.	167
Tabla B11. Porcentaje de éxitos intrahospitalarios por enfermedad rara.	168

ÍNDICE DE FIGURAS

Figura 1. Casos vivos a 1 de enero de 2020 según sexo y enfermedad.....	15
Figura 2. Casos fallecidos por sexo (2010-2019).....	15
Figura 3. Casos vivos a 1 de enero de 2020 por grupo de edad para cada enfermedad.....	16
Figura 4. Casos fallecidos por grupo de edad y enfermedad (2010-2019).....	16
Figura 5. Participación de las CC.AA. en el ReeR según el año de incorporación.	24
Figura 6. Número de ingresos hospitalarios por año, según su procedencia.....	26
Figura 7. Número de altas hospitalarias por cada 10.000 habitantes (2016-2020).....	27
Figura 8. Porcentaje de altas sobre el total de altas e ingresos en UVI	28
Figura 9. Casos de hospitalización en centros sanitarios.....	29
Figura 10. Éxitus intrahospitalarios por enfermedad rara.....	29
Figura 11. Número de casos y portadores detectados anualmente (2016-2020).	38
Figura 12. Tiempos de toma de muestra en las CC.AA.	39
Figura 13. Tiempos de transporte de muestra en las CC.AA.....	40
Figura 14. CC.AA. con mecanismos de control de medicamentos huérfanos.....	58
Figura 15. Evolución de participación en ensayos clínicos autorizados por CC.AA.	62
Figura 16. Número de ensayos clínicos autorizados en España (2014-2022).	63
Figura 17. CC.AA. con algún centro y/o grupo de investigación sobre EE.RR.....	76

RESUMEN EJECUTIVO

El presente informe ofrece un análisis de la situación en España con respecto al grado de cumplimiento de las distintas actuaciones recogidas en la Estrategia en EE.RR. del SNS. En términos generales, el marco temporal cubierto por el presente informe comprende el periodo 2014– 2023, aunque para ciertos indicadores, se ha podido recabar información solamente hasta el año 2022.

Se ha analizado la información disponible en fuentes de datos como el Registro de Actividad de Atención Sanitaria Especializada (RAE-CMBD) o el Registro Estatal de Enfermedades Raras (ReeR). Además, se ha recopilado la información suministrada por las Comunidades Autónomas y Ciudades con Estatuto de Autonomía (de aquí en adelante, CC.AA.) en cuanto a las acciones emprendidas y estado del abordaje de EE.RR. en cada CC.AA. Este análisis ha permitido conocer el grado en que las CC.AA. han avanzado en cada línea, así como identificar las carencias y establecer un conjunto de líneas prioritarias de actuación.

Por tanto, el objetivo principal del presente informe es analizar el **grado de cumplimiento de los objetivos** planteados en la estrategia. Adicionalmente, se plantean los siguientes objetivos secundarios:

- a) Analizar el **grado de avance** en la implementación de la Estrategia de Enfermedades Raras en cada CC.AA. a través del estudio de indicadores específicos asociados a cada objetivo.
- b) Extraer **conclusiones** a partir de las acciones realizadas por las distintas CC.AA. para implementar la Estrategia de EE.RR.
- c) Proponer **líneas prioritarias** de actuación a partir del análisis de los indicadores y las necesidades de las distintas CC.AA.

El informe se estructura de la siguiente forma. La [Introducción](#) presenta las líneas de actuación y los objetivos asociados con Estrategia en EE.RR. del Sistema Nacional de Salud (SNS). En la sección [Metodología](#), se explica en detalle las principales fuentes de datos utilizadas para el informe. La sección '[Situación Actual de las EE.RR. en España](#)', se ofrece un resumen de los indicadores principales sobre el estado de las EE.RR. en España. La sección '[Análisis y Resultados de los Indicadores](#)' analiza los indicadores asociados a cada una de las líneas estratégicas. Para cada indicador se ofrecen resultados globales, así como información adicional relacionada con las distintas CC.AA. Además, se analizan aspectos relacionados con la aplicación de la estrategia por parte de las distintas CC.AA., se identifican necesidades prioritarias y se discuten avances y dificultades asociadas a la implementación. Finalmente, se definen una serie de [líneas prioritarias](#) de actuación y se proporcionan [conclusiones generales](#).

INTRODUCCIÓN

La Unión Europea define como enfermedad rara, minoritaria o poco frecuente aquella que, con peligro de muerte o invalidez crónica, tiene una prevalencia menor de 5 casos por cada 10.000 habitantes. Hasta la fecha, se han identificado más de 7.000 enfermedades raras¹ (de aquí en adelante, EE.RR.). La mayoría de ellas son severas, crónicas y progresivas. Aunque las EE.RR. afectan a un número limitado de personas, su prevalencia global es alta. En el mundo, existen aproximadamente 350 millones de personas afectadas por EE.RR. En Europa, se estima que alrededor del 6% de la población podría verse afectada por una enfermedad rara en el transcurso de su vida. Es importante indicar que realizar estimaciones asociadas a la prevalencia y contabilización de pacientes afectados por EE.RR. es muy complejo². Considerando dicha complejidad, se estima que en España existe en torno a 3 millones de personas afectadas por una enfermedad poco frecuente, o en búsqueda de diagnóstico.

A pesar de los avances en el área, es todavía fundamental avanzar en la calidad y rapidez en el diagnóstico de las EE.RR.: el 25% de los pacientes esperan entre 5 y 30 años para obtener un diagnóstico, y el 40% de ellos recibe un diagnóstico incorrecto³ (Berrocal-Acedo et al, 2022; Páramo-Rodríguez L. et al, 2022). Las EE.RR. suelen provocar un impacto tanto en los pacientes que las sufren directamente como en su entorno familiar y social. Frecuentemente, las personas afectadas sufren uno o varios tipos de discapacidad, lo que conlleva dificultades asociadas, tales como la dificultad intrínseca de convivir con ellas, o la discriminación laboral y/o social. Además, estas patologías suelen suponer un grave riesgo para la vida del paciente y requieren una atención sanitaria prolongada. Generalmente, los tratamientos y medicamentos necesarios son de muy elevado coste por estar destinados a un sector reducido en comparación con otras patologías.

Por todo ello, es fundamental elaborar y desarrollar planes para abordar estas enfermedades. En este marco se debe ubicar la Estrategia en EE.RR. del Sistema Nacional de Salud (SNS), puesta en marcha por el Ministerio de Sanidad, Servicios Sociales e Igualdad y aprobada por el Consejo Interterritorial de Salud en 2009 y sobre la que se realizó una primera revisión en 2014. Esta Estrategia estableció siete líneas de actuación:

- L1. Información sobre las EE.RR.
- L2. Prevención y detección precoz.
- L3. Atención sanitaria.
- L4. Terapias.
- L5. Atención sociosanitaria.
- L6. Investigación.
- L7. Formación.

Dichas líneas de actuación se materializaron en diversos objetivos, a partir de las diversas recomendaciones recibidas por sociedades científicas, asociaciones de pacientes y entes institucionales autorizados. La Tabla 1 detalla las líneas estratégicas, sublíneas, objetivos relacionados con cada una de ellas, y los indicadores asociados a su grado de cumplimiento.

¹ Nguengang Wakap S., Lambert D.M., Oly A., Rodwell C., Gueydan C., Lanneau V., et al. (2020). Estimating cumulative point prevalence of rare diseases: analysis of the Orphanet database. *European Journal of Human Genetics*, 28, 165–73.

² Vicente, E., Pruneda, L., & Ardanaz, E. (2021). Paradoja de la rareza: a propósito del porcentaje de población afectada por enfermedades raras. *Gaceta Sanitaria*, 34, 536-538.

³ Benito-Lozano, J., López-Villalba, B., Arias-Merino, G. et al. (2022) Diagnostic delay in rare diseases: data from the Spanish rare diseases patient registry. *Orphanet J Rare Dis* 17, 418.

Tabla 1. Estrategia en EE.RR. del SNS: Líneas, objetivos e indicadores asociados.

Línea	Sublínea	Objetivo	Indicadores asociados
L1	1.1 Información sobre EE.RR. y recursos disponibles	1. Habilitar la información sobre los recursos disponibles para la atención a las personas con EE.RR. y sus familias.	O1.1. , O1.2. , O1.3. , O1.4. , O1.5. , O1.6. , O1.7.
	1.2. Registros	2. Obtener la información epidemiológica necesaria que permita el desarrollo de políticas sociales, sanitarias y de investigación.	O2.1. , O2.2. , O2.3. , O2.4. , O2.5. , O2.6. , O2.7. , O2.8. , O2.9.
L2	2.1. Prevención	3. Reducir la incidencia de aquellas EE.RR. susceptibles de beneficiarse de programas de prevención primaria.	O3.1. , O3.2. , O3.3.
	2.2. Detección precoz	4. Mejorar el diagnóstico prenatal de las EE.RR.	O4.1.
		5. Mejorar los programas de cribado neonatal de EE.RR. en el SNS.	O5.1. , O5.2. , O5.3. , O5.4. , O5.5. , O5.6. , O5.7. , O5.8.
		6. Mejorar el acceso a pruebas diagnósticas y al consejo genético*.	
L3		7. Agilizar el diagnóstico de sospecha de enfermedad rara en el ámbito de la Atención Primaria*.	
		8. Mejorar la atención sanitaria que reciben pacientes con EE.RR., con el objetivo de que sea integral, continuada y coordinada entre los niveles asistenciales.	O8.1. , O8.2. , O8.3.
		9. Potenciar la rehabilitación integral (física, sensorial y cognitiva) para las personas afectadas por una enfermedad rara, con el fin de optimizar, conservar y/o asegurar sus capacidades residuales.	O9.1. , O9.2. , O9.3. , O9.4.
L4	4.1. Medicamentos huérfanos coadyuvantes y productos sanitarios	10. Garantizar la atención psicológica a las personas afectadas de EE.RR. y sus familiares*.	
		11. Garantizar la accesibilidad en tiempo y forma de los medicamentos huérfanos necesarios para el tratamiento de las EE.RR. en todo el territorio nacional.	O11.1. , O11.2.
	4.2. Terapias avanzadas	12. Potenciar la investigación y el desarrollo de medicamentos huérfanos y tratamiento de alta complejidad.	O12.1. , O12.2. , O12.3. , O12.4. , O12.5. , O12.6.
L5		13. Fomentar el acceso seguro de las personas afectadas por EE.RR. a terapias avanzadas*.	
		14. Coordinar los distintos organismos e instituciones involucradas en la atención de las EE.RR. para que las necesidades socioeconómicas, laborales, educativas, de ocio y técnicas, tanto de las personas afectadas por una enfermedad rara como de la persona cuidadora sean adecuadamente atendidas*.	
		15. Potenciar la integración social, para mejorar la calidad de vida de las personas afectadas por EE.RR. y sus familiares*.	
		16. Fomentar las campañas de sensibilización hacia las EE.RR. para profesionales de la salud, de la educación, del ámbito social y laboral y ciudadanía en general, contribuyendo a generar visibilidad y aumentar su reconocimiento.	O16.1. , O16.2. , O16.3. , O16.4.
L6		17. Potenciar el apoyo al asociacionismo y voluntariado*.	
		18. Garantizar la atención integral a menores de tres años con una enfermedad rara en situación de dependencia o en riesgo de padecerla*.	
L7		19. Apoyar las iniciativas en la investigación epidemiológica, clínica, básica y traslacional sobre EE.RR.	O19.1. , O19.2.
		20. Mantener y mejorar las estructuras y los instrumentos necesarios para el desarrollo de la investigación en EE.RR.*	
L7		21. Aumentar el conocimiento sobre las EE.RR. en la formación de grado de las carreras de ciencias de la salud y ciencias sociales*.	
		22. Profundizar en la noción y manejo de las EE.RR. en la formación de posgrado*.	
		23. Fomentar la formación continuada relacionada con las EE.RR. en la Atención Primaria y Atención Hospitalaria*.	
		24. Realizar programas de formación dirigidos a asociaciones, a los familiares y/o persona cuidadora y a las personas afectadas en materia de cuidados y autocuidados, así como en prevención de las situaciones de dependencia.	O24.1. , O24.2. , O24.3.

Notas: (*) Objetivos no abordados de manera directa por el presente informe.

METODOLOGÍA

La metodología empleada para el presente estudio parte de la definición de un conjunto de indicadores, directamente relacionados con los 24 objetivos definidos en la Estrategia y detallados en la Tabla 1. La información necesaria para cada uno de los indicadores se ha obtenido de distintas fuentes primarias y secundarias, tal como se describe a continuación.

■ Cuestionario

Se diseñó un cuestionario ad-hoc que fue respondido por representantes de las distintas CC.AA. El envío inicial del cuestionario se produjo en julio de 2022, y se realizó una actualización de respuestas en agosto-septiembre de 2023. Se obtuvieron respuestas de las 19 CC.AA., lo que supone una tasa de respuesta del 100%.

Las respuestas al cuestionario han permitido computar indicadores agregados (ej.: porcentaje de CC.AA. que cumplen con un determinado indicador), y obtener información detallada sobre los indicadores propuestos.

■ Registro Estatal de Enfermedades Raras (ReeR)

El ReeR está formado por los registros poblacionales autonómicos de EE.RR. (RAER), encargados de transmitir los datos al primero. Los registros de EE.RR. son herramientas epidemiológicas basadas en métodos observacionales. El 24 de diciembre de 2015 se publicó en el BOE el Real Decreto 1091/2015, de 4 de diciembre, por el que se crea y regula este Registro.

En 2021 se publicó el primer informe anual del ReeR que recoge los casos captados hasta 2018 por parte de las CC.AA. que declararon casos al ReeR en 2021. En 2022 se publicó un segundo informe anual del ReeR y a comienzos de 2024 se ha publicado el informe ReeR [2023](#)⁴. Los datos utilizados para el presente informe han sido obtenidos de los Informes anuales del ReeR ([2021](#) y [2022](#)), lo que implica que dichos datos han sido validados. En términos generales, los datos reflejan indicadores relativos a número de casos notificados al ReeR por las CC.AA. según el año de captación, el número de casos vivos y los fallecidos de cada enfermedad, estratificados por factores tales como el sexo. También se ofrecen datos referentes a la prevalencia puntual por enfermedad y CC.AA.

■ RAE-CMBD

El Registro de Actividad de Atención Especializada (RAE-CMBD) se implantó en 2016 como nuevo modelo de datos del Conjunto Mínimo Básico de Datos de las Altas Hospitalarias, extendiendo el registro a otras áreas alternativas a la hospitalización (hospital de día, gabinetes de técnicas y procedimientos de alta complejidad y urgencias) y al sector privado. Su estructura, formato y contenidos, así como las normas para el registro y envío de la información se recogen en el Real Decreto 69/2015 de 6 de febrero, el cual regula el Registro de Actividad de Atención Especializada. La utilidad del RAE-CMBD ya se ha demostrado en el análisis de resultados de salud previos, tales como las anomalías congénitas⁵ o las neoplasias⁶, entre otras.⁷

⁴ No ha sido posible incorporar los datos del informe ReeR 2023 en el presente informe, puesto que fue publicado en diciembre de 2023. El ReeR 2023 presenta importantes novedades, tales como la incorporación de 3 nuevas EE.RR. (29 EE.RR. granularidad trastorno agrupadas en 24 EE.RR.), con información sobre el periodo analizado, el número de CC.AA. que remiten datos, entre otras.

⁵ Cervero-Carbonell, C., Gimeno-Martos, S., Zurriaga, O., Rabanque-Hernández, M. J., & Martos-Jimenez, C. (2016). The validity of the Spanish Minimum Basic Data Set to identify congenital anomalies in the Valencian Community (Spain). *Gaceta Sanitaria*, 31(3), 220-226.

⁶ Fernández-Navarro, P., López-Abente, G., Salido-Campos, C., & Sanz-Anquela, J. M. (2016). The Minimum Basic Data Set (MBDS) as a tool for cancer epidemiological surveillance. *European Journal of Internal Medicine*, 34, 94-97.

⁷ El listado de enfermedades consideradas para la información relacionada con altas hospitalarias y sus respectivos códigos específicos RAE-CMBD puede consultarse en el siguiente enlace: <https://www.eciemaps.sanidad.gob.es/browser/diagnosticos>

Adicionalmente, se dispone de otras fuentes de información que se detallan a continuación:

■ Estrategias de salud del Sistema Nacional de Salud

Algunas estrategias del SNS contienen directrices y objetivos relacionados con la Estrategia de EE.RR., tales como la Estrategia Nacional de Salud Sexual y Reproductiva⁸, la Estrategia de Atención al Parto Normal (EAPN) en el SNS⁹, la Estrategia de Promoción de la Salud y Prevención en el SNS (EPSP), la Estrategia en Enfermedades Neurodegenerativas del SNS (2016), la Estrategia para el Abordaje de la Cronicidad (2012) o la Estrategia de Salud Pública (2022).

■ Sistemas de información del Ministerio de Sanidad

Se cuenta con información procedente de sistemas de información, vinculados a unidades del Ministerio de Sanidad, que atañen a objetivos concretos de la Estrategia. Entre estos sistemas están los siguientes:

- Sistema de Información de Atención Primaria (SIAP).
- Base de Datos Clínicos de Atención Primaria (BDCAP).
- Sistema de Información del Programa de Cribado Neonatal (PCN) del SNS.
- Registro General de Centros, Servicios y Establecimientos Sanitarios (REGCESS).
- Sistemas de información de la DG de Cartera Común de Servicios del SNS y Farmacia.
- Sistemas de Información de la Agencia Española de Medicamentos y Productos Sanitarios (AEMPS).
- Sistema de Información del Fondo de Cohesión (SIFCO).

■ Otras fuentes de información

Ciertas entidades externas al Ministerio de Sanidad y las CC.AA. aportan información fundamental para el presente estudio. Entre estas entidades cabe citar las siguientes:

- Instituto de Salud Carlos III (ISCIII), a través del Instituto de Investigación de Enfermedades Raras (IIER), fundamentalmente por su gestión en el Registro Estatal de EE.RR. (ReeR).
- Centro de Investigación Biomédica en Red de Enfermedades Raras (CIBERER), que dispone del Mapa de Recursos para Enfermedades Raras en España ([MAPER](http://www.ciberer-maper.es/))¹⁰.
- Federación Española de Enfermedades Raras (FEDER).
- Federación Española de Enfermedades Neuromusculares (ASEM) y las asociaciones de pacientes y familiares integradas en esta organización.
- Orphanet. Portal sobre EE.RR. y medicamentos huérfanos.

⁸ MINISTERIO DE SANIDAD, POLÍTICA SOCIAL E IGUALDAD, 2011.

⁹ MINISTERIO DE SANIDAD Y CONSUMO, 2008.

¹⁰ Disponible en <http://www.ciberer-maper.es/>

SITUACIÓN ACTUAL DE LAS EE.RR. EN ESPAÑA

Esta sección ofrece una visión general de la situación de las EE.RR. en España. La información presentada se basa principalmente en los informes ReeR 2021 y ReeR 2022¹¹. Estos informes proporcionan datos fundamentales para evaluar la situación de las EE.RR. en España. Los informes se generan a partir de la explotación de los datos organizados en un repositorio integrado por la información suministrada por las distintas CC.AA., relativa a los casos¹² identificados en cada territorio. Todos los casos considerados en los informes ReeR son validados, siguiendo criterios establecidos¹³. El último informe ReeR disponible se publicó en 2024, con datos recogidos hasta 2020, procedentes de las CC.AA. que declararon casos al ReeR en 2023.

El ReeR contempla inicialmente 26 EE.RR. con granularidad trastorno¹⁴, que posteriormente se agrupan en las siguientes 22 EE.RR.:

- Ataxia de Friedreich.
- Atrofia Muscular Espinal Proximal.
- Complejo Esclerosis Tuberosa.
- Displasia Renal.
- Distrofia Miotónica de Steinert.
- Enfermedad de Fabry.
- Enfermedad de Gaucher.
- Enfermedad de Huntington.
- Enfermedad de Niemann Pick.
- Enfermedad de Rendu Osler.
- Enfermedad de Wilson.
- Esclerosis Lateral Amiotrófica.
- Fenilcetonuria.
- Fibrosis Quística.
- Hemofilia A.
- Osteogénesis Imperfecta.
- Síndrome de Angelman.
- Síndrome de Beckwith Wiedemann.
- Síndrome de Goodpasture.
- Síndrome de Marfan.
- Síndrome de Prader Willi.
- Síndrome de X Frágil.

La Figura 1 muestra el número de casos vivos a 1 de enero de 2020, según sexo y enfermedad rara, considerando las 22 EE.RR. definidas previamente. En términos generales, se han registrado 28.397 casos vivos con EE.RR. en España, el 45% correspondiente a mujeres y el 55% a hombres. Se observa que el mayor número de casos se concentra en la Distrofia Miotónica de Steinert (12.8% del total de casos vivos en España), seguido por la Hemofilia A y la Fibrosis Quística.

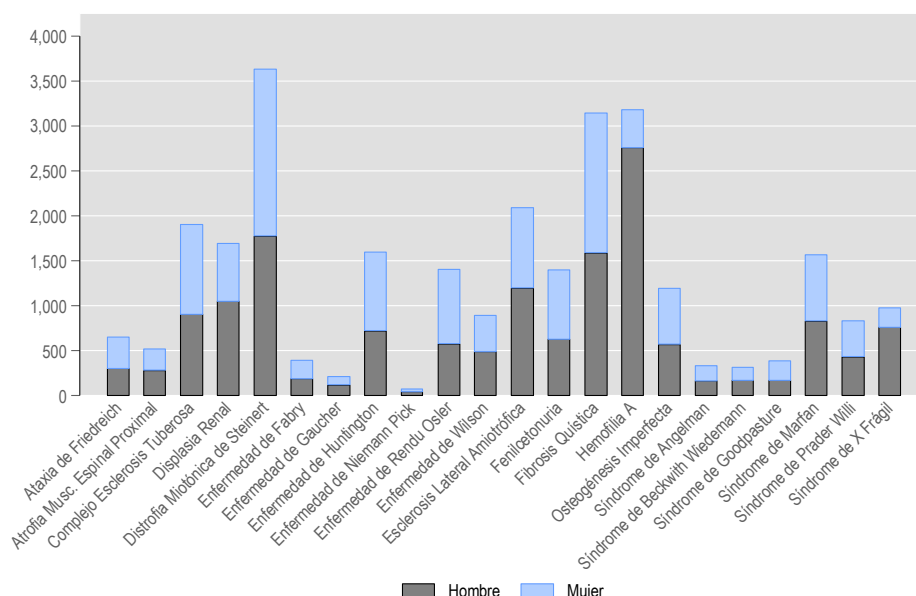
¹¹ Las tablas de datos utilizadas para generar las figuras presentadas se pueden consultar en el [Anexo](#).

¹² "Caso" hace referencia a una enfermedad rara diagnosticada en una persona, de cualquier sexo y edad, que cumpla con unos criterios predefinidos. Para aquellas personas con más de un diagnóstico de enfermedad rara, se contabilizan tantos casos como EE.RR. distintas se hay an identificado.

¹³ Para más información sobre criterios utilizados para la validación de casos, consultar <https://reer.isciii.es/Documentacion>

¹⁴ La granularidad del trastorno hace referencia al nivel de entidad nosológica que se tiene en cuenta. Esto está relacionado, en gran medida, con cómo está diseñada la jerarquía de los trastornos y enfermedades en Orphanet.

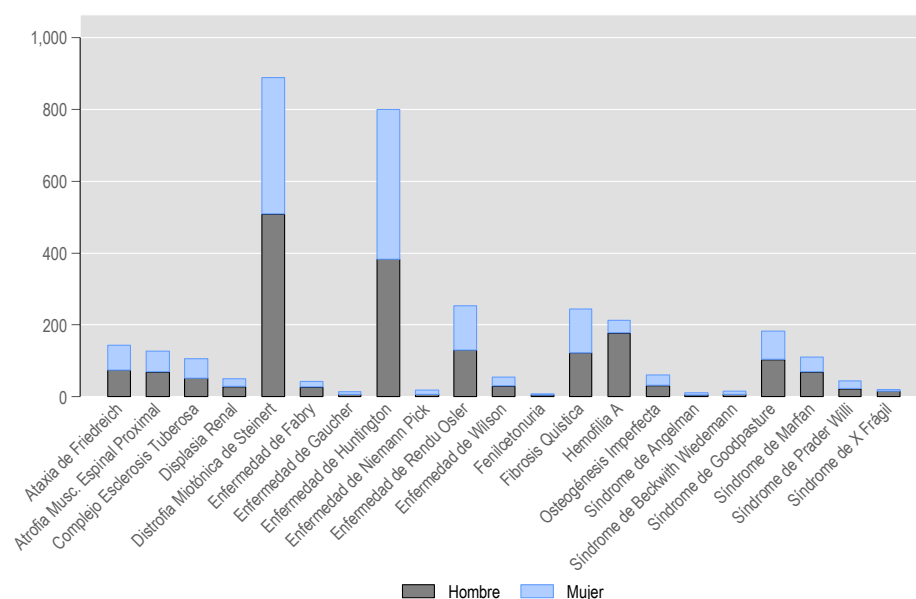
Figura 1. Casos vivos a 1 de enero de 2020 según sexo y enfermedad.



Fuente: Informe ReeR 2022.

Con respecto al número total de personas fallecidas, en el periodo 2010-2019 han fallecido 8.185 personas con alguna de las 22 EE.RR. consideradas. La gran mayoría de fallecimientos corresponden a casos de Esclerosis Lateral Amiotrófica (58%). La Figura 2 muestra la distribución del 42% de fallecimientos restantes, estratificados por enfermedad y sexo. Es decir, se muestran los fallecimientos por enfermedades distintas a la Esclerosis Lateral Amiotrófica. Se aprecia que dichos fallecimientos se distribuyen entre múltiples enfermedades. La distrofia miotónica de Steinert y la enfermedad de Huntington concentran los valores más altos.

Figura 2. Casos fallecidos por sexo (2010-2019).

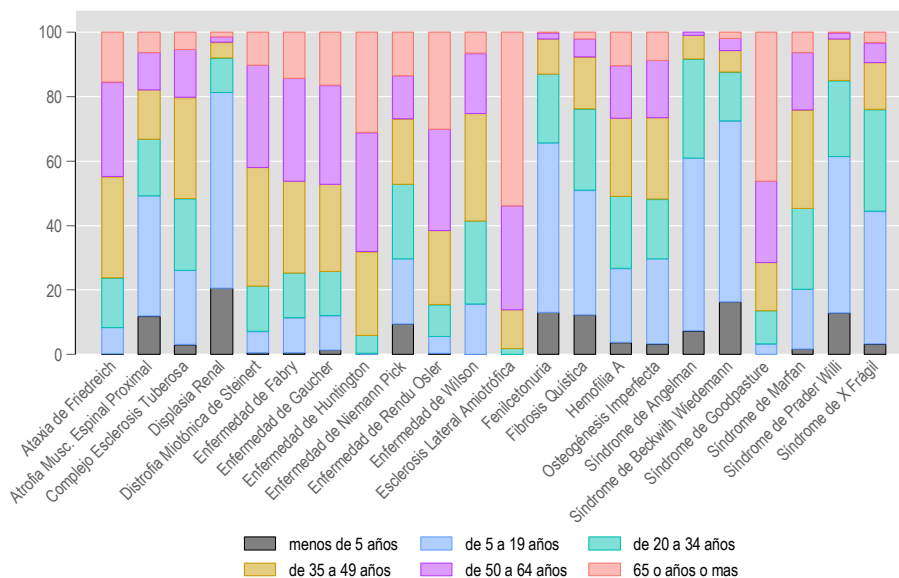


Fuente: Informe ReeR 2022.

El Informe ReeR también proporciona información relativa a la edad de los casos considerados. La Figura 3 muestra la proporción de casos vivos a 1 de enero de 2020 por tramos de edad y por enfermedad. Se observa, por ejemplo, que el mayor porcentaje de casos vivos diagnosticados entre

los casos de menos de 5 años corresponde a la displasia renal. También se observa que la esclerosis lateral amiotrófica concentra el mayor porcentaje de casos vivos con más de 65 años.

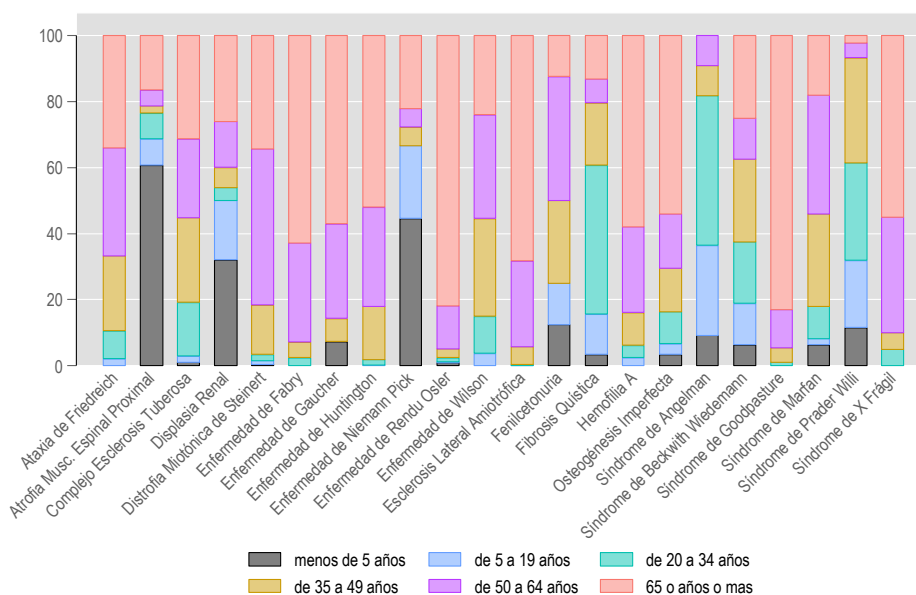
Figura 3. Casos vivos a 1 de enero de 2020 por grupo de edad para cada enfermedad.



Fuente: Informe Reer 2022.

De forma similar, se muestra el porcentaje de casos fallecidos entre 1 de enero de 2010 y 31 de diciembre de 2019 por grupo de edad de fallecimiento, para cada enfermedad. La Figura 4 refleja amplias diferencias entre enfermedades con respecto a la edad media de fallecimiento de los casos diagnosticados. Por ejemplo, la gran mayoría de fallecimientos entre diagnosticados de atrofia muscular espinal proximal se producen en una edad inferior a 5 años. Esto contrasta con otras enfermedades, como la enfermedad de Rendu Osler o la esclerosis lateral amiotrófica, donde un amplio porcentaje de fallecidos supera los 65 años.

Figura 4. Casos fallecidos por grupo de edad y enfermedad (2010-2019).



Fuente: Informe Reer 2022.

ANÁLISIS Y RESULTADOS DE LOS INDICADORES

La presente sección muestra los resultados obtenidos para las distintas líneas estratégicas definidas en la Tabla 1. Para cada línea estratégica, se presenta una tabla inicial, donde se detallan las sublíneas, los objetivos asociados y los indicadores relacionados con los objetivos abordados en el presente informe.

Tal y como se ha indicado en la Tabla 1, el presente informe no aborda de manera explícita todos los objetivos contemplados en la Estrategia en EE.RR. del SNS., sino aquellos para los que se han establecido uno o varios indicadores concretos para valorar su grado de cumplimiento. Como se detalla en la [Metodología](#), se han utilizado fuentes primarias (cuestionario) y secundarias (otras fuentes de datos), dependiendo del indicador.

También se ofrece un análisis sintético de los resultados principales asociados a cada indicador. Inicialmente de manera global, y posteriormente desagregada para las distintas CC.AA. Finalmente, se ofrecen conclusiones asociadas a cada línea estratégica.

LÍNEA ESTRATÉGICA 1. Información sobre EE.RR.

Tabla 2. Objetivos e indicadores asociados a la Línea Estratégica 1.

Sublíneas	Objetivos	Indicadores
1.1 Información sobre EE.RR. y recursos disponibles	1. Habilitar la información sobre los recursos disponibles para la atención a las personas con EE.RR. y sus familias.	O1.1., O1.2., O1.3., O1.4., O1.5., O1.6., O1.7.
1.2 Registros	2. Obtener la información epidemiológica necesaria que permita el desarrollo de políticas sociales, sanitarias y de investigación.	O2.1., O2.2., O2.3., O2.4., O2.5., O2.6., O2.7., O2.8., O2.9.

1.1 Información sobre EE.RR. y recursos disponibles

Objetivo 1: Habilitar la información sobre los recursos disponibles para la atención a las personas con EE.RR. y sus familias.

O1.1. CC.AA. con información disponible para las personas con EE.RR. y sus familiares.

Globalmente, los resultados obtenidos del cuestionario indican que 18 CC.AA. cuentan con información disponible para las personas con EE.RR. y sus familiares, lo que representa un 95% de las mismas.

El cuestionario también solicitaba información a cada CC.AA. con respecto al tipo de información disponible: médico-científica, sociosanitaria o atención sanitaria (atención temprana, rehabilitación y otros). Esta información permite desagregar el indicador O.1.1 en los siguientes indicadores.

O1.2. CC.AA. con información médico-científica disponible para las personas con EE.RR. y sus familiares.

O1.3. CC.AA. con información sociosanitaria disponible para las personas con EE.RR. y sus familiares.

O1.4. CC.AA. con información sobre atención sanitaria (atención temprana, rehabilitación y otros) disponible para las personas con EE.RR. y sus familiares.

15 CC.AA. reportan disponer información de tipo médico-científica y sociosanitaria, y 14 de ellas indican contar con información sobre atención sanitaria: atención temprana, rehabilitación y otros. En este indicador no se consideran las Unidades de Referencia Autonómicas.

Además, 3 CC.AA. indican que cuentan con información disponible de tipo distinto a las capturadas con los indicadores previos. Castilla y León cuenta con información epidemiológica, recogida en el

Plan Integral de Enfermedades Raras de Castilla y León ([PIERCYL](#)) 2023-2027¹⁵. Castilla La-Mancha aporta información sobre ayudas educativas, empleo, accesibilidad, asociaciones de pacientes y Orden de Ayudas de la Consejería de Sanidad (disponible [aquí](#))¹⁶. Catalunya aporta información adicional, tal como modelos de atención a las EE.RR. y acciones para la mejora de la atención de las personas afectadas y sus familias; Redes de Unidades de Experiencia Clínica en EE.RR. (XUEC) designadas por grupos temáticos, proceso de designación de las XUEC, información sobre registros, diagnóstico precoz, así como otros recursos. La Tabla 3 resume la disponibilidad y el tipo de información para cada CC.AA.

Tabla 3. Tipo de información disponible sobre EE.RR. en las distintas CC.AA.

	Médico-científica	Sociosanitaria	Atención sanitaria	Otro tipo
Andalucía				
Aragón				
Asturias				
Baleares				
Canarias				
Cantabria				
Castilla y León				
Castilla-La Mancha				
Catalunya				
Comunitat Valenciana				
Extremadura				
Galicia				
Madrid				
Murcia				
Navarra				
País Vasco				
Rioja				
Ceuta				
Melilla				
TOTAL	15	15	14	3

Fuente: Elaboración propia a partir de las respuestas recibidas del cuestionario.

En cuanto al soporte o forma en que dicha información está disponible, se presentan los siguientes indicadores:

O1.5. CC.AA. con página web específica con información disponible para personas con EE.RR. y sus familiares.

O1.6. CC.AA. con información disponible para personas con EE.RR. y sus familiares (ej.: folletos, libros, etc.), en sus centros sanitarios.

O1.7. CC.AA. que realizan charlas formativas y/o conferencias para ofrecer información para personas con EE.RR. y sus familiares.

En 7 CC.AA. existe una web específica con información disponible para personas con EE.RR. y sus familiares. Adicionalmente, 10 CC.AA. cuentan con información disponible en centros sanitarios (mediante folletos o material disponible en dichos centros), y en 13 CC.AA. se organizan charlas

¹⁵ <https://www.saludcastillayleon.es/institucion/es/piercyl>

¹⁶ <https://sanidad.castillalamancha.es/ciudadanos/enfermedades-raras>

formativas y/o conferencias para ofrecer información. La Tabla 4 resume los formatos y la tipología de la información disponible para cada una de las CC.AA.

Tabla 4. Formatos y tipología de la información disponible por CC.AA.

	Web específica	Centros sanitarios	Admin (web, etc.)	Charlas formativas	Conferencias	Folleto	Otro
Andalucía							
Aragón							
Asturias							
Balears							
Canarias							
Cantabria							
Castilla y León							
Castilla-La Mancha							
Catalunya							
Comunitat Valenciana							
Extremadura							
Galicia							
Madrid							
Murcia							
Navarra							
País Vasco							
Rioja							
Ceuta							
Melilla							
TOTAL	7	10	13	8	12	8	5

Fuente: Elaboración propia a partir de las respuestas recibidas del cuestionario.

A continuación, se resume la información reportada sobre la localización y la tipología de la información disponible on-line de aquellas CC.AA. que han reportado información al respecto.

Andalucía, a través de la [web](#)¹⁷ de la Consejería de Salud y Consumo ofrece información detallada sobre distintos aspectos relevantes, tales como guías asistenciales de Fibrosis Quística u otros.

Asturias dispone de distintas fuentes de información sobre EE.RR. Se ofrece una [web](#)¹⁸ con información general sobre EE.RR. También se dispone de secciones específicas en la web Astursalud, con [información general](#)¹⁹ sobre las EE.RR. y [breves informes](#)²⁰ sobre distintas EE.RR.

Balears dispone de web específica y de página en la web institucional, información en los centros, etc. Se aporta información del [Plan Integral de Atención Temprana](#)²¹ de las Islas Baleares, un informe sobre la [estrategia de ELA](#)²², así como formación del Centro Coordinador de Atención Primaria para el Desarrollo Infantil ([CAPDI](#))²³ y otros recursos.

Canarias dispone de página en la [web](#) del Servicio Canario de Salud, información en centros sanitarios, jornadas de colaboración con asociaciones de pacientes, etc. Dentro de la web institucional, se recoge información sobre diferentes aspectos, tales como el protocolo de derivación

¹⁷<https://www.juntadeandalucia.es/organismos/saludconsumo/areas/salud-vida/adulta/paginas/ura-enfermedades-raras.html>

¹⁸<https://erarasasturias.es/>

¹⁹<https://www.astursalud.es/noticias/-/noticias/-que-son-enfermedades-raras->

²⁰<https://www.astursalud.es/categorias/-/categorias/profesionales/04000registros-informes-encuestas-y-vigilancia-epidemiologica/04000enfermedades-raras-en-asturias>

²¹<https://acortar.link/vyu23F>

²²<https://www.caib.es/sites/planificacionsanitaria/f/319186>

²³<https://acortar.link/L9wzKv>

a la Unidad de Atención Temprana, o el protocolo para el diagnóstico y seguimiento de las Distrofias hereditarias de retina.

Cantabria dispone de un Servicio de Atención Temprana [accesible](#)²⁴ desde la web del Instituto Cántabro de Servicios Sociales de la Consejería de Empleo y Políticas Sociales, así como enlaces a páginas de asociaciones de pacientes (Síndrome de William, Síndrome de Noonan y afectados por Enfermedades Metabólicas Innatas) y una guía para la atención del Síndrome de William.

Castilla y León dispone del Registro de Enfermedades Raras ([RERCyL](#))²⁵ en la web del Servicio de Salud de Castilla y León (Sacyl) y del PCN. También ofrece información de asociaciones de pacientes específicas de EE.RR., así como información de [noticias](#)²⁶ y directorio de otras asociaciones de pacientes no específicas de EE.RR.

Castilla – La Mancha cuenta con una [web específica](#)²⁷ sobre EE.RR., dentro de la web del Servicio de Salud de Castilla – La Mancha (Sescam), que aporta amplia información sobre el cribado neonatal, medicamentos huérfanos, CSUR implicados, recursos sociales, formación, prevención y otros.

Catalunya dispone de múltiples webs asociadas al Departament de Salut donde se proporciona acceso a múltiples tipos de información, tal como medicamentos huérfanos, redes de unidades de experiencia clínica (XUEC) en enfermedades minoritarias, detección precoz (cribado neonatal), directorios de asociaciones y recursos, o vídeos informativos. También existe información específica proporcionada por diversos hospitales.

Comunitat Valenciana cuenta con un [portal](#)²⁸ en la página de la Conselleria de Sanitat con información genérica de EE.RR., acceso al Registro de base poblacional de EE.RR. en pacientes con residencia en la Comunitat Valenciana (SIER-CV), información epidemiológica, publicaciones, infografías y otro material divulgativo. También cuenta con enlaces a asociaciones de pacientes, información de la Unidad de Metabolopatías del Hospital La Fe de Valencia.

Extremadura dispone de una [web](#)²⁹ que ofrece definiciones e información genérica de EE.RR., noticias, accesos al Servicio de Información y Orientación de EE.RR. (SIOER) y al Plan Integral de Enfermedades Raras de Extremadura (PIER), actividades de formación, iniciativas de Investigación (CIBERER, MAPER, ORPHANET, Biobanco Nacional de Enfermedades Raras – BioNER) y otros recursos.

Madrid dispone de un [portal](#)³⁰ con información centralizada de Enfermedades poco frecuentes dentro de la web institucional de la Comunidad de Madrid. En esta web es posible acceder a información genérica sobre EE.RR. y sus características. Así mismo, se puede acceder a las guías específicas sobre diferentes EE.RR. También dispone de folletos informativos y de un vídeo sobre el programa de cribado neonatal, así como de un folleto informativo sobre el día de las EE.RR.³¹ También ofrece la página web del SIERMA, disponible para la población general³².

Murcia dispone de web en el portal sanitario de la Región de Murcia. En el Servicio de Planificación y Financiación Sanitaria se puede acceder al Sistema de Información sobre Enfermedades Raras

²⁴ <https://www.serviciosocialescantabria.org/index.php?page=servicio-de-atencion-temprana>

²⁵ <https://www.saludcastillayleon.es/profesionales/es/informacion-epidemiologica/registro-enfermedades-raras-ercyl>

²⁶ <https://www.saludcastillayleon.es/AulaPacientes/es/noticias-asociaciones>

²⁷ <https://sanidad.castillalamancha.es/ciudadanos/enfermedades-raras>

²⁸ <http://www.sp.san.gva.es/sscd/portEntrada.jsp?CodPor=121&Opcion=SANMS59000&Pag=punto.jsp?CodPunto=834&MenuSup=SANMS50000&Seccion=SANPS59100&Nivel=2>

²⁹ <https://saludextremadura.ses.es/web/enfermedades-raras>

³⁰ <https://www.comunidad.madrid/servicios/salud/enfermedades-poco-frecuentes>

³¹ https://gestion3.madrid.org/bvvirtual/BVCM050952_015.pdf

³² <https://www.comunidad.madrid/servicios/salud/sistema-informacion-enfermedades-raras-comunidad-madrid-sierma>

(SIER)³³. Es posible acceder a información epidemiológica global, informes regionales de diversas enfermedades, enlaces a organismos nacionales e internacionales y otros documentos. Además, también se aporta información sobre el [Plan Integral](#)³⁴ de EE.RR. de la Región de Murcia 2017-2020, el Programa Regional de Cribado Neonatal de Metabolopatías, y otras.

Navarra dispone de información médico-científica y de atención sanitaria (atención temprana, rehabilitación y otros). Concretamente, se ofrece acceso al Registro Estatal de Enfermedades Raras (ReeR), al Registro Poblacional de Enfermedades Raras de Navarra (RERNA) y a un artículo de información específico de EE.RR. También se ofrece información general sobre valoración de la dependencia y la discapacidad.

La Tabla 5 resume los valores obtenidos para los indicadores asociados con el Objetivo 1.

Tabla 5. Indicadores asociados al Objetivo 1 y grado general de cumplimiento.

Indicador	Título	Fuente	Número de CC.AA.*	% de CC.AA.
O1.1	CC.AA. con información disponible para las personas con EE.RR. y sus familiares.	Cuestionario	18	95
O1.2	CC.AA. con información médico-científica disponible para personas con EE.RR. y sus familiares.	Cuestionario	15	79
O1.3	CC.AA. con información sociosanitaria disponible para personas con EE.RR. y sus familiares.	Cuestionario	15	79
O1.4	CC.AA. con información sobre atención sanitaria (atención temprana, rehabilitación y otros) disponible para personas con EE.RR. y sus familiares.	Cuestionario	14	74
O1.5	CC.AA. con página web específica con información para personas con EE.RR. y sus familiares.	Cuestionario	7	37
O1.6	CC.AA. con información disponible para personas con EE.RR. y sus familiares (ej.: folletos, libros, etc.), en sus centros sanitarios.	Cuestionario	10	53
O1.7	CC.AA. que realizan charlas formativas y/o conferencias para ofrecer información para personas con EE.RR. y sus familiares.	Cuestionario	13	68

Notas: (*) Total de CC.AA. que respondieron afirmativamente a cada indicador.

1.2 Registros

Objetivo 2: Obtener la información epidemiológica necesaria que permita el desarrollo de políticas sociales, sanitarias y de investigación.

O2.1. CC.AA. que cuentan con registro poblacional o sistema autonómico de información de EE.RR. en 2022.

15 CC.AA. afirman disponer de un Registro Poblacional o Sistema de información autonómico de EE.RR. a fecha de 2024. Melilla indica disponer de Registro Específico de algunas EE.RR. o grupo de ellas. Ceuta se encuentra en proceso de implementar la notificación de casos al Registro. Castilla La-Mancha está en proceso de poner en marcha el Registro. Esta información puede consultarse en el Informe ReeR 2023. La Tabla 6 ofrece información sobre el soporte donde se publican los datos acerca de dicho Registro Poblacional de EE.RR., para cada CC.AA.

³³ <https://www.murciasalud.es/pagina.php?id=167837&idsec=1084#>

³⁴ <https://www.murciasalud.es/pagina.php?id=407519&idsec=1084>

Tabla 6. Localización de la información sobre Registro Poblacional de EE.RR.

CC.AA.	Publicación de datos de EE.RR.
Andalucía	Plataforma InfoWEB.
Aragón	No se ha hecho difusión del Registro.
Asturias	Los enlaces enviados recogen información e Informes breves y desactualizados.
Balears	Informe del Registro poblacional de EE.RR. de las Illes Balears. 2010-2019. Servicio de epidemiología DG Salud Pública y Participación.
Canarias	Informe ReeR 2021.
Cantabria	No dispone de Registro poblacional de EE.RR.
Castilla y León	Informe epidemiológico de Enfermedades Raras 2021. Informe RERCyL 2021.
Castilla – La Mancha	Dispone de la Orden 22/09/2010 por la que se crea el Registro de EE.RR., dependiente de la Dirección General de Salud Pública. Registro no operativo todavía, aunque actualmente la CC.AA. está trabajando en su puesta en marcha durante 2024.
Catalunya	Informe ReeR 2021. Está previsto elaborar un informe propio sobre los datos contenidos en el Registro de Enfermedades Minoritarias (REMIN) de Catalunya en 2022.
Comunitat Valenciana	Con motivo del Día de las EE.RR., en febrero del 2022, se elabora un resumen de la situación de las EE.RR. que contiene los últimos datos epidemiológicos.
Extremadura	Datos epidemiológicos recogidos en el Plan Integral de EE.RR. de Extremadura PIER (2019-2023).
Galicia	Página web de SERGAS. Se ha encontrado la Estrategia Gallega en EE.RR. para 2021-2024, pero no informes epidemiológicos.
Madrid	Informe ReeR 2021. Están en proceso de finalización de un informe en el que se incluirán datos del SIERMA correspondientes a 2021 y está prevista su difusión en el primer trimestre de 2023.
Murcia	Página web del SIER.
Navarra	Página web que recoge información sobre EE.RR. Dentro de ésta se puede acceder al Registro de EE.RR. de Navarra (RERNA) y a una Memoria del 2021, donde se hace referencia a la actividad de este Registro en los últimos años.
País Vasco	Informe ReeR 2021. Anualmente se publica un informe, con datos actualizados hasta 31 de diciembre del año anterior, que analiza el total de casos comunicados por personal facultativo del Servicio Vasco de Salud – Osakidetza, de las EE.RR. incluidas en la clasificación ORPHA, comparando con la prevalencia teórica a nivel europeo.
Rioja	Informe ReeR 2021.
Ceuta	Base de datos de INGESA.
Melilla	No se publican.

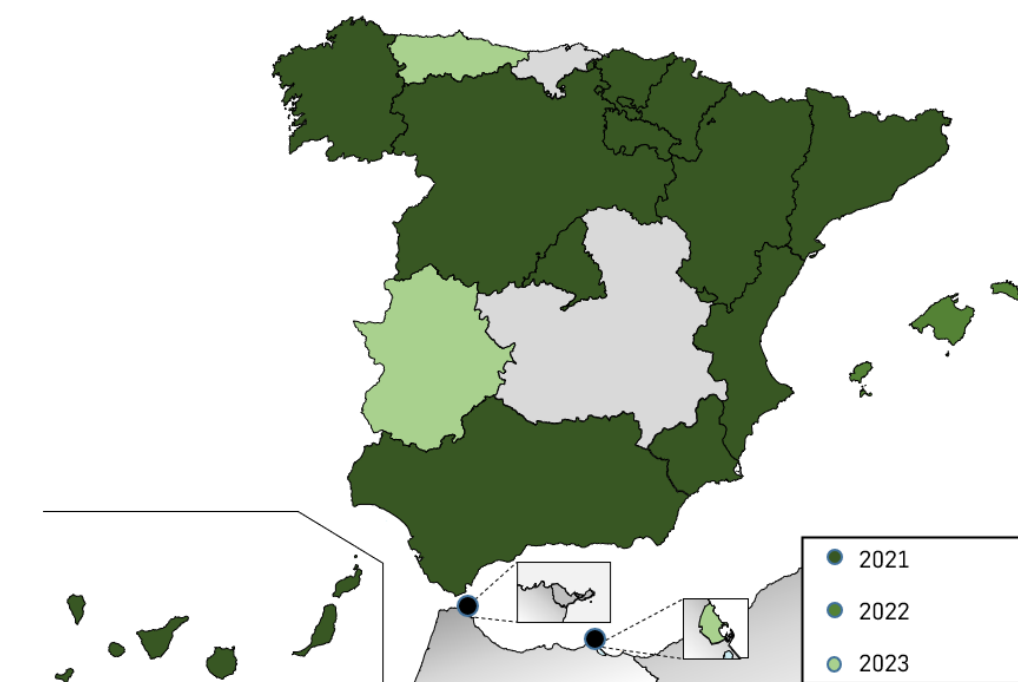
Fuente: Elaboración propia a partir de las respuestas recibidas del cuestionario.

02.2. CC.AA. que han participado en 2022 en el envío de datos al Registro Estatal de EE.RR.

El Registro Estatal de Enfermedades Raras (ReeR) recoge la información suministrada por las CC.AA. referente a los casos de EE.RR. registrados en su territorio. De forma general, las CC.AA. informan anualmente de los casos. 13 CC.AA. han participado en este envío. Entre las que no lo han hecho están Asturias (por ausencia de personal para realizar la validación desde 2018), Cantabria (por no existir una estrategia ni coordinación entre centros sanitarios, administración y asociaciones de pacientes), Extremadura (por problemas fundamentalmente de Técnicos y Recursos Humanos)³⁵, Ceuta (por no existir prácticamente nuevos registros por parte del personal sanitario) y Melilla (por falta de personal). En el caso de Castilla- La Mancha, no se especifican detalles adicionales sobre la no participación en el envío de datos en 2022 al Registro Estatal de EE.RR. La Figura 5 detalla la participación de las CC.AA. en el ReeR según el año de incorporación.

³⁵ En el año 2023, Extremadura sí participó en el envío de datos al ReeR.

Figura 5. Participación de las CC.AA. en el ReeR según el año de incorporación.



Fuente: ReeR (Informes 2021-2023).

O2.3. CC.AA. que no han participado en el envío de datos al ReeR en 2022, pero están llevando a cabo acciones para favorecer la implementación del ReeR.

Un total de 5 CC.AA. reportan llevar a cabo distintas acciones para favorecer la implementación del ReeR. Castilla- La Mancha no ofrece información sobre esta cuestión, por lo que se entiende que no las está llevando a cabo. La Tabla 7 resume la información referente a las dificultades existentes en algunas CC.AA. para participar en el ReeR, las medidas que están acometiendo para favorecer su implementación y el tipo de EE.RR. de las que se recogen datos.

Tabla 7. Dificultades asociadas a la participación en ReeR y acciones desarrolladas.

CC.AA.	Motivos de no participación	Medidas para implementar ReeR	EE.RR. de las que recogen datos
Asturias	Ausencia de RR.HH. para realizar la validación desde 2018.	Estrategia para conseguir el personal necesario.	Recoge información sobre las enfermedades del listado ReeR, de todas las enfermedades incluidas en el PCN. Existe un Registro poblacional de anomalías congénitas. Se captura información de un listado de 962 EE.RR. a través de sistemas de información sanitaria (registros, CMBD, OMIAP, Farmacia...) desde 1996.
Cantabria	Falta de estrategia y coordinación entre centros sanitarios, administración y asociaciones de pacientes.	Identificación de referentes clínicos y referentes en asociaciones.	No recoge información del listado del ReeR. De las EE.RR. incluidas en el Programa Poblacional de Cribado Neonatal, se recoge información de todas las enfermedades excepto de hiperplasia suprarrenal congénita. Disponen de Registro poblacional de anomalías congénitas.
Extremadura*	Problemas técnicos y ausencia de RR.HH.	Estudio del funcionamiento del registro. Se ha contactado con el Ministerio de Sanidad para solicitar documentación, información y ayuda sobre el registro estatal. Se revisan las fuentes de datos. Se ha realizado un cronograma de actuaciones.	Se recoge información de todas las enfermedades expuestas en los listados: Listado del ReeR, EE.RR. incluidas en el Programa Poblacional de Cribado Neonatal de la Cartera Común de Servicios del SNS, y existe Registro poblacional de anomalías congénitas.
Ceuta	No hay nuevos registros por parte del personal sanitario.	Desarrollo de estrategias para incentivar el registro por parte de Atención Primaria y Hospitalaria. Sesiones clínicas, vídeos con instrucciones para registro y material informativo para profesionales.	No recoge información de las enfermedades incluidas en el ReeR, ni de las enfermedades del PCN. No tiene Registro poblacional de anomalías congénitas. Se recogen datos sobre enfermedades a criterio del profesional que registra (médicos de Atención Primaria y Hospitalaria) en función de su existencia en bases de datos ORPHA.net y dichos registros se supervisan posteriormente.
Melilla	Ausencia de RR.HH. suficientes.	Organización de cursos profesionales y anuncios web sobre tratamiento y revisión en web intranet.	No recoge información de la mayoría de las enfermedades incluidas en el ReeR, salvo de la Fibrosis Quística y la Fenilcetonuria. Tiene datos sobre algunas enfermedades del PCN, como el Hipotiroidismo Congénito, la Anemia Falciforme, la Homocistinuria y la Hiperplasia Suprarrenal Congénita. Sí cuentan con Registro Poblacional de anomalías congénitas. También recoge información sobre las enfermedades genéticas.

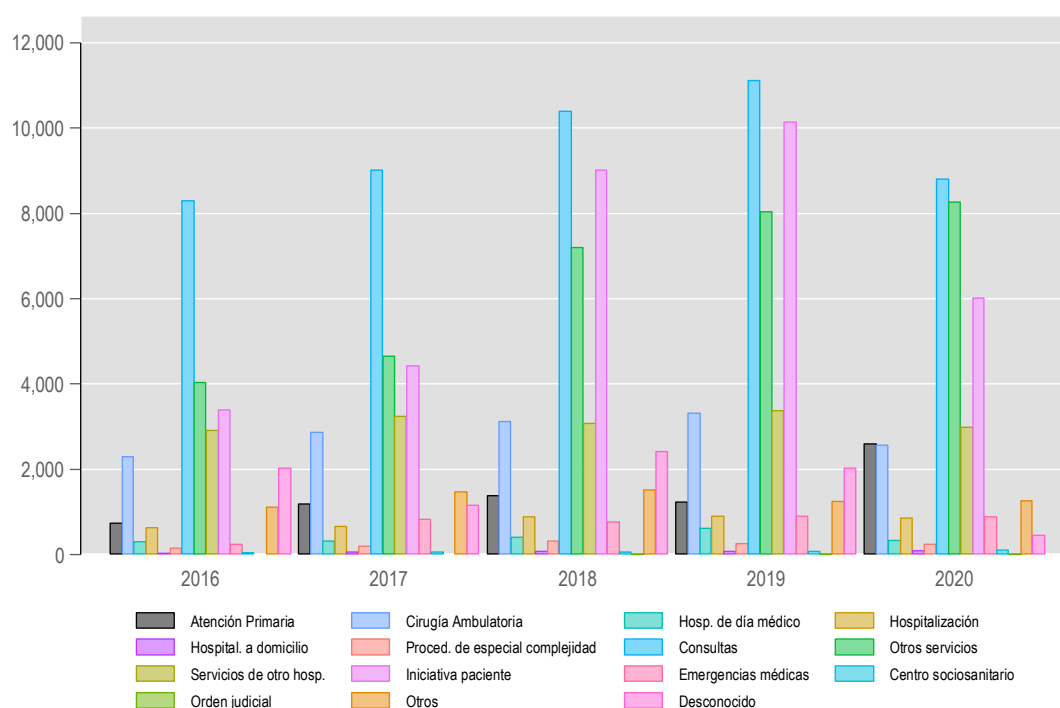
Notas: (*) Extremadura ha participado por primera vez en la notificación de casos, como así se recoge en el tercer informe epidemiológico ReeR 2023, siguiendo los criterios establecidos a nivel nacional para la validación y posterior notificación de casos, y trabajando de manera coordinada con el Registro Estatal de EE.RR. a través de su participación en las reuniones de trabajo organizadas.

O2.4. Ingresos hospitalarios de pacientes con EE.RR. (del listado prototipo) por procedencia.

La fuente de información utilizada para obtener los indicadores O2.4 a O2.9 es el Registro de Actividad de Atención Especializada – Conjunto Mínimo Básico de Datos (RAE-CMBD).³⁶

En torno al 50% de los ingresos hospitalarios de pacientes con EE.RR. provienen de los servicios de Urgencias del propio hospital. Con respecto al resto de los pacientes, el origen de ingreso es bastante heterogéneo. La mayoría proviene de consultas del propio hospital, seguido de otros servicios. Es remarcable que los ingresos hospitalarios por iniciativa del propio paciente han seguido una tendencia ascendente, principalmente en 2018 y 2019. La Figura 6 muestra el número total de ingresos hospitalarios de pacientes en función de su procedencia, considerando el periodo 2016-2020.

Figura 6. Número de ingresos hospitalarios por año, según su procedencia.



Fuente: RAE-CMBD.

O2.5. Altas hospitalarias de pacientes con EE.RR. por cada 10.000 habitantes.

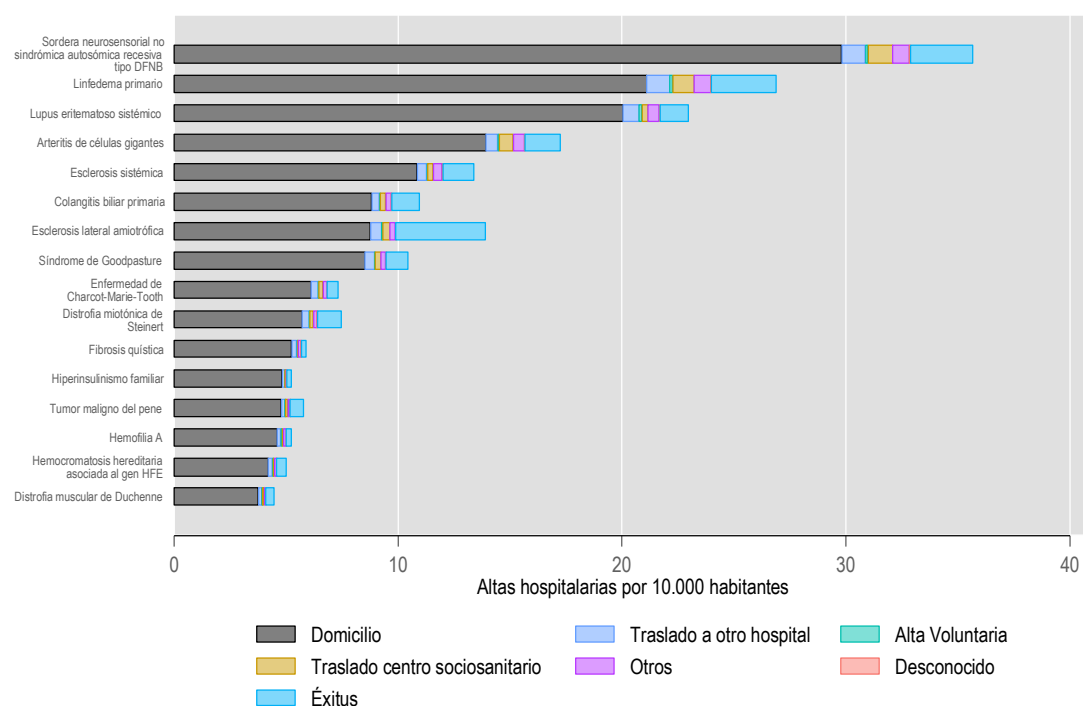
El número de altas hospitalarias de pacientes con EE.RR. difiere significativamente en función de la enfermedad concreta. La miocardiopatía dilatada es la enfermedad rara con mayor mortalidad hospitalaria en valores absolutos. Esta enfermedad registra el mayor número de pacientes entre las EE.RR. incluidas en el listado prototipo, con 201,18 altas por cada 10.000 habitantes.

El resto de las enfermedades registran un número menor de altas. La Figura 7 recoge el número de altas hospitalarias de pacientes con EE.RR. de las recogidas en el listado prototipo para el período 2016 a 2020, por cada 10.000 habitantes. La sordera sensorial tipo DFNB (35,64 altas por cada 10.000

³⁶ Los datos utilizados para las figuras presentadas en esta sección pueden consultarse en las Tablas de Datos ([Anexo B](#), pág. 171).

habitantes), o el linfedema primario (26,87 altas por cada 10.000 habitantes).³⁷ La figura también refleja que, en términos generales, una amplia mayoría de pacientes que han accedido al centro sanitario por un caso de enfermedad rara, tras el alta, vuelven al domicilio.

Figura 7. Número de altas hospitalarias por cada 10.000 habitantes (2016-2020).



Fuente: RAE-CMBD. Se incluyen en el gráfico las enfermedades situadas en el percentil 25% superior de altas. Se excluye del gráfico la miocardiopatía dilatada (201,18 altas por cada 10.000 habitantes.).

02.6. Altas hospitalarias por enfermedad con respecto al total de altas.

El 22,12% de las altas hospitalarias de pacientes con EE.RR. corresponden a casos de miocardiopatía dilatada. En segundo orden, corresponden a casos de sordera neurosensorial no sindrómica autosómica recesiva tipo DFNB (3,92%) y linfedema primario (2,95%). La columna izquierda de la Figura 8 muestra gráficamente los valores asociados a este indicador.

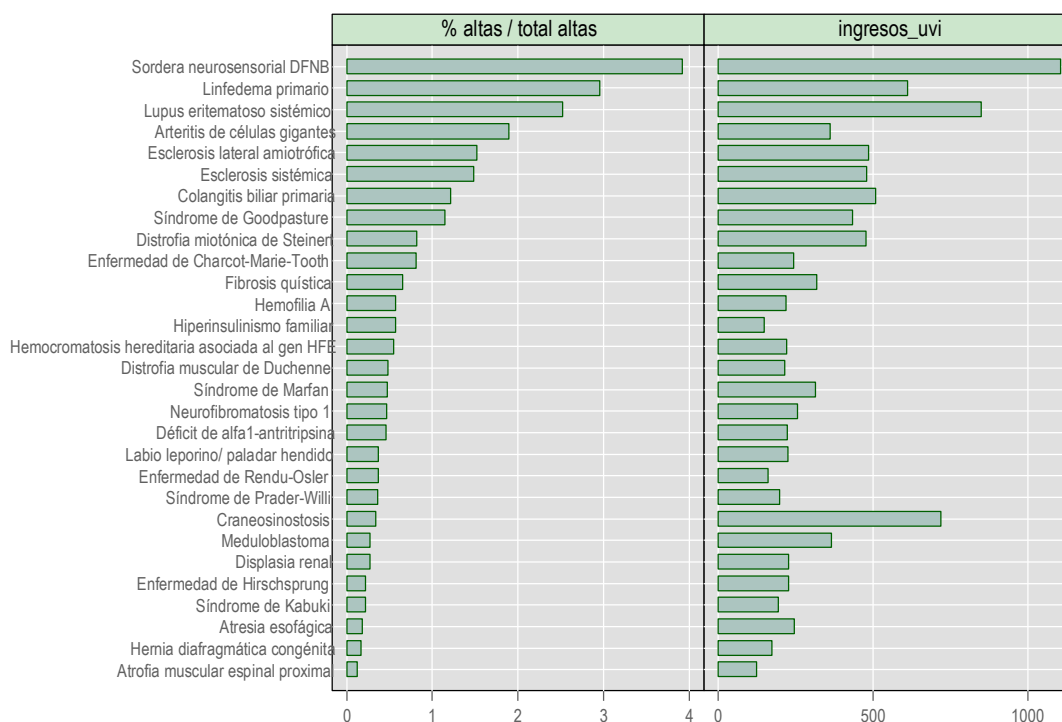
02.7. Pacientes con EE.RR. que ingresan en UVI.

De las enfermedades consideradas, la Miocardiopatía dilatada representa la enfermedad con un mayor número de ingresos en UVI, en el periodo 2016-2020 (12.743 casos). A una amplia distancia se sitúan los casos de Sordera neurosensorial no sindrómica autosómica recesiva tipo DFNB (1.106 casos), y el Lupus eritematoso sistémico (850 casos).

La Figura 8 permite establecer una comparativa entre ambos indicadores. La Figura compara las distintas enfermedades para ambos indicadores (altas hospitalarias con respecto al total de altas, y pacientes que ingresan en UVI).

³⁷ La información completa puede consultarse en las Tablas de Datos ([Anexo B](#), pág. 171).

Figura 8. Porcentaje de altas sobre el total de altas e ingresos en UVI ³⁸.



Fuente: RAE-CMDB.

02.8. Casos de hospitalización de pacientes con EE.RR. por enfermedad, sexo y edad.

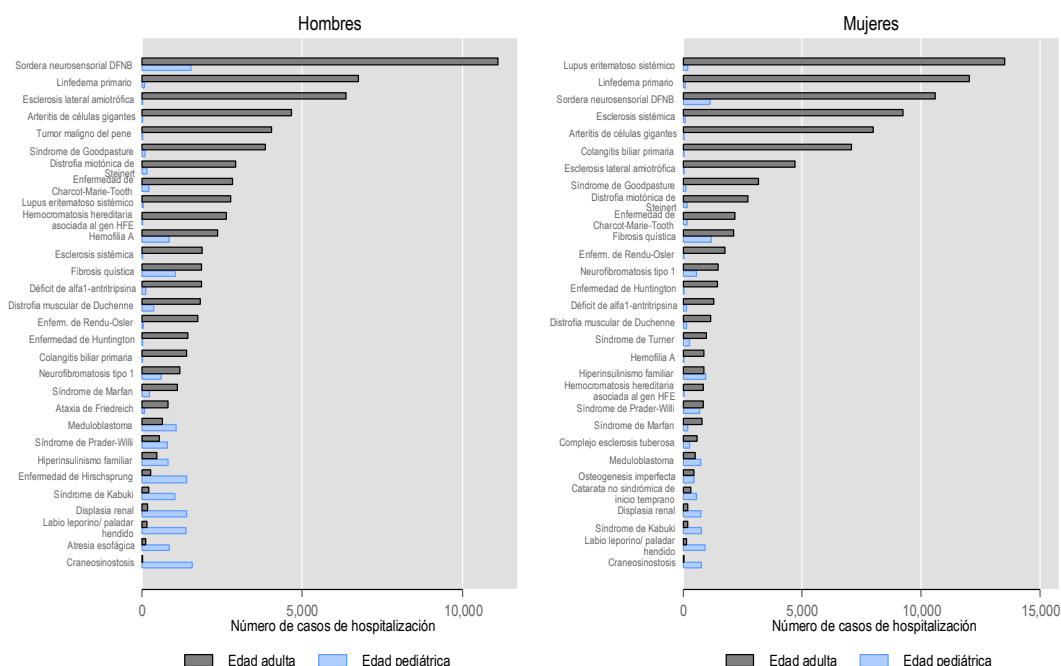
El indicador refleja el número total de casos de hospitalización en centros sanitarios de pacientes con diagnóstico principal o secundario de EE.RR. del listado prototipo, en el periodo 2016-2020. Los datos se segregarán por sexo y edad (pediátrica o adulta).

La miocardiopatía dilatada sigue siendo la enfermedad con un número mayor de casos de hospitalización, tanto para hombres (122.620) como para mujeres (39.062). En términos absolutos, los pacientes de miocardiopatía dilatada son mayoritariamente hombres (76%). La segunda enfermedad con mayor número total de casos difiere para hombres y mujeres. En el caso de los hombres, se trata de la Sordera neurosensorial no sindrómica autosómica recesiva tipo DFNB, con 12.647 casos. En el caso de las mujeres, la segunda enfermedad con más casos es el Lupus eritematoso sistémico, con 13.727 casos reportados.

Los resultados detallados pueden observarse en la Figura 9, donde se comparan las 20 enfermedades más frecuentes en hombres y mujeres, distinguiendo entre casos de hospitalización en edad adulta y en edad pediátrica.

³⁸ Para facilitar la visualización de datos, el gráfico muestra las enfermedades con un mayor número de ingresos en UVI, excluyendo la miocardiopatía dilatada (12.743 ingresos).

Figura 9. Casos de hospitalización en centros sanitarios.

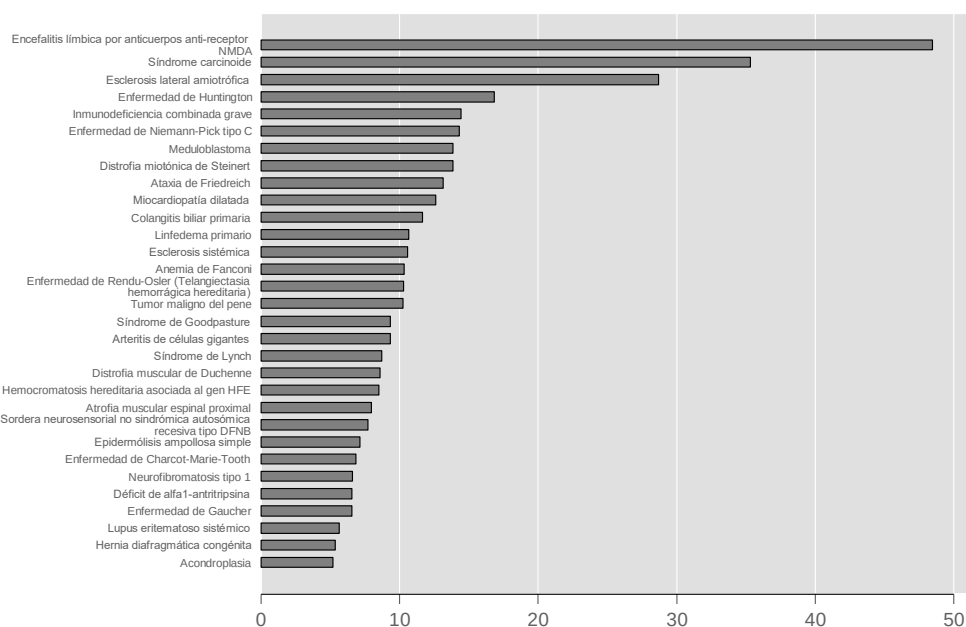


Fuente: RAE-CMDB. Para facilitar la visualización de datos, la figura excluye los casos asociados a miocardiopatía dilatada (hombres: 122.161 casos en edad adulta, 459 casos en edad pediátrica; mujeres: 38.661 casos en edad adulta, 401 casos en edad pediátrica). Se presentan las 30 enfermedades con un mayor número de casos de hospitalización.

02.9. Éxitus intrahospitalarios por enfermedad rara.

El indicador refleja el porcentaje de pacientes con EE.RR. que fallecen durante el ingreso hospitalario, respecto del total de altas hospitalarias de pacientes con EE.RR. La Figura 10 refleja que la enfermedad con mayor porcentaje de éxitus es la Encefalitis límbica por anticuerpos anti-receptor NMDA (48,46%). En segundo lugar, el síndrome carcinoide cuenta con el segundo porcentaje de éxitus más elevado (44,79%).

Figura 10. Éxitus intrahospitalarios por enfermedad rara.



Fuente: RAE-CMDB. La figura presenta aquellas EE.RR. con un porcentaje de éxitus superior al 9%.

Tabla 8. Indicadores asociados al Objetivo 2 y grado general de cumplimiento.

Indicador	Título	Fuente	Número de CC.AA.	Valor
O2.1	CC.AA. con registro poblacional o sistema autonómico de información de EE.RR. en 2022.	Cuestionario	15	79%
O2.2	CC.AA. que han participado en 2022 en el envío de datos al ReeR.	Cuestionario	13	68%
O2.3	CC.AA. que no han participado en el envío de datos al ReeR en 2022, pero están llevando a cabo acciones para favorecer la implementación del ReeR.	Cuestionario	5 (sobre 6)	83%
O2.4	Ingresos hospitalarios de pacientes con EE.RR. (del listado prototipo) por procedencia.	RAE-CMBD	-	Figura 6
O2.5	Altas hospitalarias de pacientes con EE.RR. por cada 10.000 habitantes.	RAE-CMBD	-	Figura 7
O2.6	Altas hospitalarias por enfermedad respecto al total de altas.	RAE-CMBD	-	Figura 8
O2.7	Pacientes con EE.RR. que ingresan en UVI.	RAE-CMBD	-	Figura 8
O2.8	Casos de hospitalización de pacientes con EE.RR. por enfermedad, sexo y edad.	RAE-CMBD	-	Figura 9
O2.9	Éxitus intrahospitalarios por enfermedad rara.	RAE-CMBD	-	Figura 10

Línea Estratégica 1: Conclusiones

- El Objetivo 1 plantea habilitar la información sobre los recursos disponibles para la atención a las personas con EE.RR. y sus familias. Los indicadores asociados a dicho objetivo reflejan que:
 - Una amplia mayoría de CC.AA. (18) cuentan con información disponible de algún tipo para las personas con EE.RR. y sus familiares.
 - Con respecto al tipo de información disponible, 15 CC.AA. reportan disponer de información médico-científica, y 15 CC.AA. indican que disponen de información sociosanitaria (atención temprana, rehabilitación y otros). Además, 14 CC.AA. señalan contar con información sobre atención sanitaria, y 3 CC.AA. cuentan con información de otro tipo.
- Por lo tanto, considerando los indicadores previamente descritos, el objetivo asociado a la habilitación de información sobre los recursos disponibles para la atención a las personas con EE.RR. y sus familias, se puede considerar alcanzado.
- El Objetivo 2 señala la necesidad de obtener la información epidemiológica necesaria que permita el desarrollo de políticas sociales, sanitarias y de investigación. Los indicadores reflejan varios elementos relevantes:
 - En relación con los registros poblacionales o sistemas autonómicos de información de EE. RR., 15 CC.AA. afirman contar con ellos, lo que representa una amplia mayoría de estas.
 - La mayoría de CC.AA. (13) enviaron información al ReeR en 2022. En algunas CC.AA. se reportan dificultades para participar en el ReeR, y se están desarrollando acciones e implementando medidas para favorecer la participación.
 - Los datos procedentes del RAE-CMBD permiten obtener información útil para los indicadores planteados. Por ejemplo, en torno al 50% de los ingresos hospitalarios de pacientes con EE.RR. provienen de los servicios de Urgencias del propio hospital. Una amplia mayoría de pacientes que acuden a un centro sanitario por un caso de enfermedad rara, tras el alta, vuelven al domicilio.
 - Las enfermedades con mayor prevalencia entre las notificadas al ReeR son la distrofia miotónica de Steinert, la esclerosis lateral amiotrófica y la hemofilia A. Sin embargo, no es posible establecer un orden general entre ellas porque los datos varían notablemente entre CC.AA. A título de ejemplo, la distrofia miotónica de Steinert tiene una prevalencia de 3,339 en Navarra, 1,379 en Madrid y 0,706 en Andalucía, en tanto que los valores de la esclerosis lateral amiotrófica son mucho más homogéneos: 0,923 en Navarra, 0,906 en Madrid y 1 en Andalucía.
- Los resultados indican que, en términos generales, las CC.AA. participan activamente en el envío y actualización de datos epidemiológicos, aunque es necesario superar algunas dificultades experimentadas por las CC.AA. en el envío de datos al ReeR.

LÍNEA ESTRATÉGICA 2. Prevención y detección precoz

Tabla 9. Objetivos e indicadores asociados a la Línea Estratégica 2.

Sublíneas	Objetivos	Indicadores
2.1 Prevención	3. Reducir la incidencia de aquellas EE.RR. susceptibles de beneficiarse de programas de prevención primaria.	O3.1., O3.2., O3.3.
2.2 Detección precoz	4. Mejorar el diagnóstico prenatal de las EE.RR.	O4.1.
	5. Mejorar los programas de cribado neonatal de EE.RR. en el SNS.	O5.1., O5.2., O5.3., O5.4., O5.5., O5.6., O5.7., O5.8.
	6. Mejorar el acceso a pruebas diagnósticas y al consejo genético.	
	7. Agilizar el diagnóstico de sospecha de enfermedad rara en el ámbito de la Atención Primaria.	

2.1 Prevención

Objetivo 3: Reducir la incidencia de aquellas EE.RR. susceptibles de beneficiarse de programas de prevención primaria.

O3.1. CC.AA. que aplican las recomendaciones de la Guía de Práctica Clínica de Atención en el Embarazo y Puerperio para prevención primaria de EE.RR.

O3.2. CC.AA. que aplican otras recomendaciones distintas a las recomendaciones de la Guía de Práctica Clínica de Atención en el Embarazo y Puerperio para prevención primaria de EE.RR.

Un total de 11 CC.AA. (Aragón, Balears, Cantabria, Castilla y León, Castilla – La Mancha, Extremadura, Madrid, País Vasco, La Rioja, Ceuta y Melilla) aplican las recomendaciones de la “Guía de Práctica Clínica de Atención en el Embarazo y Puerperio” - GuíaSalud (guiasalud.es). 8 CC.AA. utilizan otros documentos distintos a la guía previamente referida.

A continuación, se exponen los recursos de que disponen las CC.AA. que no utilizan la Guía de Práctica Clínica referida en el párrafo anterior (8 CC.AA.) o que, además de ésta, también cuentan con otros documentos de apoyo a la prevención primaria (2 CC.AA.)³⁹:

Andalucía utiliza la guía del Proceso Asistencial Integrado “Embarazo, parto y puerperio” (PAI-EPP) del Sistema Sanitario Público de Andalucía, cuya 3ª Edición es de 2014. También se usa el procedimiento para el Diagnóstico Genético Preimplantatorio.

Asturias dispone de diferentes herramientas que se utilizan en la prevención de EE.RR. en el periodo preconcepcional, tales como la Estrategia de atención al embarazo, parto, etapa neonatal y lactancia materna en Asturias, el Registro de Defectos Congénitos de Asturias y el

³⁹ Algunas CC.AA. han reportado también información sobre prevención secundaria (ej.: cribado neonatal).

Programa de Detección de Anomalías Cromosómicas Fetales del Principado de Asturias, el Programa de Atención al Déficit Auditivo Infantil y la Consulta de consejo genético y genética familiar.

Canarias utiliza el consejo genético preconcepcional en patologías genéticamente determinadas conocidas, diagnóstico genético en el embarazo en portadoras de alguna enfermedad genética conocida. Disponen también de un documento sobre el embarazo, incluido dentro del Programa de Atención a la Salud Afectivo-sexual y Reproductiva (PASAR).

Castilla y León cuenta con la Guía de Práctica Clínica de Atención en el Embarazo y Puerperio - GuíaSalud (guiasalud.es). Se ha publicado en 2022 la guía titulada: “La salud desde el principio: guía de salud materno-infantil”. Además, se describen las pruebas de detección precoz de enfermedades congénitas. También tiene publicado el Proceso Asistencial de Atención al Parto Normal y Puerperio. En 2018, incorporó a la cartera de servicios el Test Prenatal No Invasivo (TPNI). Se oferta en toda la red hospitalaria el análisis de muestras, centralizado en el Hospital Universitario Río Hortega de Valladolid. También se dispone de la prestación Diagnóstico genético preimplantacional en el Hospital Clínico Universitario de Valladolid.

En **Catalunya** se desarrollan actividades de educación para la salud en las etapas pregestacional y gestacional, donde se incluyen actividades preventivas, consejo sobre los riesgos de anomalías congénitas, consumo de sustancias tóxicas y evaluación y cribado de los posibles riesgos durante el embarazo. Cuenta con el “Protocolo de seguimiento del embarazo en Catalunya” publicado en 2018. También refiere aplicar un “Protocolo de cribado prenatal de anomalías congénitas”⁴⁰, disponer de una “guía para embarazadas”⁴¹, una “guía con información para preparar el nacimiento” y un “carné de embarazadas”⁴² para el seguimiento del embarazo.

En la **Comunitat Valenciana** existe un documento en elaboración, la Guía para Profesionales: Promoción de la Salud y Prevención en la Etapa Preconcepcional.

Galicia imparte asesoramiento genético, regulado de acuerdo con el Art. 3 de la Ley 14/2007, de Investigación Biomédica. También se realiza diagnóstico genético preimplantacional, regulado según lo considerado en la Ley 14/2006 de 26 de mayo, sobre técnicas de reproducción humana asistida, y la Guía técnica del proceso de regulación humana asistida del Sistema Gallego de Salud.

Madrid afirma que sigue las recomendaciones de la “Guía de Práctica Clínica de Atención en el Embarazo y Puerperio”. Está en elaboración una guía de consulta preconcepcional dirigida a profesionales sanitarios. Respecto a las recomendaciones de vacunación en embarazo para la prevención de enfermedades infecciosas, se siguen las recomendaciones del calendario de vacunación para toda la vida, aprobado por el Consejo Interterritorial del SNS. También dispone de información para ciudadanos. Todos los hospitales con maternidad cuentan con protocolos de seguimiento del embarazo e información dirigida a las mujeres embarazadas. Cuenta con información dirigida a mujeres embarazadas sobre la promoción de estilos de vida saludable y la prevención de factores de riesgo.

Murcia aporta el Programa Integral de Atención a la Mujer de la Región de Murcia (PIAM) de 2012. El cuarto subprograma del PIAM es “Atención al embarazo, parto y puerperio”.

⁴⁰ https://salutpublica.gencat.cat/web/contenut/minisite/aspcat/promocio_salut/embaras_part_puerperi/protocoll_cribatge_prenatal/Protocolo-cribatge-prenatal-anomalies-congenites-2018.pdf

⁴¹ https://canalsalut.gencat.cat/web/contenut/A-Z/E/embaras_part_i_postpart/documents/arxiu/guia-embaras-castella.pdf

⁴² https://canalsalut.gencat.cat/web/contenut/A-Z/E/embaras_part_i_postpart/documents/arxiu/carnet-embarazada-castellano.pdf

Navarra aplica un amplio conjunto de guías, y ofrece diversos protocolos relacionados con EE.RR.

Ambas CC.AA. (Murcia y Navarra) realizan evaluación genético-familiar y asesoramiento genético preconcepcional, diagnóstico genético prenatal de cromosomopatías y enfermedades hereditarias en gestaciones de alto riesgo y diagnóstico genético preimplantacional en Enfermedades monogénicas susceptibles de DGP y en anomalías cromosómicas estructurales o numéricas maternas o paternas.

03.3. CC.AA. que han implementado BB.PP. en atención al parto y salud reproductiva.

La recogida de Buenas Prácticas (BB.PP.) se enmarca en los principios de la Ley de Calidad y Cohesión del Sistema Nacional de Salud (SNS), del año 2003. En dicha ley, en el capítulo VI, establece que la mejora de la calidad del sistema sanitario en su conjunto debe presidir las actuaciones de las instituciones sanitarias públicas y privadas.

A nivel europeo, el Programa UEproSalud 2020-2027 destaca iniciativas nacionales y europeas que han dado resultados positivos. Una de las iniciativas más relevantes es la creación de las Redes Europeas de Referencia (ERN) para las EE.RR., que constituyen una herramienta de cooperación europea entre los distintos sistemas sanitarios. Además, el Programa UEproSalud contempla como posibles acciones subvencionables aquellas dirigidas a la prevención de grupos vulnerables, o la creación de nuevas redes europeas de referencia para atender EE.RR., complejas y de baja prevalencia. También se enfatiza la necesidad de continuar potenciando la creación de redes transversales entre distintas especialidades y disciplinas.

Desde el Ministerio de Sanidad se implementó un procedimiento normalizado para la identificación, recogida y difusión de BB.PP. en actuación sanitaria en el ámbito del SNS a través de tres convocatorias en los años 2014⁴³, 2015⁴⁴ y 2019⁴⁵. La implementación de BB.PP. se ha llevado a cabo tanto a nivel de agencias y departamentos de salud con medidas de proceso como, especialmente, a nivel de unidades y centros hospitalarios con experiencias, actuaciones y medidas concretas. La Tabla 10 ofrece un resumen de las BB.PP. reportadas por cada CC.AA. en las tres convocatorias disponibles. La mayor parte de las CCAA (13) han implementado BBPP en atención al parto y salud reproductiva en al menos una de las tres convocatorias, siendo especialmente destacable el número de BB.PP. aprobadas en Cataluña, Comunidad Valenciana, Madrid, Galicia y Andalucía.

Tabla 10. BB.PP. en la Estrategia en Atención al Parto y Salud Reproductiva del SNS.

	2014	2015	2019	2014-2019
Andalucía	7	3		10
Aragón	2			2
Asturias	1			1
Balears				0
Canarias				0
Cantabria	1	2	1	4

⁴³Ministerio de Sanidad (2014): Buenas prácticas en la Estrategia en Atención al Parto y Salud Reproductiva del SNS (https://www.sanidad.gob.es/areas/calidadAsistencial/estrategias/atencionPartoNormal/BBPP/BBPP_PARTO_2014.htm).

⁴⁴Ministerio de Sanidad (2015): Buenas prácticas en la Estrategia en Atención al Parto y Salud Reproductiva del SNS (https://www.sanidad.gob.es/areas/calidadAsistencial/estrategias/atencionPartoNormal/BBPP/BBPP_PARTO_2015.htm).

⁴⁵Ministerio de Sanidad (2019): Buenas prácticas en la Estrategia en Atención al Parto y Salud Reproductiva del SNS (https://www.sanidad.gob.es/areas/calidadAsistencial/estrategias/atencionPartoNormal/BBPP/BBPP_PARTO_2019.htm).

Castilla y León		5		5
Castilla-La Mancha				0
Cataluña	16	8	4	28
Comunidad Valenciana	6	5	2	13
Extremadura			1	1
Galicia	8	6	2	16
Madrid	8	5	1	14
Murcia	2	2	2	6
Navarra				0
País Vasco	1	3		4
Rioja		1		1
Ceuta				0
Melilla				0
Total	52	40	13	105

Fuente: Informes "Buenas prácticas en la Estrategia en Atención al Parto y Salud Reproductiva del SNS" (2014, 2015, 2019).

La Tabla 11 muestra un resumen de los valores asociados a los distintos indicadores relacionados con el Objetivo 3.

Tabla 11. Indicadores asociados al Objetivo 3 y grado general de cumplimiento.

Indicador	Título	Fuente	Número de CC.AA.	% de CC.AA.
03.1	CC.AA. que aplican las recomendaciones de la Guía de Práctica Clínica de Atención en el Embarazo y Puerperio para prevención primaria de EE.RR.	Cuestionario	11	58
03.2	CC.AA. que aplican otras recomendaciones distintas a las recomendaciones de la Guía de Práctica Clínica de Atención en el Embarazo y Puerperio para prevención primaria de EE.RR.	Cuestionario	8	42
03.3	CC.AA. que han implementado BB.PP. en atención al parto y salud reproductiva.	Catálogos de BBPP del SNS	13	68

2.2 Detección precoz

Objetivo 4: Mejorar el diagnóstico prenatal de las EE.RR.

04.1. Número de enfermedades para las que se ha realizado una evaluación de la evidencia y coste-efectividad de su diagnóstico prenatal.

En el marco de los planes de trabajo de la Red Española de Agencias de Evaluación de Tecnologías Sanitarias y Prestaciones del SNS (RedETS) se han realizado seis informes de evaluación de la evidencia y el coste efectividad del diagnóstico/cribado prenatal. La Tabla 12 ofrece los detalles de cada uno de los informes.

Tabla 12. Informes de evaluación de diagnóstico prenatal.

Informe	Agencia	Año	Autores
Análisis coste-efectividad de los microarrays para el diagnóstico prenatal de aberraciones genéticas en España.	SESCS	2013	García-Perez L. et al.
Cribado prenatal de toxoplasmosis.	SESCS	2022	Linertová, R. et al.
Cribado prenatal para la detección del síndrome de Down mediante el análisis de ADN fetal en sangre materna.	OSTEBA	2016	Bayón Yusta, J.C. et al.

Descripción del estado de situación del cribado prenatal de las cromosopatías fetales más frecuentes -principalmente Síndrome de Down- en el Estado español y propuestas de mejora en la práctica clínica habitual.

AQuAS 2007 Guillén, M. et al.

Detección de ADN fetal libre en sangre materna para diagnóstico prenatal de aneuploidías. Revisión Sistemática.

AETSA 2012 Llanos Méndez, A. et al.

Utilidad de QF-PCR en el diagnóstico prenatal de aneuploidías fetales.

AETSA 2015 Beltrán Calvo, C. et al.

Adicionalmente, desde la Unidad de Programas de Cribado de la Dirección General de Salud Pública y Equidad en Salud se ha trabajado en coordinación con la Subdirección General de Cartera de Servicios del Sistema Nacional de Salud y Fondos de Compensación. El objetivo fue concretar programas de cribado prenatal de anomalías cromosómicas dentro de la cartera común de servicios del SNS, incorporando el test de ADN fetal libre circulante como prueba de cribado de segundo nivel. Esta norma está actualmente en proceso de tramitación, pendiente del dictamen del Consejo de Estado.

Tabla 13. Indicador asociado al Objetivo 4 y grado general de cumplimiento.

Indicador	Título	Fuente	Valor
O4.1	Número de enfermedades para las que se ha realizado una evaluación de la evidencia y coste-efectividad de su diagnóstico prenatal.	Planes de trabajo de la Red Española de Agencias de Evaluación de Tecnologías Sanitarias y Prestaciones del SNS (RedETS).	4

Objetivo 5: Mejorar los programas de cribado neonatal de EE.RR. en el SNS.

O5.1. Número de enfermedades incluidas en la Cartera Común y Complementaria de cribado neonatal de enfermedades endocrino-metabólicas.

La actual cartera común de servicios del SNS incluye 7 enfermedades dentro del PCN de enfermedades endocrino-metabólicas:

- Hipotiroidismo congénito (HC).
- Fenilcetonuria (PKU).
- Fibrosis quística (FQ).
- Deficiencia de acil-CoA deshidrogenasa de cadena media (MCADD).
- Deficiencia de 3-hidroxiacil-CoA deshidrogenasa de cadena larga (LCHADD).
- Acidemia glutárica tipo I (GA-I).
- Anemia falciforme (AF).

En la actualización que se está realizando de esta Norma se incorporarán a la cartera común de servicios otras 4 enfermedades⁴⁶:

- Déficit de biotinidasa (DB).
- Enfermedad de la orina con olor a jarabe de arce (MSUD).
- Homocistinuria (HCY).
- Hiperplasia suprarrenal congénita (HSC).

También se espera recibir las revisiones sistemáticas, metaanálisis y análisis de coste efectividad del cribado neonatal con el objetivo de elevar una propuesta de decisión⁴⁷:

⁴⁶ Además, en enero de 2024 se ha aprobado en Comisión de Salud Pública la incorporación de tirosinemia tipo I al programa de cribado neonatal, actualmente el proyecto de Orden está en fase de tramitación normativa para elevar al CISNS.

⁴⁷ Para ampliar información, consultar: Marín Soria JL, González de Aledo Castillo JM, Argudo Ramírez A, López Galera RM, Pajares García S, Ribes Rubió A, et al. (2021). Inicio, evolución y situación actual de los Programas de Cribado Neonatal en España. *Revista Española de Salud Pública*; 95.

- Inmunodeficiencia combinada grave (IDCG).
- Atrofia medular espinal (AME).
- Acidemia propiónica, metilmalónica (AMM/AP).
- Deficiencia de acil CoA-deshidrogenasa de cadena muy larga (VLCADD).
- Déficit de transportador de carnitina (CTD).
- Adrenoleucodistrofia ligada al cromosoma X.

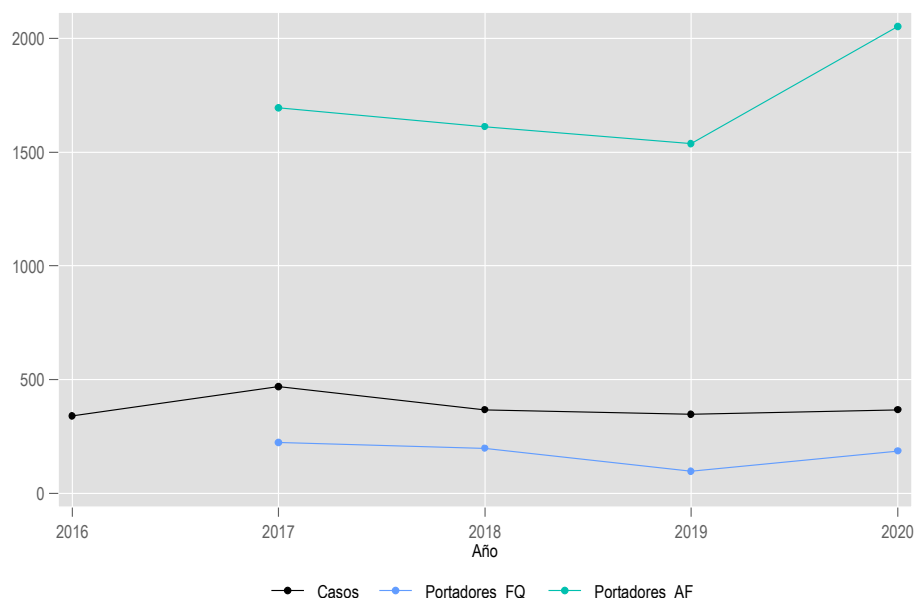
Además de las enfermedades que forman el PCN de la cartera común básica de servicios asistenciales del SNS, 18 CC.AA. cuentan oficialmente con otras enfermedades incorporadas a sus programas de cribado neonatal y que forman parte de sus respectivas carteras de servicios complementarias (a fecha de 2023). Teniendo esto en cuenta, en España han sido objeto de cribado, durante el año 2021, las siguientes enfermedades:

- Hipotiroidismo congénito (HC).
- Fibrosis quística (FQ).
- Anemia falciforme (AF).
- Fenilcetonuria (PKU).
- Acidemia glutárica tipo I (GA-I).
- Deficiencia de 3-hidroxiacil-CoA deshidrogenasa de cadena larga (LCHADD).
- Deficiencia de acil-CoA deshidrogenasa de cadena media (MCADD).
- Enfermedad de la orina con olor a jarabe de arce (MSUD).
- Homocistinuria (HCY).
- Acidemia isovalérica (IVA).
- Hiperplasia suprarrenal congénita (HSC).
- Déficit de biotinidasa (BTD).
- Hiperfenilalaninemias/Defectos cofactor de tetrahidrobiopterina (HFA).
- Tirosinemia tipo I, II y III (TYR-I, TYR-II, TIR-III).
- Citrulinemia tipo I y II (CIT I, CIT II).
- Aciduria argininosuccínica (ASLD).
- Argininemia (ARG).
- Hipermetioninemia (MET).
- Cistinuria.
- Acidemia propiónica (PA).
- Acidemia metilmalónica (MMA).
- Déficit de Ketotiolasa (KTD).
- Deficiencia de la proteína trifuncional (TFPD).
- Aciduria 3-hidroxi 3-metilglutárica (HMG-CoALD).
- Deficiencia de 3-metilcrotonil-CoA carboxilasa (3-MCCD).
- Aciduria 3-metilglutacónica (3MGA).
- Deficiencia múltiple de carboxilasa (MCD).
- Aciduria 2-metil-3-hidroxi butírica (2M3HBA).
- Deficiencia de 2-metilbutirilglicinuria (2MBG).
- Isobutilglicinuria (IBG).
- Aciduria malónica (MAL).
- Deficiencia primaria de carnitina (CUD).
- Déficit de carnitina palmitoil transferasa tipo I y tipo II (CPT I, CPT II).
- Deficiencia de carnitina/acilcarnitina traslocasa (CACTD).
- Déficit de acil-CoA deshidrogenasa de cadena muy larga (VLCADD).
- Déficit de acil-CoA deshidrogenasa de cadena corta (SCADD).
- Deficiencia múltiple de acil-CoA deshidrogenasa (MADD).
- Galactosemia por deficiencia de galactosa-1-fosfato uridiltransferasa (GALT-D).
- Galactosemia por deficiencia de galactoquinasa (GALK-D).
- Inmunodeficiencia combinada grave (SCID).
- Atrofia Medular Espinal (AME).

O5.2. Número de casos detectados por enfermedad y comunidad autónoma y tasa de detección.

La Figura 11 muestra la evolución del número total de casos y portadores detectados para las 7 enfermedades incluidas en la cartera común de servicios del SNS indicadas anteriormente.

Figura 11. Número de casos y portadores detectados anualmente (2016-2020).



Fuente: Sistema de Información del Programa de Cribado Neonatal.

Los datos sobre los casos por enfermedad y año se pueden consultar en los informes disponibles en la web del Ministerio de Sanidad⁴⁸.

En base a los datos recogidos en el Sistema de Información del PCN del SNS 2016-2020 la tasa de detección para cada una de las siete enfermedades se recoge en la Tabla 14.

Tabla 14. Tasa de detección por enfermedad y año y acumulada 2016-2020.

Enfermedades	HC	PKU	FQ	MCADD	LCHADD	GA-I	AF
Tasa de detección	1:1891	1:9742	1:6335	1:16778	1:737614	1:48974	1:2483

Notas: Tasas de detección por enfermedad y año de forma acumulada (periodo 2016-2020).

Fuente: Sistema de Información del Programa de Cribado Neonatal.

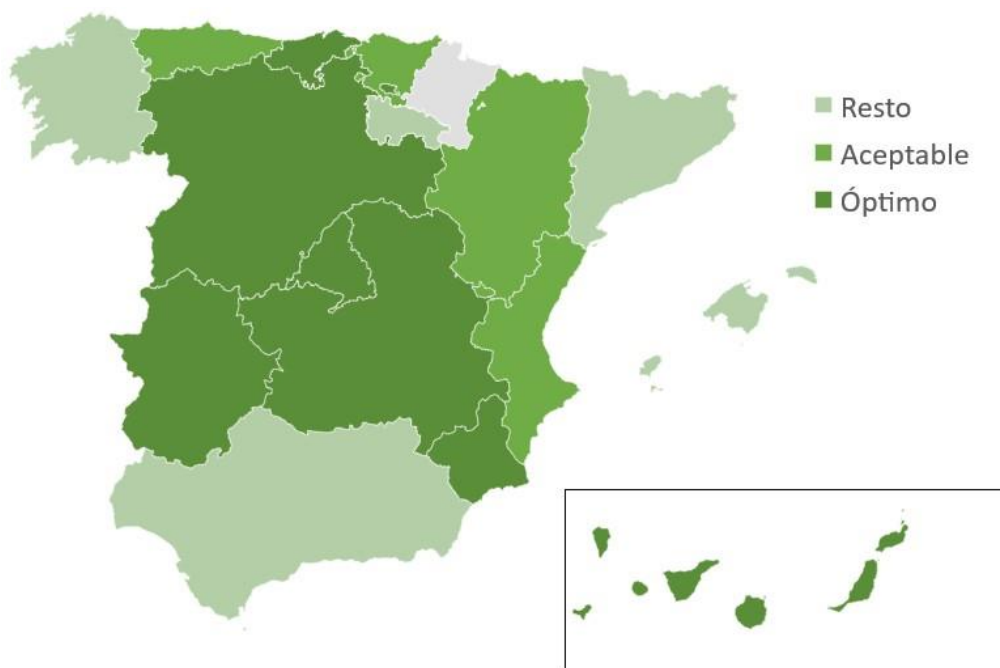
O5.3. Tiempo de toma de muestra.

Se debe garantizar una única toma de muestra en el intervalo de tiempo adecuado (entre las 24 y 72 h de vida del recién nacido). Según consta en el informe del Sistema de Información del Programa de Cribado Neonatal del año 2020, 11 CC.AA. se encuentran dentro del nivel óptimo/aceptable⁴⁹ del indicador de Tiempo de toma de muestra. La Figura 12 representa gráficamente los niveles del indicador para cada CC.AA.

⁴⁸ <https://www.sanidad.gob.es/areas/promocionPrevencion/cribado/ponenciaPoblacional.htm>

⁴⁹ Óptimo: $\geq 99\%$ de las muestras se toman entre las 24-72h de vida. Aceptable: $\geq 95\%$ de las muestras se toman entre las 24-72h de vida.

Figura 12. Tiempos de toma de muestra en las CC.AA.



Notas: La Comunidad Foral de Navarra no aporta datos. Ceuta: Resto. Melilla: Resto.
 Fuente: Informe de Evaluación del Programa de Cribado Neonatal 2020.

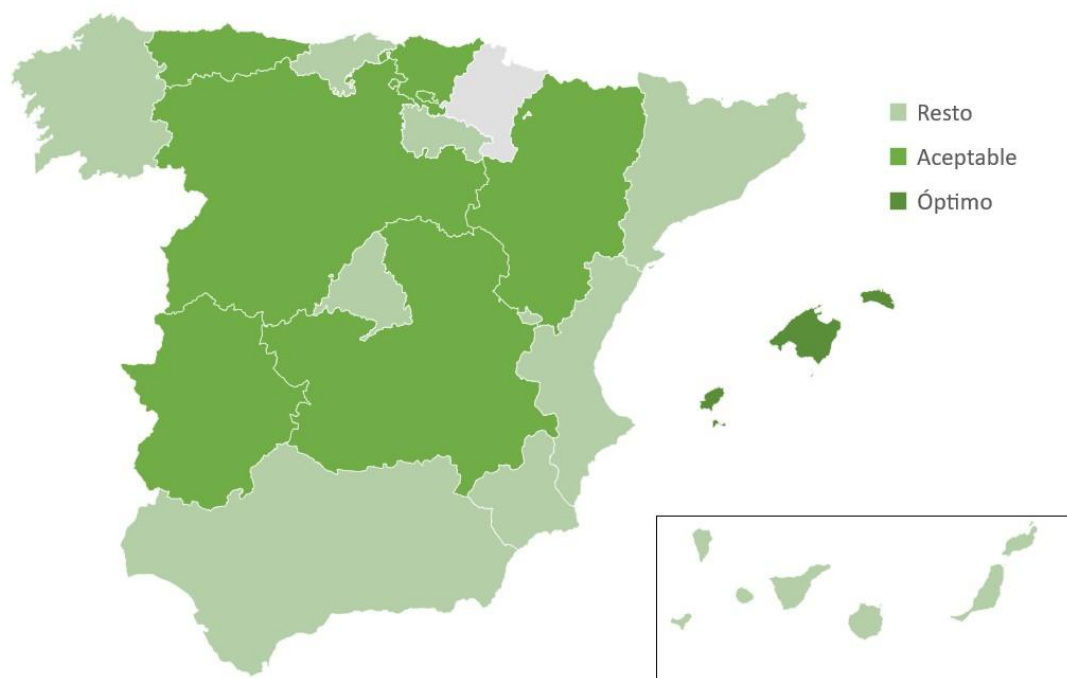
O5.4. Tiempo de transporte de muestras.

El transporte de las muestras es una etapa esencial en el programa que repercute enormemente en el cumplimiento del objetivo final del mismo. Es especialmente importante en las CC.AA. con una mayor dispersión territorial y/o número de nacimientos, que son las que van a tener una mayor dificultad en su cumplimiento y una mayor necesidad de invertir recursos en este punto.

De acuerdo con los datos del último informe de evaluación, 7 CC.AA. se encuentran dentro de los niveles óptimo/aceptable⁵⁰ para este indicador. La Figura 13 representa gráficamente los niveles del indicador para cada CC.AA.

⁵⁰ Óptimo: ≥ 95 % de las muestras se reciben en el laboratorio en ≤ 3 días tras la extracción y ≥ 99 % en ≤ 4 días tras la extracción.
 Aceptable: ≥ 95 % de las muestras se reciben en el laboratorio en ≤ 4 días tras la extracción.

Figura 13. Tiempos de transporte de muestra en las CC.AA.



Notas: La Comunidad Foral de Navarra no aporta datos. Ceuta: Resto. Melilla: Resto.
Fuente: Informe de Evaluación del Programa de Cribado Neonatal 2020.

O5.5. Tiempo de instauración del tratamiento.

Este indicador tiene el objetivo de garantizar que los casos positivos (casos confirmados) están en tratamiento antes de que se haya manifestado clínicamente la enfermedad. De forma general el tratamiento de las enfermedades que forman parte del PCN consiste en tratamiento farmacológico y/o ajustes o restricciones dietéticas y/o suplementos dietéticos, junto al tratamiento episódico de las complicaciones que pudieran aparecer. Se ofrece el porcentaje de casos con un nivel “óptimo”⁵¹ o “aceptable”⁵².

Tabla 15. Tiempo de instauración del tratamiento. Año 2020.

Año	E_detección (días de vida)	E_tto (días de vida)	% de casos nivel óptimo/aceptable*
HC	4-41	3-68	60
FQ	7-51	18-180	21
PKU	4-7	4-9	100
MCADD	5-24	6-47	80
LCHADD	--	--	--
GA-I	35	39	0 %
AF	5-20	46-278	0 %

Notas: (*) Porcentaje calculado a partir de los datos de aquellas CC.AA. que han aportado esta información.

O5.6. Nivel de cumplimiento de los indicadores de calidad del programa de cribado neonatal.

⁵¹ Se considera “óptimo” cuando el 100% de los casos positivos (casos confirmados) están en tratamiento: i) antes de los 15 días de vida para HC, PKU, MCADD, LCHADD y GA-I (y antes de los 21 días de vida en los casos dudosos en que ha sido necesaria una segunda muestra). ii) Para FQ, antes de 35 días en niños con dos mutaciones o test de sudor positivo. iii) Para AF, antes del mes de vida.

⁵² Se considera “aceptable” cuando i) el 100% de los casos positivos están en tratamiento a los 17 días de vida para HC, PKU, MCADD, LCHADD y GA-I (y a los 24 días de vida en los casos dudosos en que ha sido necesaria una segunda muestra), ii) 95% de los casos positivos (casos confirmados) están en tratamiento para FQ, antes de 35 días en niños con dos mutaciones o test de sudor positivo, iii) 95% de los casos positivos (casos confirmados) están en tratamiento para AF, antes del mes de vida.

Desde 2016, la Ponencia de cribado poblacional de la Comisión de Salud Pública elabora un informe anual de evaluación del programa de cribado que, entre otros aspectos, recoge el nivel de cumplimiento de los indicadores de calidad del programa aprobados por el Consejo Interterritorial del SNS en 2013. El último informe disponible corresponde al año 2020. Dichos informes están disponibles en la web del Ministerio de Sanidad⁵³.

El último informe publicado (2020) indica que la tasa de participación nacional, con una cobertura (oferta a participar) del 100% en el programa de cribado neonatal, fue del 100% en 2020. La red de laboratorios de cribado neonatal en España está formada por 15 laboratorios repartidos en 14 CC AA.

05.7. Número de enfermedades para las que se ha realizado una evaluación de la evidencia y coste-efectividad del cribado neonatal en el SNS.

Las enfermedades evaluadas desde 2012 hasta la fecha de acuerdo con los planes de trabajo de la RedETS son las siguientes⁵⁴:

- Fibrosis quística.
- Anemia falciforme.
- Deficiencia de 3-hidroxiacil-CoA deshidrogenasa de cadena media.
- Deficiencia de CoA deshidrogenasa de cadena larga.
- Acidemia glutárica tipo I.
- Enfermedad de la orina con olor a jarabe de arce.
- Homocistinuria.
- Déficit de biotinidasa.
- Hiperplasia suprarrenal congénita.
- Galactosemia.
- Acidemia metilmalónica.
- Acidemia propionica.
- Tirosinemia tipo I.
- Deficiencia primaria de carnitina.
- Deficiencia de Acil-CoA deshidrogenasa de cadena corta.
- Deficiencia de Acil-CoA deshidrogenasa de cadena muy larga.
- Deficiencia de beta-cetotilasa (BKT).
- Aciduria 3-hidroxi-3-metilglutarica.
- Acidemia isovalérica.
- Inmunodeficiencia combinada grave.
- Atrofia muscular espinal proximal.
- Enfermedades lisosomales.

Además de estas enfermedades, ya se contaba con informes anteriores del hipotiroidismo congénito y de la fenilcetonuria.

De las enfermedades evaluadas, 7 se han incorporado al PCN, otras 4 enfermedades están pendientes de incorporación en la nueva orden que actualiza la cartera de servicios que está en tramitación. Además, en una nueva actualización de la Orden se incorpora la tirosinemia tipo I junto al programa de cribado de cardiopatías congénitas críticas con evaluación favorable, tras aprobación en Comisión de Salud Pública este enero de 2024 y actualmente en fase de tramitación normativa el proyecto de Orden.

Las enfermedades incluidas como cardiopatías congénitas críticas son EE.RR., como trasposición de grandes vasos, tetralogía de Fallot, ventrículo Común, atresia pulmonar, atresia y estenosis tricúspideas congénitas, anomalía de Ebstein, síndrome de corazón izquierdo hipoplásico y coartación de aorta, entre otras.

⁵³ <https://www.sanidad.gob.es/areas/promocionPrevencion/cribado/ponenciaPoblacional.htm>

⁵⁴ Los informes de evaluación están disponibles en <https://redets.sanidad.gob.es/>

O5.8. Número de protocolos elaborados para enfermedades de cribado neonatal en el SNS.

Hasta la fecha, la Comisión de Salud Pública (CSP) ha aprobado los protocolos de cribado del hipotiroidismo congénito, la fenilcetonuria y el déficit de biotinidasa. También se han aprobado recientemente los protocolos de acidemia glutárica tipo I, MCADD, LCHADD y enfermedad de la orina con olor a jarabe de arce; y se encuentran en elaboración los protocolos de la anemia falciforme, fibrosis quística, homocistinuria y de hiperplasia suprarrenal congénita.

La Tabla 16 muestra un resumen de los valores de los indicadores asociados al Objetivo 5 y su grado general de cumplimiento.

Tabla 16. Indicadores asociados al Objetivo 5 y grado general de cumplimiento.

Indicador	Título	Fuente	Valores
O5.1	Número de enfermedades incluidas en la Cartera Común y Complementaria de cribado neonatal de enfermedades endocrino-metabólicas.	Información de Ponencia de cribado a fecha 2023.	11 enfermedades aprobadas (7 enfermedades implantadas). Adicionalmente hay 33 enfermedades en PCN en cartera complementaria.
O5.2	Número de casos detectados por enfermedad y CC.AA. y tasa de detección.	Sistema de Información del Programa de cribado neonatal (SICN) (Año 2020).	Consultar Figura 11 y Tabla 14
O5.3	Tiempo de toma de muestra.	Sistema de Información del Programa de cribado neonatal (SICN) (Año 2020).	58% de CC.AA. con valor óptimo o aceptable
O5.4	Tiempo de transporte de muestra.	Sistema de Información del Programa de cribado neonatal (SICN) (Año 2020).	37% de CC.AA. con valor óptimo o aceptable
O5.5	Tiempo de instauración del tratamiento.	Sistema de Información del Programa de cribado neonatal (SICN) (Año 2020).	Consultar Tabla 15
O5.6	Nivel de cumplimiento de los indicadores de calidad del programa de cribado neonatal.	Ponencia de cribado de la Comisión de Salud Pública.	Aceptable - Óptimo
O5.7	Número de enfermedades para las que se ha realizado una evaluación de la evidencia y coste-efectividad del cribado neonatal en el SNS.	Planes de trabajo de la RedETS.	23
O5.8	Número de protocolos elaborados para enfermedades de cribado neonatal en el SNS.	Comisión de Salud Pública (CSP)	7

Línea Estratégica 2: Conclusiones

- El Objetivo 3 plantea reducir la incidencia de aquellas EE.RR. susceptibles de beneficiarse de programas de prevención primaria. Los indicadores asociados a este objetivo indican que:
 - Un total de 11 CC.AA. reportan utilizar las recomendaciones de la “Guía de Práctica Clínica de Atención en el Embarazo y Puerperio” – Guía Salud (guiasalud.es).
 - Las CC.AA. restantes emplean otros documentos, generalmente guías asistenciales específicas de los servicios de salud de las diferentes comunidades. Otras herramientas utilizadas son: los registros de defectos congénitos de la comunidad autónoma, los programas de cribado neonatal, el consejo genético preconcepcional, el diagnóstico genético preimplantatorio, el Test Prenatal No Invasivo (TPNI) para la detección de anomalías congénitas prenatales, etc.
 - Un total de 13 CC.AA. reportaron la implementación de distintas BB.PP. en atención al parto y salud reproductiva, durante los años 2014, 2015 y 2019.
- El Objetivo 4 sugiere mejorar el diagnóstico prenatal de las EE.RR. En este sentido, se han realizado un total de seis informes de evaluación de la evidencia y el coste efectividad del diagnóstico/cribado prenatal en el marco de los planes de trabajo de la Red Española de Agencias de Evaluación de Tecnologías Sanitarias y Prestaciones del SNS (RedETS). Además, actualmente se encuentra en proceso de tramitación la incorporación del test de ADN fetal libre circulante como prueba de cribado de segundo nivel.
- El Objetivo 5 remarca la necesidad de mejorar los programas de cribado neonatal de EE.RR. en el SNS. Los indicadores asociados a este objetivo sugieren que:
 - La mayoría de CC.AA. se sitúan en niveles ‘óptimos’ o ‘aceptables’ con respecto a los tiempos de toma de muestras. Resulta fundamental garantizar una única toma de muestra en el intervalo de tiempo adecuado, es decir, entre las 24 y 72 h de vida del recién nacido.
 - Reducir los tiempos de transporte de muestras es esencial, especialmente en aquellas CC.AA. más dispersas geográficamente. En este sentido, 7 CC.AA. se sitúan en niveles ‘óptimos’ o ‘aceptables’.
 - La cobertura del PCN es del 100% en el territorio nacional y la participación supera el 99%, en casi todas las CC.AA., ya que son muy pocas las familias que rechazan participar en el PCN.
- Por lo tanto, es importante seguir incidiendo en la reducción de tiempos de toma de muestra y transporte como mecanismo para mejorar el cribado neonatal de EE.RR. También es importante señalar que existe un amplio nivel de heterogeneidad en cuanto a las patologías cribadas en cada CC.AA.
- Es prioritario progresar en los estudios de coste-efectividad para un mayor número de EE.RR., así como reducir las inequidades generadas por la diferencia en la cartera de cribado en las distintas CC.AA.

LÍNEA ESTRATÉGICA 3. Atención Sanitaria

Tabla 17. Objetivos e indicadores asociados a la Línea Estratégica 3.

Sublíneas	Objetivos	Indicadores asociados
3.1 Atención Sanitaria	8. Mejorar la atención sanitaria que reciben pacientes con una enfermedad rara, con el objetivo de que sea integral, continuada y coordinada entre los niveles asistenciales.	O8.1, O8.2, O8.3.
	9. Potenciar la rehabilitación integral (física, sensorial y cognitiva) para las personas afectadas por una enfermedad rara, con el fin de optimizar, conservar y/o asegurar sus capacidades residuales.	O9.1, O9.2, O9.3, O9.4.
	10. Garantizar la atención psicológica a las personas afectadas de EE.RR. y sus familiares.	O10.1, O10.2, O10.3.

3.1 Atención Sanitaria

Objetivo 8: Mejorar la atención sanitaria que reciben pacientes con una enfermedad rara, con el objetivo de que sea integral, continuada y coordinada entre los niveles asistenciales.

08.1. CC.AA. con Unidades de Referencia de Atención de EE.RR.

El Real Decreto 1302/2006 establece las bases del procedimiento para la designación y acreditación de los Centros, Servicios y Unidades de Referencia (CSUR) del Sistema Nacional de Salud, cuyo objetivo es garantizar la equidad en el acceso y una atención de calidad, segura y eficiente a las personas con patologías como las EE.RR. Por sus características, los pacientes con EE.RR. precisan de cuidados de elevado nivel de especialización que requieren para su atención concentrar los casos a tratar en un número reducido de centros⁵⁵.

Un total de 17 CC.AA. disponen de Unidades para la atención u organización global de EE.RR. Ceuta y Melilla cuentan con otras unidades de referencia más específicas. La Tabla 18 refleja la presencia de Unidades para la atención u organización global de EE.RR. u otras Unidades de Referencia, para las distintas CC.AA.

⁵⁵ Los CSUR deben atender a todos los pacientes en igualdad de condiciones independientemente de su lugar de residencia, proporcionar atención en equipo multidisciplinar (asistencia sanitaria, apoyo para confirmación diagnóstica, definir estrategias terapéuticas y de seguimiento y actuar de consultor para las unidades clínicas que atienden habitualmente a estos pacientes), garantizar la continuidad en la atención entre etapas de la vida del paciente (niño-adulto) y entre niveles asistenciales, evaluar sus resultados, colaborar en publicaciones y proyectos de investigación y dar formación a otros profesionales, pacientes y familias. Así mismo y a nivel autonómico es preciso impulsar la reorientación de la atención a la alta complejidad y articular unidades de referencia autonómicas que concentren la experiencia a nivel regional e impulsen la gestión de casos a dicho nivel.

Tabla 18. Tipología de las Unidades de Ref. de atención de EE.RR. en las CC.AA.

	Unidades para la atención u org. Global de EE.RR.
Andalucía	
Aragón	
Asturias	
Balears	
Canarias	
Cantabria	
Castilla y León	
Castilla-La Mancha	
Catalunya	
Comunitat Valenciana	
Extremadura	
Galicia	
Madrid	
Murcia	
Navarra	
País Vasco	
Rioja	
Ceuta	
Melilla	
TOTAL	17

Fuente: Elaboración propia a partir de las respuestas recibidas del cuestionario.

A continuación, se expone la información recibida por parte de las CC.AA. referida a las Unidades de Referencia de Atención de EE.RR.⁵⁶.

Andalucía dispone de una página en la web de la Consejería de Salud y Consumo dedicada a las Unidades de Referencia de Andalucía para Enfermedades Raras. Dichas Unidades de Referencia comprenden la Fibrosis Quística, Porfirias, Esclerosis Lateral Amiotrófica (ELA), Extrofia Vesical y Epispadias, y Disfonía Espasmódica.

En **Aragón** existe una unidad de enfermedades neuromusculares, unidades de enfermedades minoritarias (medicina interna) y fibrosis quística.

Asturias dispone de una Unidad de Enfermedades Neuromusculares en el Hospital Universitario Central de Asturias (Oviedo). Esta unidad está especializada en ELA, aunque también abarca otras enfermedades neuromusculares. Este hospital también cuenta con una consulta de enfermedades minoritarias. Además, Asturias cuenta con una Unidad de esclerosis múltiple en el Hospital Universitario de Cabueñes (Gijón).

Balears cuenta con cinco Unidades de Referencia: la Unidad Multidisciplinar de Andrade en Hospital Universitario Son Llàtzer, la Comisión específica de Andrade en Hospital Universitario Son Espases, la Unidad Específica de Enfermedades Minoritarias en Hospital Universitario Son Espases, la Unidad Hospitalaria Multidisciplinar de atención a ELA en Hospital Universitario Son Espases, y la Unidad Hospitalaria Multidisciplinar de atención a ELA en Hospital Universitario Son Llàtzer.

⁵⁶ Resulta problemático realizar una comparación directa entre las distintas CC.AA., dado que el nivel de detalle y granularidad aportado por cada CC.AA. varía significativamente.

En **Canarias** existen dos Unidades de Referencia para EE.RR. en los siguientes hospitales: C.H.U. Nuestra Señora de Candelaria de Santa Cruz de Tenerife, y C.H.U. Insular- Materno Infantil de Las Palmas de Gran Canaria.

Cantabria dispone de una Unidad de Referencia para la Enfermedad de Rendu-Osler en el Hospital de Sierrallana.

Castilla y León cuenta con una Unidad de Referencia para la atención global de EE.RR., la Referencia Regional de Diagnóstico Avanzado de Enfermedades Raras de Castilla y León (DiERCyL) en el Complejo Asistencial Universitario de Salamanca. Además, cuenta con otras Unidades de Referencia específicas como la Unidad de Referencia regional de Enfermedad de Huntington en el Hospital Universitario de Burgos, y la CSUR: Cardiopatías Familiares (incluye miocardiopatía hipertrófica) en el Complejo Asistencial Universitario de Salamanca. Además, el Hospital Clínico Universitario de Valladolid es miembro de pleno derecho de la Red Europea de EE.RR. oftalmológicas (ERN EYE).

Castilla – La Mancha cuenta con una Unidad de Información y Apoyo a las EE.RR. creada en 2019 (Orden 50/2019, de 18 de marzo, de la Consejería de Sanidad [2019/2880]). Se trata de una unidad de ámbito autonómico, no asistencial, sino de información, acompañamiento y asesoramiento a pacientes, familias y profesionales. Como unidad asistencial CSUR del SNS, disponen del Instituto de Mastocitosis para estas enfermedades y las de activación mastocitaria, vinculado al Complejo Hospitalario de Toledo.

Catalunya cuenta con Redes de Unidades de Experiencia Clínica (XUEC) por grupos temáticos de EE.RR., formadas por unidades multidisciplinarias con experiencia demostrada (UEC) que colaboran entre sí y con el resto de los dispositivos del sistema sanitario. Se listan a continuación:

- Enfermedades Raras Cognitivo-conductuales de Base Genética.
- Enfermedades Metabólicas Hereditarias Raras.
- Enfermedades Renales Raras.
- Enfermedades Neuromusculares Raras.
- Enfermedades inmunitarias raras: área de inmunodeficiencias primarias.
- Enfermedades inmunitarias raras: área de enfermedades autoinflamatorias.
- Enfermedades inmunitarias raras: área de enfermedades autoinmunes sistémicas.
- Enfermedades raras con epilepsia.
- Red de Unidades de Hemofilia y coagulopatías congénitas.
- Enfermedades respiratorias raras.
- Enfermedades endocrinas raras.
- Enfermedades raras hematológicas no oncológicas.

Comunitat Valenciana dispone de una Unidad para la atención u organización global de EE.RR. y también de seis unidades de referencia específicas, listadas a continuación:

- Atención de pacientes pediátricos con Fibrosis Quística (Hospitales Clínico Universitario de Valencia, Universitario y Politécnico La Fe y Universitario San Joan d'Alacant). Designadas desde 18/09/2017.
- Diagnóstico y asesoramiento genético de las EE.RR. (en trámite desde 15/07/2022).
- Reumatología infantil (en trámite desde 06/11/2021).
- Insuficiencia intestinal pediátrica (en trámite desde 17/06/2022).
- Inmunodeficiencias primarias (en trámite desde el 08/07/2022).
- Diagnóstico y asesoramiento genético de las EE.RR. (en trámite desde 15/07/2022).

En **Extremadura** existe una Consulta Monográfica sobre EE.RR. del adulto en el Hospital Universitario de Badajoz que atiende pacientes derivados de otras áreas, principalmente de la provincia de Badajoz. También dispone de una Consulta Monográfica de enfermedades minoritarias del adulto en el Complejo Hospitalario de Cáceres donde atiende pacientes diagnosticados o con sospecha diagnóstica de toda la provincia de Cáceres. En ambos casos se realiza un abordaje integral del paciente en coordinación con otros especialistas.

En **Galicia** se han creado tres unidades ubicadas en los complejos hospitalarios de Santiago, A Coruña y Vigo. Además, cuenta con dos CSUR acreditados, CSUR de enfermedades metabólicas congénitas (Complejo Hospitalario Universitario de Santiago) y el CSUR de cardiopatías familiares (Complejo Hospitalario Universitario de A Coruña).

Madrid dispone de una Unidad de Referencia para la atención u organización global de EE.RR. También se está trabajando en la actualización, acreditación y rutas de otras unidades de referencia. En cuanto a las clínicas, aparte de las consultas de Enfermedades Minoritarias que se están empezando a establecer en algunos servicios de Medicina Interna, no hay ningún centro que atienda a todas las EE.RR. posibles. Los centros de referencia CSUR sí están autorizados y acreditados debidamente. También cuenta con Unidades de experiencia Autonómicas (no CSUR), centros de elevada experiencia en atender a un grupo de patologías/enfermedades poco frecuentes (EPF) de las que son referencia en la Comunidad de Madrid. Además, hay unidades de referencia a nivel de SNS que no están acreditadas. El Instituto de Salud Carlos III y el Hospital Universitario Puerta de Hierro han establecido un convenio para casos sin diagnóstico, vinculado a la actividad del programa SpainUDP del Instituto de Investigación de EE.RR., que permite la atención de casos de otras CC.AA. Además, Madrid, cuenta con 9 unidades de referencia que forman parte del programa de cribado neonatal para la atención y tratamiento de todos los casos detectados de alguna de las enfermedades del programa. Tres de estas unidades son CSUR del SNS.

Murcia cuenta con una Unidad para la atención u organización global de EE.RR. Se trata de la Unidad coordinadora regional asistencial de EE.RR. adscrita a la Sección de Genética Médica en Hospital Clínico Universitario Virgen de la Arrixaca. No existen criterios regionales de acreditación, pero la Unidad Regional Coordinadora ha sido, desde el año 2002, la unidad de referencia regional y cuenta con la mayor experiencia en la atención integral de EE.RR. Es además integrante de los CSUR del SNS de Cardiopatías Familiares y Ortopedia Infantil y coordina el centro ERNBOND. Así mismo, coordina las unidades multidisciplinarias de Displasias Óseas, Porfirias, Enfermedades Lisosomales y Genodermatosis.

Navarra dispone de una Unidad para la atención u organización global de EE.RR. y también de unidades de referencia para ciertas EE.RR., listadas a continuación:

- Unidad de Enfermedades Raras formada por Pediatría, Medicina Interna, Dietética y Nutrición que atienden a pacientes con sospecha de enfermedad rara o con enfermedad rara diagnosticada multisistémica.
- Unidad de Esclerosis Múltiple y Enfermedades desmielinizantes.
- Unidad de Trastornos del Movimiento.
- Unidad de Enfermedades Neuromusculares.
- Consulta multidisciplinar de enfermedades autoinmunes.
- Consulta multidisciplinar de uveítis.
- Consulta multidisciplinar de hemofilias.

País Vasco cuenta con una Unidad para la atención u organización global de EE.RR. También dispone de una Unidad de atención a la ELA y otra Unidad que atiende pacientes con Poliquistosis Renal.

La Rioja cuenta con una unidad específica de referencia para la atención clínica y coordinación entre servicios en el Hospital San Pedro de Logroño, que es el hospital de referencia para toda la CCAA. Es la “Unidad de enfermedades raras del Servicio de Medicina Interna del Hospital San Pedro de Logroño”.

En Ceuta no existen estas Unidades para la atención global de EE.RR., ya que, en la mayoría de los casos, el diagnóstico procede de consultas especializadas, en su mayoría pediátricas, del Sistema Andaluz de Salud, es decir que derivan estos casos a las Unidades para la atención u organización global de EE.RR. del Servicio Andaluz de Salud (SAS). No existen consultas especializadas de Pediatría. El seguimiento de pacientes hasta los 14 años, en la mayoría de los casos, lo realiza el Sistema Andaluz de Salud.

Melilla no cuenta con Unidades de atención global de EE.RR., pero derivan a estos casos a las Unidades para la atención u organización global de EE.RR. del Servicio Andaluz de Salud (SAS).

08.2. CC.AA. con Unidades de Referencia de Atención de EE.RR. acreditadas⁵⁷.

Un total de 8 CC.AA. manifiestan que sus Unidades de Referencia de Atención de EE.RR. están acreditadas: Andalucía, Castilla y León, Catalunya, Comunitat Valenciana, Extremadura, Galicia Madrid y La Rioja, representando un 42% del total de las CC.AA. La Tabla 19 ofrece un resumen de dicha información.

Tabla 19. Unidades de Referencia acreditadas en las CC.AA.

	Unidades de Referencia Acreditadas específicas de EE.RR.
Andalucía	
Aragón	
Asturias	
Baleares	
Canarias	
Cantabria	
Castilla y León	
Castilla-La Mancha	
Catalunya	
Comunitat Valenciana	
Extremadura	
Galicia	
Madrid	
Murcia	
Navarra	
País Vasco	
Rioja	
Ceuta	
Melilla	
TOTAL	8

Fuente: Elaboración propia a partir de las respuestas recibidas del cuestionario.

Además, 2 de las 8 CC.AA. que reportan contar con Unidades de Referencia acreditadas han proporcionado documentación justificativa de dicha acreditación.

⁵⁷ Se excluy en los CSUR y las ERN (Redes Europeas de Referencia).

Castilla y León aporta la Normativa de la Red de Centros y Servicios de Referencia en Atención Especializada, la página del Hospital Clínico Universitario de Valladolid en la web de la red europea ERN EYE de Enfermedades Oculares y el Catálogo de Prestaciones de la Cartera de Servicios de Atención Especializada.

Catalunya aporta las Normativas de designación de las XUEC. Existe un procedimiento regulado de designación de las Unidades de Experiencia Clínica (UEC) en EERR mediante Resolución del director del Servicio Catalán de la Salud (CatSalut)⁵⁸. En la valoración técnica de las solicitudes de proveedores que optan a la designación UEC participa la Agencia de Calidad y Evaluación de Tecnologías Sanitarias de Catalunya (AQuAS) y un órgano deliberativo de CatSalut, la Comisión de Valoración Técnica (CVT), que se encarga de emitir las propuestas de resolución de las convocatorias UEC. La designación UEC se basa en la valoración de los criterios especificados en la Instrucción 12/2015⁵⁹ y de acuerdo con el Manual de valoración de las UEC⁶⁰. La Comisión de valoración se encarga también de las renovaciones de designación de acuerdo con el seguimiento y cumplimiento de los objetivos y compromisos de las UEC.

08.3. CC.AA. con la figura del gestor de casos en algún centro sanitario.

Los gestores de casos son profesionales responsables de generar, planificar, organizar, y monitorizar la provisión de servicios a los pacientes. Actúan como punto de unión entre los especialistas y el paciente y su familia para garantizarles una correcta coordinación entre servicios y profesionales (identificando la mejor ruta de derivación) y un apoyo emocional y de acompañamiento integral durante todo el proceso asistencial. El gestor de casos puede ser del área de enfermería, trabajo social o medicina, según el caso, y deberán conocer el acceso a los diferentes recursos para trabajar de forma multidisciplinaria. Actualmente, en todas las fichas de criterios de designación de CSUR del SNS se está incorporando la existencia de la figura del gestor de casos en la unidad correspondiente.

Un total de 13 CC.AA. cuentan con centros sanitarios en los que existe la figura del gestor de casos. El número de centros es muy variado, si bien esto puede estar asociado al diferente tamaño de los servicios de salud de las comunidades y al mayor o menor grado de desarrollo del modelo de gestión de casos en los servicios de salud.

Es importante considerar que en algunas CC.AA. que afirman disponer de gestor de casos, esta figura no es específica de la asistencia sanitaria a pacientes con EE.RR., sino que es de aplicación general a diversos tipos de enfermedades. Esto imposibilita la comparación entre comunidades que exponen la existencia de gestores de casos específicos de EE.RR. y las que han respondido dando cifras de gestores de casos genéricos.

A continuación, se ofrece la información reportada por cada CC.AA. con respecto a la figura del gestor de casos.

En Andalucía existe un elevado número de centros, tanto de atención primaria como hospitalaria, con la figura del gestor de casos. Se proporciona cobertura a todos los centros de salud y consultorios (1.512) con 422 Enfermeras gestoras de casos de Atención Primaria, con criterios de distribución de población y dispersión geográfica, y para todas las patologías, no siendo específico de EE.RR. Este modelo se ha desarrollado ampliamente en el Sistema Sanitario

⁵⁸La información sobre el procedimiento puede consultarse en [https://catsalut.gencat.cat/ca/proveidors-professionals/unitats-expertesa-clinica-malalties-minoritarias-UEC/procediment-designacio-uec/index.html#qooqtrans\(cales\)](https://catsalut.gencat.cat/ca/proveidors-professionals/unitats-expertesa-clinica-malalties-minoritarias-UEC/procediment-designacio-uec/index.html#qooqtrans(cales))

⁵⁹<https://catsalut.gencat.cat/ca/detalls/articles/instruccio-12-2015>

⁶⁰https://catsalut.gencat.cat/web/.content/minisite/catsalut/proveidors_professionals/unitats-expertesa-clinica/documents/manual-valoracio-2023.pdf

Público Andaluz (SSPA). Se aportan el Modelo de Gestión de Casos del Servicio Andaluz de Salud y el documento de Desarrollo Competencial en el Modelo de Gestión de Casos del SSPA.

En **Balears** todos los hospitales públicos cuentan con Enfermeras Gestoras de Casos (EGC). El modelo de atención no destina EGC para unidades específicas de enfermedades minoritarias, sino que están implicadas en la gestión de las patologías crónicas, incluidas en su caso las enfermedades minoritarias.

Canarias dispone de 4 centros con la figura del gestor de casos, para las unidades de ELA.

Cantabria cuenta con la figura del gestor de casos en dos centros: el Hospital Universitario Marqués de Valdecilla, y el Hospital Sierrallana: Enfermedad de Rendu-Osler.

Castilla y León no dispone actualmente de la figura de gestor de casos, pero su implantación está prevista dentro del marco del Plan Integral de Enfermedades Raras de Castilla y León 2023-2027 (PIERCYL).

Catalunya indica que su modelo de atención a las EE.RR., tal y como se indica en la Instrucción 12/2014 (actualizada 12/2015), condiciona la designación de Unidades Clínicas Expertas (UEC) en EE.RR. al cumplimiento por parte de la unidad del compromiso de identificar la figura de la gestora de casos para las personas afectadas de EE.RR., con la función de coordinar y organizar los procesos asistenciales y de garantizar la información y el acompañamiento del/la paciente y de su familia. Se aporta la normativa de Desarrollo e implantación del modelo de atención a las enfermedades minoritarias (MM) en Catalunya y la Ordenación de UEC para MM o grupos temáticos de MM.

En la **Comunitat Valenciana**, 28 centros sanitarios cuentan con la figura del 'gestor de casos'. Distribuidos en estos centros, hay 106 profesionales de enfermería gestora de casos (40 hospitalarias y 66 comunitarias).

Extremadura informa que existe la figura de gestor de casos en la Consulta Monográfica sobre Enfermedades Raras del Servicio de Medicina Interna del Hospital Universitario de Badajoz y del Hospital Universitario de Cáceres. También indica que el gestor de casos es la figura que coordina el abordaje multidisciplinar de los distintos especialistas clínicos implicados en la atención al paciente con EE.RR., incluidas la transición de la atención desde la consulta de pediatría a la consulta de adultos.

Galicia aporta la Estrategia de EE.RR. de Galicia.

Madrid indica que tiene constancia de la existencia de la figura del gestor de casos en centros sanitarios de la comunidad, pero que no puede aportar información sobre el número específico de centros donde se dispone de dicha figura.

Murcia afirma que la figura de enfermería gestora de casos está presente en todos los hospitales regionales y en varias unidades. Por ejemplo, en la Sección de Genética Médica, Unidad Regional Coordinadora, y en Unidades de Neuropediatría y Crónicos Complejos en el Hospital Clínico Universitario Virgen de la Arrixaca.

Navarra expone que en todos sus centros hospitalarios (3) y de atención primaria (57) se dispone de la figura de "enfermera de enlace", que desempeña labores de gestor de casos, dentro de la Estrategia de la Cronicidad que incluye EE.RR. Además de otras patologías, abarca parte de las patologías consideradas como raras, incluye pacientes pluripatológicos, pacientes con ELA, con Parkinsonismos atípicos, enfermedades crónicas de la infancia (incluidas EE.RR. de la infancia)

y atención a pacientes paliativos con enfermedades crónicas avanzadas no oncológicas. Es un modelo de atención a la cronicidad con enlace entre hospitales y centros de salud al que se siguen sumando nuevas patologías.

País Vasco reporta la existencia de cinco centros con la figura gestor de casos.

La Rioja informa que existe un centro con esta figura: el Hospital San Pedro de Logroño.

La Tabla 20 recoge los indicadores propuestos para la medición de este objetivo y los valores que han alcanzado.

Tabla 20. Indicadores asociados al Objetivo 8 y grado general de cumplimiento.

Indicador	Título	Fuente	Número de CC.AA.	% de CC.AA.
O8.1	CC.AA. con Unidades de Referencia de Atención de EE.RR.	Cuestionario	17	89
O8.2	CC.AA. con Unidades de Referencia de Atención de EE.RR. acreditadas.	Cuestionario	8	42
O8.3	CC.AA. con la figura del gestor de casos en algún centro sanitario.	Cuestionario	13	68

Objetivo 9: Potenciar la rehabilitación integral (física, sensorial y cognitiva) para las personas afectadas por una enfermedad rara, con el fin de optimizar, conservar y/o asegurar sus capacidades residuales.

09.1. CC.AA. con recursos de rehabilitación integral de pacientes con EE.RR.

Un total de 18 CC.AA. indican contar con disponibilidad de recursos de rehabilitación integral para pacientes con EERR de algún tipo. Estos tipos pueden comprender los recursos de atención temprana, la fisioterapia y rehabilitación dirigida y mantenida a lo largo del tiempo según requerimientos, u otro tipo de recurso.

09.2. CC.AA. con recursos de atención temprana para pacientes con EE.RR.

Es importante indicar que en junio de 2023 se aprobó la hoja de ruta para la mejora de la atención temprana⁶¹, coordinado conjuntamente por el Ministerio de Sanidad y el Ministerio de Derechos Sociales y Agenda 2030 junto al Real Patronato sobre Discapacidad, con la participación de representantes del Ministerio de Educación, representantes de organizaciones del tercer sector vinculadas con la atención temprana (CERMI, PADI, AEIPI, GAT) y sociedades científicas y profesionales. El objetivo principal es generar propuestas técnicas que promuevan recomendaciones de mejora en la atención temprana en España y contribuyan a una articulación común y de calidad en la atención a los niños, niñas y sus familias. Además, diversos subgrupos están trabajando en estándares de calidad, indicadores y en un proyecto para la creación de un mapa con todos los centros de atención temprana de España.

Actualmente, 17 CC.AA. manifiestan contar con recursos de atención temprana para pacientes con EE.RR.

⁶¹ https://www.boe.es/diario_boe/txt.php?id=BOE-A-2023-16057

09.3. CC.AA. con recursos de fisioterapia y rehabilitación dirigida y mantenida a lo largo del tiempo para pacientes con EE.RR.

Además, 14 CC.AA. manifiestan contar con fisioterapia y rehabilitación dirigida y mantenida a lo largo del tiempo para pacientes con EE.RR. La Tabla 21 resume la disponibilidad de estos recursos para cada circunscripción territorial.

Tabla 21. Recursos de rehabilitación integral para enfermos de EE.RR.

	Recursos de atención temprana	Fisioterapia y rehabilitación dirigida
Andalucía		
Aragón		
Asturias		
Baleares		
Canarias		
Cantabria		
Castilla y León		
Castilla-La Mancha		
Catalunya		
Comunitat Valenciana		
Extremadura		
Galicia		
Madrid		
Murcia		
Navarra		
País Vasco		
Rioja		
Ceuta		
Melilla		
TOTAL	17	14

Fuente: Elaboración propia a partir de las respuestas recibidas del cuestionario.

A continuación, se expone la información enviada por las CC.AA. referida a la disponibilidad de recursos de rehabilitación integral para pacientes con EERR de algún tipo⁶².

Andalucía remite a la página de Atención Temprana en la web de la Consejería de Salud y Consumo. Esta actividad va dirigida a trastornos tales como los asociados con el desarrollo cognitivo, el desarrollo del lenguaje, la expresión somática, los emocionales, la regulación y el comportamiento y la relación y la comunicación. Esto supone el abordaje de las EE.RR. que se encuentran incluidas en estos tipos de trastornos.

Aragón indica que los pacientes con EE.RR. reciben tratamiento rehabilitador en los servicios convencionales de los hospitales. Recientemente se ha puesto en marcha una unidad de enfermedades neuromusculares para atención a estas patologías, algunas de ellas consideradas graves (ELA, AME...).

Asturias dispone de recursos de rehabilitación no específicos de EE.RR., pero hay beneficiarios de dicha atención afectados por EE.RR. Aporta información de las unidades de Atención Temprana en el Principado: Tapia, Cangas del Narcea, Avilés, Oviedo (3), Gijón (2), Arriendas,

⁶² Resulta problemático realizar una comparación directa entre las distintas CC.AA., dado que el nivel de detalle y granularidad aportado por cada CC.AA. varía significativamente.

Langreo, Mieres, y una privada en Oviedo. También aporta información de los recursos de Fisioterapia en Educación y en Colegios Públicos de infantil y primaria e Institutos de educación secundaria (IES). Los profesionales de fisioterapia en colegios y centros educativos se ocupan de EE.RR. en un 90% aproximadamente, también atienden parálisis cerebrales infantiles y autismo. Mayoritariamente son problemas musculoesqueléticos, de distrofias y neuromusculares.

Balears informa que la rehabilitación en atención temprana se ofrece desde la Consejería de Asuntos Sociales y Deportes y llega hasta los 6 años. Además, la Consejería de Salud y Consumo dispone de un Centro de Atención Primaria y Desarrollo Infantil (CAPDI) que ofrece servicios hasta los 15 años (todo el periodo de edad pediátrica). Aporta información detallada del CAPDI en una página específica dentro de la web de la Conselleria de Salut i Consum. Este centro tiene las siguientes funciones:

- Dar información, orientación y asesoramiento a los profesionales y familias sobre los recursos disponibles y necesarios.
- Impartir formación para los profesionales e impulsar la investigación.
- Desarrollar y mejorar las estrategias de prevención, detección precoz e intervención temprana.
- Promover la coordinación de los diferentes ámbitos y sus recursos, así como elaborar protocolos conjuntos.
- Acordar las variables epidemiológicas que se incluyan en los sistemas de información de sanidad, educación y servicios sociales, unificando los protocolos de registro y derivación.
- Crear comisiones de coordinación.
- Realizar el seguimiento del proceso de atención.
- Facilitar la continuidad asistencial.

En **Canarias** los Servicios de Rehabilitación de Hospitales de Referencia de Canarias (ej., CHUIMI y HUNSC) disponen de Unidades multidisciplinares de Rehabilitación para pacientes con ELA con enfermeras gestoras de casos.

Castilla y León ofrece rehabilitación, fisioterapia y logopedia en los centros sanitarios en las situaciones contempladas en la cartera de servicios de su sistema sanitario público. Dispone de una página en la web de Servicios sociales de la Junta de Castilla y León con acceso al formulario de solicitud de estos servicios, así como el directorio de centros en cada provincia. También aporta información de la Cartera de Servicios de Atención Primaria y Hospitalaria.

Castilla – La Mancha proporciona información sobre la normativa de concesión de subvenciones sociosanitarias, en la que se aporta financiación para recursos de rehabilitación a un total de 63 entidades en Castilla-La Mancha, y a las que las personas afectadas por EE.RR. podrían acudir para recibir dicha atención, complementaria a la que se pueda recibir periódicamente en el Servicio Público de Salud. Reciben dicha prestación, aunque no se traten de Asociaciones específicas de EE.RR.

Catalunya presenta el [Instituto Guttmann](https://www.guttmann.com/es)⁶³, una entidad dedicada a la neurorrehabilitación que ofrece tratamiento a las personas con una discapacidad de origen neurológico en fase aguda o subaguda a través de un proceso rehabilitador intensivo. Además, junto con el Hospital Universitario Germans Trias y Pujol, lleva a cabo un proyecto multidisciplinar de atención integral para las personas afectadas por patologías neuromusculares raras. En materia de rehabilitación, se ha publicado recientemente el nuevo Plan de Rehabilitación de Catalunya⁶⁴. En la definición

⁶³ <https://www.guttmann.com/es>

⁶⁴ <https://salutweb.gencat.cat/ca/departament/ambits-estrategics/atencio-primaria-comunitaria/projectes/pla-rehabilitacio-catalunya/index.html>

de este Plan, las EE.RR. han tenido un grupo de trabajo específico junto con el ámbito pediátrico. En tanto se despliega el procedimiento de contratación específico, continúan existiendo programas dirigidos específicamente a pacientes de ER como la rehabilitación específica en enfermedades neuromusculares hereditarias, ELA o fibrosis quística. Adicionalmente, informa de los Centros de Desarrollo Infantil y Atención Precoz (CDIAP) existentes en Catalunya, con los objetivos de:

- Atender a la población infantil desde la concepción y, como máximo, hasta que cumplan seis años, siempre que no tenga garantizada la continuidad asistencial
- Participar en la coordinación de las actuaciones (detección y prevención) que se lleven a cabo en esta franja de edad.
- Participar en proyectos de coordinación y cooperación interdepartamental.
- Asegurar equipos interdisciplinarios expertos en desarrollo infantil.
- Garantizar el trabajo individualizado y la continuidad asistencial.

La **Comunitat Valenciana** aporta información del Servicio de Medicina Física y Rehabilitación del Hospital General Universitario de Castellón.

Madrid presenta la página específica dedicada a Atención Temprana, ubicada en la web de Asuntos Sociales de la Comunidad de Madrid, que dispone de información y orientación a las familias y permite acceder a los formularios para solicitar la valoración de la necesidad de Atención Temprana para su tramitación on-line. Varias de las unidades clínicas de referencia del programa de cribado cuentan con fisioterapia y rehabilitación dirigida (ej.: Unidad de referencia para atrofia muscular espinal).

Murcia presenta la normativa de Atención Temprana que rige en la comunidad. También informa de los centros de Atención Temprana en el área de Salud Infantil y juvenil del Portal Sanitario de la Región de Murcia. Esta página ofrece varios ámbitos de información, tales como el directorio de Centros y Equipos de Atención Temprana por municipios, la guía de prevención de atención temprana, orientaciones para padres, e información para la prevención de las discapacidades en la población infantil de 0 a 6 años.

Navarra dispone de un servicio de Atención Temprana, accesible en el portal del Gobierno de Navarra, orientado a la prevención, evaluación e intervención, ofrecido a niños/as de entre 0 y 3 años con trastorno en el desarrollo o con riesgo de padecerlo. Es un servicio que integra actuaciones de Salud, Educación y Servicios Sociales. También se ofrece información de este servicio desde la web de Educación, en la página del Centro de Recursos de Educación Especial de Navarra (CREENA).

Ceuta no dispone en la actualidad de ningún recurso específico por parte del SNS, aunque existen asociaciones de pacientes que cuentan con algunos de estos servicios, como, por ejemplo, la Asociación de Discapacitados de Enfermedades Neurológicas y Enfermedades Raras (ADEN).

En **Melilla** se está trabajando para desarrollar tanto recursos de atención temprana como los de fisioterapia y rehabilitación dirigida y mantenida en el tiempo.

O9.4. CC.AA. que extienden la cobertura de atención temprana de las EE.RR. al menos hasta los 6 años.

Para impulsar la homogeneización de la atención temprana, que es una de las actuaciones incluidas en el Plan de Recuperación, Transformación y Resiliencia (PRTR, C18.R3), en 2019 se constituyó un grupo de trabajo con el Ministerio de Derechos Sociales y el de Educación para intentar homogeneizar la atención temprana en España. En junio de 2022 se volvió a constituir un “Grupo de expertos en Atención Temprana”, coordinado conjuntamente por el Ministerio de Sanidad y el Ministerio de Derechos Sociales y Agenda 2030 junto al Real Patronato sobre Discapacidad y con la participación de representantes del Ministerio de Educación, representantes de organizaciones del tercer sector vinculadas con la atención temprana (CERMI, PADI, AEIPI, GAT) y sociedades científicas y profesionales.

El 19 de junio de 2023 se aprobó el Acuerdo por el que se establece la Hoja de Ruta para la mejora de la atención temprana en España sobre un marco común de universalidad, responsabilidad pública, equidad, gratuidad y calidad, en la sesión plenaria del Consejo Interterritorial del Sistema Nacional de Salud, celebrada de manera conjunta con el Consejo Territorial de Servicios Sociales y del Sistema para la Autonomía y Atención a la Dependencia.

Actualmente, en 17 CC.AA., la cobertura de atención temprana de las EE.RR. se extiende al menos hasta los seis años. En una CC.AA. (Extremadura), dicha cobertura alcanza hasta los 12 años.

La Tabla 22 recoge los indicadores propuestos para la medición del Objetivo 9 y los valores asociados a cada uno de ellos.

Tabla 22. Indicadores asociados al Objetivo 9 y grado general de cumplimiento.

Indicador	Título	Fuente	Número de CC.AA.	% de CC.AA.
O9.1	CC.AA. con recursos de rehabilitación integral de pacientes con EE.RR.	Cuestionario	18	95
O9.2	CC.AA. con recursos de atención temprana para pacientes con EE.RR.	Cuestionario	17	89
O9.3	CC.AA. con recursos de fisioterapia y rehabilitación dirigida y mantenida a lo largo del tiempo para pacientes con EE.RR.	Cuestionario	14	74
O9.4	CC.AA. que extienden la cobertura de atención temprana de las EE.RR. al menos hasta los 6 años.	Cuestionario	17	89

Línea Estratégica 3: Conclusiones

- El Objetivo 8 plantea mejorar la atención sanitaria que reciben pacientes con EE.RR., para que sea integral, continuada y coordinada entre los niveles asistenciales. Los indicadores asociados a este objetivo sugieren que:
 - 17 CC.AA. disponen de Unidades para la atención u organización global de EE.RR. Ceuta y Melilla cuentan con otras unidades de referencia más específicas. Destaca la existencia de las Redes de Unidades de Experiencia Clínica (XUEC) en Catalunya, que permite abordar un amplio número de EE.RR.
 - Únicamente 8 CC.AA. disponen de Unidades acreditadas específicas de EE.RR.
 - La figura del gestor de casos es fundamental para planificar y monitorizar la provisión de servicios a pacientes. 13 CC.AA. emplean esta figura en sus centros sanitarios. Algunas CC.AA. utilizan gestores de casos para enfermedades en general, y otras lo asocian específicamente a las EE.RR. Esta disparidad genera ambigüedad en cuanto a los datos disponibles.
 - Algunas CC.AA. cuentan con gestores de casos en atención primaria y hospitalaria (ej. Andalucía y Navarra), en tanto que otras la ubican sólo en la atención hospitalaria (Baleares, Cantabria, Comunitat Valenciana, La Rioja...). En todo caso, es un modelo que resulta de interés para la mayor parte de los servicios de salud y, por tanto, debería potenciarse y extenderse su utilización.
- Por lo tanto, los indicadores sugieren que se está avanzando en el cumplimiento del objetivo. Existe un importante nivel de heterogeneidad entre CC.AA. con respecto a la existencia de Unidades para la atención de EE.RR. También es importante potenciar una buena coordinación entre las Unidades de Referencia existentes, -formen o no parte de la red CSUR o las ERN-, así como avanzar más en su acreditación atendiendo las necesidades identificadas. Finalmente, se sugiere progresar hacia la homogenización de la figura del gestor de casos entre las distintas CC.AA.
- El Objetivo 9 se centra en mejorar la rehabilitación integral para las personas afectadas por EE.RR. En este sentido, los indicadores recogidos indican que:
 - La amplia mayoría de CC.AA. (18) disponen de recursos de rehabilitación integral para pacientes con EERR. Con respecto a la atención temprana, 17 CC.AA. indican contar con recursos de este tipo para pacientes con EE.RR.
 - En una amplia mayoría de CC.AA. (17) la atención temprana de EE.RR. se cubre al menos hasta los 6 años. Incluso en una comunidad autónoma (Extremadura) la cobertura alcanza los 12 años.
- Estos indicadores sugieren que se han tomado acciones concretas para progresar en el cumplimiento de este objetivo, aunque resulta fundamental seguir avanzando en el mismo. En este sentido, diversos grupos de trabajo están actualmente elaborando propuestas técnicas que promuevan recomendaciones de mejora en la atención temprana en España. Además, en 2023 se aprobó una hoja de ruta para potenciar la universalidad, responsabilidad pública, equidad, gratuidad y calidad de la atención temprana.

LÍNEA ESTRATÉGICA 4. Terapias

Tabla 23. Objetivos e indicadores asociados a la Línea Estratégica 4.

Sublíneas	Objetivos	Indicadores asociados
4.1. Medicamentos huérfanos, coadyuvantes y productos sanitarios	11. Garantizar la accesibilidad en tiempo y forma de los medicamentos huérfanos necesarios para el tratamiento de las EE.RR. en todo el territorio nacional.	O11.1., O11.2.
	12. Potenciar la investigación y el desarrollo de medicamentos huérfanos y tratamiento de alta complejidad.	O12.1., O12.2., O12.3., O12.4., O12.5., O12.6.
4.2. Terapias avanzadas	13. Fomentar el acceso seguro de las personas afectadas por EE.RR. a terapias avanzadas.	O13.1., O13.2., O13.3., O13.4.

4.1 Medicamentos huérfanos, coadyuvantes y productos sanitarios

Objetivo 11: Garantizar la accesibilidad en tiempo y forma de los medicamentos huérfanos necesarios para el tratamiento de las EE.RR. en todo el territorio nacional.

Los medicamentos huérfanos son tratamientos innovadores, muchos de ellos de origen biotecnológico, destinados a establecer un diagnóstico, prevenir o tratar EE.RR. o poco frecuentes. En 2022, 195 medicamentos contaban con designación huérfana positiva en la UE. De éstos, 123 adquirieron Código Nacional en España (84%) y 63 están financiados por el Sistema Nacional de Salud (43%)⁶⁵.

O11.1. CC.AA. que hayan utilizado, en el periodo 2014-2022, el procedimiento previsto para el uso de medicamentos en situaciones especiales, medicamentos de uso compasivo o medicamentos extranjeros para tener acceso a medicamentos huérfanos sin resolución de financiación en el SNS.

Los resultados obtenidos indican que 17 CC.AA. han utilizado el procedimiento previsto para el uso de medicamentos en situaciones especiales, medicamentos de uso compasivo o medicamentos extranjeros para tener acceso a medicamentos huérfanos sin resolución de financiación en el SNS, cifra que representa un 89% de los territorios.

O11.2. CC.AA. con mecanismos de control de uso y seguimiento de efectividad y seguridad para medicamentos huérfanos en condiciones diferentes a las autorizadas en ficha técnica.

En relación con el seguimiento del uso de medicamentos huérfanos en condiciones diferentes de las autorizadas en ficha técnica, 12 CC.AA. han establecido mecanismos centralizados de

⁶⁵ Fuente: Informe Anual de Acceso a los Medicamentos Huérfanos en España, 2023. Asociación Española de Laboratorios de Medicamentos Huérfanos y Ultrahuérfanos. Acceso: <https://aelmhu.es/wp-content/uploads/2023/02/Resumen Ejecutivo informe de acceso aelmhu 2022.pdf>

control de uso, así como seguimiento de efectividad y seguridad del tratamiento, que corresponde a un 63% de las circunscripciones territoriales.

La Figura 14 presenta la distribución geográfica de las 12 CC.AA. que reportan tener un procedimiento centralizado de control de medicamentos huérfanos, a excepción de Ceuta y Melilla que no aparecen en la figura, pero que sí que han reportado contar con mecanismos de control de medicamentos huérfanos.

Figura 14. CC.AA. con mecanismos de control de medicamentos huérfanos.



Fuente: Elaboración propia a partir de las respuestas recibidas del cuestionario.

A continuación, se describen los mecanismos de control de aquellas CC.AA. que han proporcionado información al respecto.

Andalucía tiene la *Resolución del SAS de 2015, sobre Instrumentos y Procedimiento para una más adecuada, eficiente y homogénea selección y utilización de los medicamentos, en el ámbito de la prestación farmacéutica del Sistema Sanitario de Salud de Andalucía (SSPA)*, por medio de la cual se constituye la Comisión Central para la Optimización y Armonización Farmacoterapéutica (CCOAF). Esta comisión es la encargada de adoptar las medidas necesarias para garantizar la idoneidad de la selección y utilización de los medicamentos.

Aragón cuenta con la *Red de uso racional del medicamento y productos sanitarios* que cuenta, entre otras comisiones, con la Comisión de evaluación de medicamentos huérfanos y productos sanitarios en EE.RR. de Aragón.

Catalunya cuenta con mecanismos de control y seguimiento de medicamentos huérfanos. En cuanto al *control*, limita el acceso a situaciones clínicas con necesidades médicas no cubiertas por las actuales alternativas de tratamiento y en las que no es adecuado demorar el inicio del tratamiento. Para el *seguimiento* propone diferentes medidas comunes para todos los medicamentos (huérfanos o no), si bien la propia idiosincrasia de las EE.RR. (graves, potencialmente mortales o crónicamente debilitantes y con limitadas opciones de tratamiento) ha supuesto que los medicamentos huérfanos constituyan una proporción muy relevante del uso de medicamentos en situaciones especiales. Destaca la creación de un procedimiento centralizado para la valoración de solicitudes de medicamentos en situaciones especiales y, muy especialmente, la constitución del Consejo Asesor de Medicamentos en Situaciones Especiales

(CAMSE)⁶⁶, una comisión autonómica específica para evaluar solicitudes de uso de medicamentos en situaciones especiales.

Extremadura sigue un procedimiento en el que el médico prescriptor envía la solicitud, el informe médico y la bibliografía que justifique la petición a la Comisión habilitada en la Comunidad para estos casos. Esta Comisión emite un dictamen motivado que es enviado al médico a través de la Dirección Médica de su área sanitaria. El dictamen puede ser revisado por la Comisión en caso de no conformidad con nuevos datos relevantes.

Galicia centraliza la solicitud de medicamentos pendientes de inclusión en la guía farmacoterapéutica del *Servizo Galego de Saúde* (incluidos aquellos para situaciones especiales) en la Dirección General de Asistencia Sanitaria. Este procedimiento se realiza a través de una aplicación corporativa de gestión documental para la que está solicitado un módulo de seguimiento. También se hace seguimiento centralizado en el caso de medicamentos huérfanos, cuya resolución de financiación exige el registro de resultados en VALTERMED.

Madrid, para aquellos medicamentos en situaciones especiales que se tramitan a través de la AEMPS y en los que es necesario el visto bueno de la CC.AA., ha establecido desde el Servicio Madrileño de Salud (SERMAS) un procedimiento para los hospitales que solicitan estos medicamentos mediante un grupo de médicos y farmacéuticos que evalúan cada caso concreto. En este procedimiento se solicita al clínico que, previo a la utilización del medicamento, defina cuál es el beneficio clínico esperado, así como los criterios objetivos que se establezcan para la continuación o discontinuación del tratamiento. Periódicamente se solicita a los centros que se remita la información relativa al seguimiento de estos pacientes.

Murcia tiene un Grupo de Trabajo de Medicamentos Huérfanos dentro de la Comisión Regional de Farmacia y Terapéutica de la Región de Murcia. En 2019, la Comisión Regional de Farmacia y Terapéutica aprobó la utilización de medicamentos en situaciones especiales en el Servicio Murciano de Salud. En 2017 la Dirección General de Planificación, Investigación, Farmacia y Atención al Ciudadano puso en marcha desde la Comisión Regional de Farmacia y Terapéutica el Programa de Medicamentos sujetos a Evaluación de Resultados en Salud (MERS) para conocer la efectividad de estos medicamentos en condiciones de práctica clínica habitual, contribuyendo a la sostenibilidad del sistema sanitario y garantizando la equidad en el acceso al tratamiento farmacológico⁶⁷.

Navarra establece en su *la instrucción 2/2009 del Director Gerente del SNS-O* (Servicio Navarro de Salud – Osasunbidea) que, en el caso de utilización de medicamentos huérfanos, es condición necesaria la revisión de la petición individualizada en la Comisión Central de Farmacia para la autorización del mismo. Esta autorización implica el posterior seguimiento y evaluación por parte del Servicio de Farmacia del Hospital implicado.

El País Vasco realiza el seguimiento del uso de medicamentos huérfanos a través de la subcomisión corporativa de farmacia.

La Rioja lleva a cabo la revisión a través de la Comisión de farmacia hospitalaria.

⁶⁶ El CAMSE se encarga de armonizar las condiciones de acceso a aquellos medicamentos utilizados en situaciones especiales con el fin de evitar posibles inequidades en el acceso entre la ciudadanía de la Comunidad. Entre sus funciones también se incluye las posibles recogidas de resultados terapéuticos alcanzados con estos fármacos (eficacia y seguridad).

⁶⁷ Para llevar a cabo el Programa MERS, Sanidad constituyó un grupo de trabajo para establecer los criterios de uso de estos medicamentos y elaborar documentos con sus directrices clínicas. Este equipo trabaja en coordinación con los profesionales de la Comisión Permanente de Farmacia con la que intercambia criterios que sirvan de base para renovar, suspender, finalizar o realizar un seguimiento de los tratamientos. En el grupo de medicamentos MERS se enmarcan las terapias farmacológicas huérfanas, así como los medicamentos de terapias avanzadas. También se incluyen los medicamentos que tienen una aprobación condicional de la Agencia Europea del Medicamento (EMA) o aquellos tratamientos innovadores para determinadas enfermedades que carecían de terapias efectivas.

Por otro lado, las CC.AA. proporcionaron información acerca del gasto asociado a la adquisición de medicamentos huérfanos para su utilización en condiciones diferentes a las autorizadas, el cual puede ser asumido por diferentes tipos de centros: (i) Centro/hospital de origen del paciente (aquel que corresponda según la tarjeta sanitaria del paciente); (ii) Hospital de referencia, (iii) Consejería; y (iv) Centro que prescribe/dispensa la medicación ya sea el centro de origen o el hospital de referencia.

La Tabla 24 clasifica a las CC.AA. en función del tipo de centro que asume este gasto asociado. Se observa que el patrón más repetido es que el gasto sea asumido por un solo tipo de centro, hecho que se identifica en 15 CC.AA. (78% de las circunscripciones territoriales). Por otro lado, en 9 CC.AA. el gasto del medicamento huérfano lo asume el hospital de origen del paciente, y en 5 de ellas, de manera exclusiva. En 6 CC.AA. el gasto es asumido por el hospital de referencia, y en 3 de ellas de manera exclusiva. En 3 CC.AA. el gasto es asumido por las consejerías: en la Comunitat Valenciana y La Rioja (de manera exclusiva) y en Catalunya de manera compartida con otros centros. Por último, en 3 CC.AA. los centros de prescripción y dispensación asumen el gasto, y siempre de manera exclusiva. Cabe decir que Catalunya es la circunscripción territorial donde más tipos de centros asumen ese gasto, en concreto, en los centros y hospitales de origen del paciente, en los hospitales de referencia y en las consejerías.

Tabla 24. Tipo de centro que asume el gasto en medicamentos huérfanos

	Centro/hospital de origen del paciente	Hospital de referencia	Consejería	Centro que prescribe/dispensa la medicación	Otra / NS / NC
Andalucía					
Aragón					
Asturias					
Baleares					
Canarias					
Cantabria					
Castilla y León					
Castilla-La Mancha					
Catalunya					
Comunitat Valenciana					
Extremadura					
Galicia					
Madrid					
Murcia					
Navarra					
País Vasco					
Rioja					
Ceuta					
Melilla					
TOTAL	9	6	3	3	3

Fuente: Elaboración propia a partir de las respuestas recibidas del cuestionario.

A continuación, se presenta la Tabla 25 que resume los valores obtenidos para los indicadores asociados con el Objetivo 11.

Tabla 25. Indicadores asociados al Objetivo 11 y grado general de cumplimiento.

Indicador	Título	Fuente	Número de CC.AA.*	% de CC.AA.
O11.1	CC.AA. que hayan utilizado, en el periodo 2014-2022, el procedimiento previsto para el uso de medicamentos en situaciones especiales medicamentos de uso compasivo o medicamentos extranjeros para tener acceso a medicamentos huérfanos sin resolución de financiación en el SNS.	Cuestionario	17	89
O11.2	CC.AA. con mecanismos de control de uso y seguimiento de efectividad y seguridad para medicamentos huérfanos en condiciones diferentes a las autorizadas en ficha técnica.	Cuestionario	12	63

Notas: (*) Total de CC.AA. que respondieron afirmativamente a cada indicador.

Objetivo 12: Potenciar la investigación y el desarrollo de medicamentos huérfanos y tratamiento de alta complejidad.

El Registro Español de Estudios Clínicos ([REEC](https://reec.aemps.es/reec/public/web.html))⁶⁸ ofrece información relativa a todos los ensayos clínicos con medicamentos en España. Los indicadores que se ofrecen a continuación se han elaborado a partir de la información disponible en el REEC, considerando el marco temporal 2014-2022.

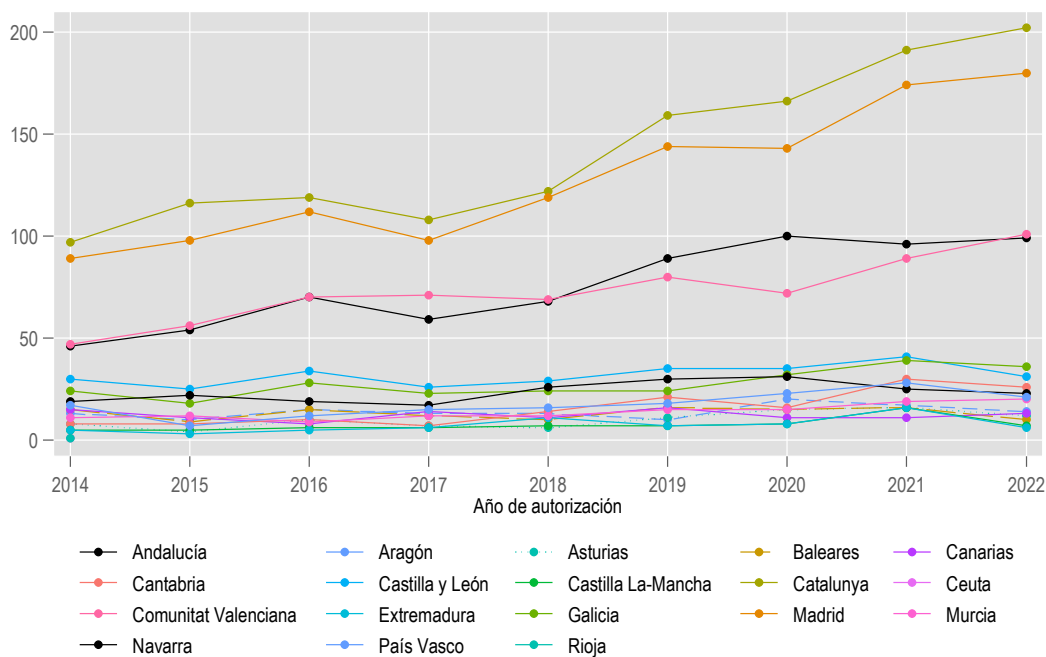
O12.1. CC.AA. con centros que participan en Ensayos Clínicos para el desarrollo de medicamentos huérfanos y tratamientos de EE.RR.

En el periodo 2014-2022, 18 CC.AA. cuentan con al menos un centro participante en al menos un ensayo clínico autorizado para el desarrollo de medicamentos huérfanos y tratamientos de EE.RR.

La Figura 15 ofrece la evolución de la participación anual de las diferentes CC.AA. en ensayos clínicos durante el periodo 2014-2022. Se observa que Catalunya y Madrid concentran la mayor frecuencia de participación en ensayos clínicos autorizados. Además, ambas CC.AA. muestran una tendencia ascendente en el periodo considerado. En un segundo lugar, Andalucía y la Comunitat Valenciana concentran gran parte de la participación en ensayos clínicos autorizados para el desarrollo de medicamentos huérfanos y tratamientos de EE.RR. El resto de CC.AA. se sitúan en valores inferiores y relativamente similares entre sí.

⁶⁸ <https://reec.aemps.es/reec/public/web.html>

Figura 15. Evolución de participación en ensayos clínicos autorizados por CC.AA.



O12.2 Ensayos Clínicos para el desarrollo de medicamentos huérfanos y tratamientos de EE.RR.

O12.3 Ensayos Clínicos para el desarrollo de medicamentos huérfanos y tratamientos de EE.RR. en Fase 1.

O12.4 Ensayos Clínicos para el desarrollo de medicamentos huérfanos y tratamientos de EE.RR. en Fase 2.

O12.5 Ensayos Clínicos para el desarrollo de medicamentos huérfanos y tratamientos de EE.RR. en Fase 3.

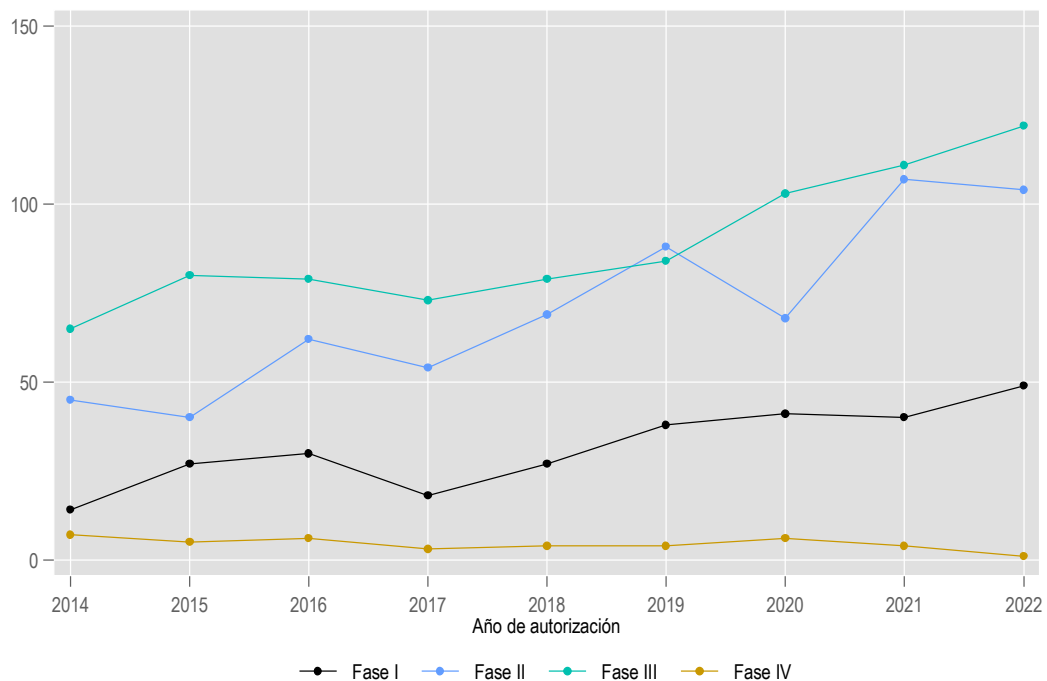
O12.6 Ensayos Clínicos para el desarrollo de medicamentos huérfanos y tratamientos de EE.RR. en Fase 4.

En términos generales, en España se han autorizado un total de 1.547 ensayos clínicos para el desarrollo de medicamentos huérfanos y tratamientos de EE.RR. durante el periodo 2014-2022. En el último año completo disponible (2022), la cifra se sitúa en 276 ensayos clínicos.

La Figura 16 muestra la evolución del número total de ensayos clínicos autorizados en España durante el periodo 2014-2022, por tipo de ensayo clínico (Fase I a Fase IV). Durante el periodo considerado, se autorizaron en España 284 ensayos clínicos en Fase I, 637 ensayos clínicos en Fase II, 796 ensayos clínicos en Fase III, y 40 ensayos clínicos en Fase IV. En el último año completo para el que se tienen datos (2022), se autorizaron en España 49 ensayos clínicos en Fase I, 104 ensayos clínicos en Fase II, 122 ensayos clínicos en Fase III, y 1 ensayo clínico en Fase IV para el desarrollo de medicamentos huérfanos y tratamientos de EE.RR.

Con respecto a la evolución durante el periodo considerado, se observa una tendencia general creciente en el número total de ensayos clínicos autorizados, con la excepción de los ensayos en Fase IV, que presentan un comportamiento relativamente homogéneo. Se observa además que la mayoría de los ensayos autorizados son en Fase III y en Fase II, y una minoría de ellos son en Fase IV.

Figura 16. Número de ensayos clínicos autorizados en España (2014-2022).



Fuente: Registro Español de Ensayos Clínicos (REEC).

La Tabla 26 resume los valores asociados a los indicadores del Objetivo 12.

Tabla 26. Indicadores asociados al Objetivo 12.

Indicador	Título	Fuente	Valor
O12.1	CC.AA. con centros que participan en Ensayos Clínicos para el desarrollo de medicamentos huérfanos y tratamientos de EE.RR.	REEC	18 CC.AA. (95%)
O12.2	Ensayos Clínicos para el desarrollo de medicamentos huérfanos y tratamientos de EE.RR.	REEC	1.547 (2014-2022)
O12.3	Ensayos Clínicos para el desarrollo de medicamentos huérfanos y tratamientos de EE.RR. en Fase 1.	REEC	284 (2014-2022)
O12.4	Ensayos Clínicos para el desarrollo de medicamentos huérfanos y tratamientos de EE.RR. en Fase 2.	REEC	637 (2014-2022)
O12.5	Ensayos Clínicos para el desarrollo de medicamentos huérfanos y tratamientos de EE.RR. en Fase 3.	REEC	796 (2014-2022)
O12.6	Ensayos Clínicos para el desarrollo de medicamentos huérfanos y tratamientos de EE.RR. en Fase 4.	REEC	40 (2014-2022)

Línea Estratégica 4: Conclusiones

- El Objetivo 11 de la estrategia en EE.RR. del SNS plantea la necesidad de garantizar la accesibilidad en tiempo y forma de los medicamentos huérfanos necesarios para el tratamiento de las EE.RR. en todo el territorio nacional. Los indicadores asociados a dicho objetivo muestran que:
 - 17 CC.AA. han utilizado el procedimiento previsto para el uso de medicamentos en situaciones especiales, medicamentos de uso compasivo o medicamentos extranjeros para tener acceso a medicamentos huérfanos sin resolución de financiación en el SNS. En 2022, 195 medicamentos contaban con designación huérfana positiva en la UE. De éstos, 123 adquirieron Código Nacional en España (84%) y 63 están financiados por el Sistema Nacional de Salud (43%).
 - En relación con el seguimiento del uso de medicamentos huérfanos en condiciones diferentes de las autorizadas en ficha técnica, 12 CC.AA. han establecido mecanismos centralizados de control de uso, así como seguimiento de efectividad y seguridad del tratamiento.
 - Existe un amplio nivel de heterogeneidad con respecto a los mecanismos utilizados por las distintas CC.AA. para el control de medicamentos huérfanos. La mayoría de CC.AA. cuentan con comités de evaluación de medicamentos huérfanos, aunque la naturaleza y funcionamiento de dichos comités es distinta en cada caso.
 - En 9 CC.AA. el gasto del medicamento huérfano lo asume el hospital de origen del paciente, mientras que el gasto es asumido por el hospital de referencia en 6 CC.AA. Las consejerías asumen este gasto en 3 CC.AA.: Catalunya, la Comunitat Valenciana y La Rioja.
- El Objetivo 12 sugiere potenciar la investigación y desarrollo de medicamentos huérfanos y tratamientos de alta complejidad. Los datos procedentes del REEC muestran que:
 - En el periodo 2015-2022, 16 CC.AA. participaron en al menos un ensayo clínico autorizado para el desarrollo de medicamentos huérfanos y tratamientos de EE.RR., a través de uno o varios centros. Dicha participación se concentra en centros radicados en Catalunya, la Comunidad de Madrid y -en menor medida- Andalucía y la Comunitat Valenciana.
- Por tanto, los indicadores muestran un aumento significativo en cuanto al número total de ensayos clínicos en los que han participado instituciones situadas en España, durante el periodo 2014-2022.

LÍNEA ESTRATÉGICA 5. Atención Sociosanitaria

Tabla 27. Objetivos e indicadores asociados a la Línea Estratégica 5.

Sublíneas	Objetivos	Indicadores
5.1. Atención sociosanitaria	14.Coordinar los distintos organismos e instituciones involucradas en la atención de las EE.RR. para que las necesidades socioeconómicas, laborales, educativas, de ocio y técnicas, tanto de las personas afectadas por una enfermedad rara como de la persona cuidadora sean adecuadamente atendidas.	
	15.Potenciar la integración social, para mejorar la calidad de vida de las personas afectadas por una enfermedad rara y sus familiares.	
	16.Fomentar las campañas de sensibilización hacia las EE.RR. para profesionales de la salud, de la educación, del ámbito social y laboral y ciudadanía en general, contribuyendo a generar visibilidad y aumentar su reconocimiento.	O16.1., O16.2., O16.3., O16.4.
	17.Potenciar el apoyo al asociacionismo y voluntariado.	
	18.Garantizar la atención integral a menores de tres años con una enfermedad rara en situación de dependencia o en riesgo de padecerla.	

5.1 Atención sociosanitaria

Objetivo 16: Fomentar las campañas de sensibilización hacia las EE.RR. para profesionales de la salud, de la educación, del ámbito social y laboral y ciudadanía en general, contribuyendo a generar visibilidad y aumentar su reconocimiento.

O16.1. CC.AA. que han realizado alguna acción informativa dirigida a la ciudadanía para informar y sensibilizar sobre las EE.RR. en el periodo 2014-2022.

O16.2. CC.AA. que han realizado alguna acción informativa dirigida a los profesionales para informar y sensibilizar sobre las EE.RR. en el periodo 2014-2022.

Con respecto a las campañas de sensibilización sobre EE.RR., 16 CC.AA. han realizado campañas dirigidas a la ciudadanía en general. Además, 17 CC.AA. informan que han realizado alguna acción informativa mediante campañas para profesionales de la salud, de la educación, del ámbito social y laboral, mientras que 2 CC.AA. indican no haber realizado acciones para ninguno de los dos colectivos. La Tabla 28 resume la naturaleza de las distintas acciones formativas realizadas por las distintas CC.AA.

Tabla 28. Tipos de acciones informativas de EE.RR. en las CC.AA.

	Profesionales*	Ciudadanía
Andalucía		
Aragón		
Asturias		
Balears		
Canarias		
Cantabria		
Castilla y León		
Castilla-La Mancha		
Catalunya		
Comunitat Valenciana		
Extremadura		
Galicia		
Madrid		
Murcia		
Navarra		
País Vasco		
Rioja		
Ceuta		
Melilla		
TOTAL	17	16

Notas: (*) incluye acciones formativas orientadas a profesionales de la salud, de la educación, del ámbito social y laboral. Fuente: Elaboración propia a partir de las respuestas recibidas del cuestionario.

A continuación, se ofrece información detallada sobre la naturaleza de las acciones llevadas a cabo por cada circunscripción territorial, según la información reportada por las propias CC.AA.⁶⁹

Andalucía realizó diferentes campañas. Por ejemplo, la jornada “EE.RR. y medicamentos huérfanos: Problemática actual y propuestas para el debate” destinado a profesionales sanitarios del SNS, organizada por la Escuela Andaluza de Salud Pública. Además, también realizó unas “Jornadas virtuales de Innovaciones en gestión sanitaria y retos legislativos en EE.RR.”, dirigidas a Profesionales Directivos del SNS. Finalmente, reporta las “II Jornadas Provinciales de EE.RR.” en el Hospital San Cecilio de Granada, para profesionales sanitarios y pacientes.

En **Asturias**, su Portal de Salud contiene información genérica de EE.RR. También identifica los trípticos de la Dirección General de Salud Pública que contiene información relativa a las EE.RR. para ciudadanos y profesionales.

Balears aporta información de las actividades de formación del Centro Coordinador de Atención Primaria para el Desarrollo Infantil (CAPDI), entre las cuales existen diferentes Jornadas sobre la Atención Temprana. Respecto a la información a la ciudadanía, se aporta información del encuentro del Área de Sanidad y Consumo con entidades vinculadas a la salud para intercambiar experiencias relacionadas con enfermedades tales como Crohn, Colitis Ulcerosa, Huntington, Andrade, Asperger, etc. Se informa de la participación de la Asociación Balear de Andrade en la carrera X Quilómetros Solidarios contra la Fibrosis Quística.

⁶⁹ Resulta complicado realizar una comparación directa entre las distintas CC.AA., dado que el nivel de detalle y granularidad aportado por cada CC.AA. varía significativamente. Por ejemplo, algunas CC.AA. reportan actividades que no son específicas de las EE.RR., mientras que otras CC.AA. sí reportan exclusivamente actividades ligadas a las EE.RR.

Canarias ha realizado en 2021 las Jornadas de Enfermedades Raras de la comunidad autónoma, celebradas en Telde, Gran Canaria, en la que se abordaron, entre otros temas, los Derechos Educativos y Sociolaborales de las EE.RR. en Canarias.

Castilla y León aporta información de actividades dirigidas a profesionales y ciudadanos. Para profesionales, se remite a la página del Registro de EE.RR. de Castilla y León (RERCyL) y la página del Programa de detección precoz de enfermedades congénitas en la web de Sacyl. En cuanto a los ciudadanos, se aporta información de noticias relativas a Asociaciones de Pacientes en la página del Aula de Pacientes, así como del directorio de Asociaciones de Pacientes y Familiares en la misma web.

En Castilla – La Mancha se han celebrado jornadas para profesionales en coordinación con el Centro CREER de Burgos, como “La realidad de las EE.RR. y minoritarias. Situación actual en Castilla- La Mancha” en 2018 y “Las EE.RR. en el centro educativo” en 2022. Para la ciudadanía se han celebrado diversas jornadas sobre aspectos sociosanitarios (2016, 2018), el “I Congreso de Enfermedades Raras y Poco frecuentes en Castilla – La Mancha” en 2018 o la “Jornada de Enfermedades Raras en Castilla – La Mancha” en 2022.

Catalunya fue particularmente activa en el desarrollo de acciones formativas para profesionales y ciudadanías. A título ilustrativo, para los profesionales se indican las siguientes acciones:

- Jornada para profesionales y pacientes con motivo del Día Mundial de las ER (celebrada anualmente, la última en 2022).
- Jornada de ‘Malalties Minoritàries’ al Parc Taulí.
- Jornada Online del Programa Clínic de Enfermedades Minoritarias: De los aspectos básicos a las unidades expertas (celebrada anualmente, la última en 2022).
- III Jornadas de Enfermedades Minoritarias del Hospital Universitari de Bellvitge (celebrada anualmente, la última en 2022).
- Debattimos sobre el presente y futuro de las EE.RR. en Catalunya.
- Jornada técnica 50 años de Cribado Neonatal en Catalunya.
- Jornada sobre detección precoz de las inmunodeficiencias primarias de ACADIP, Asociación Catalana de Dèficits Imunitaris Primaris (2021).
- II Jornada de actualización del síndrome X frágil para profesionales y familias (2019) en el Hospital Universitari Parc Taulí.
- Jornada Enfermedades Raras en el Hospital Sant Joan de Déu de Barcelona (2021).
- Guía metabólica con información sobre errores congénitos del metabolismo (ECM) para familiares y pacientes, en la web del Hospital Sant Joan de Déu.
- Participación del Instituto de Investigación del Sant Joan de Déu en la II Conferencia científico-familiar de la Fundación NPC (Niemann Pick).
- II Jornada sobre Enfermedades Minoritarias Neuromusculares: Institut Guttman – Hospital Germans Trias i Pujol (2019).
- 5ª Jornada Científica de Ataxias de Catalunya organizada por la Asociación Catalana de Ataxias Hereditarias – ACAH, (2019).
- Jornada del día internacional de la esclerosis lateral amiotrófica (celebrada anualmente por la Fundació Catalana d’ELA Miquel Valls).

Para la ciudadanía, se reportan acciones tales como:

- Fichas de la web del Departamento de Salud sobre Trastorno del espectro alcohólico fetal (TEAF), Síndrome hemolítico urémico (SHU), Distrofia muscular de Duchenne, ELA, Síndrome postpolio. Lupus, Síndrome de Sjögren, Epilepsia e Inmunodeficiencias primarias.
- Campaña de la Marató de TV3 dedicada a las Enfermedades Raras.
- Información sobre el Día mundial de las ER (actualizada anualmente) en la web de Canal Salut de la Generalitat de Catalunya
- Página dedicada a exponer el léxico de Enfermedades Raras (en catalán).
- Vídeo “Las ER nos tocan a todos”.
- Tríptico informativo para familias: síndrome nefrótico en la infancia.
- Noticia sobre la publicación del libro “Síndrome de Alport: un libro para los pacientes y sus familias” en la web de la Asociación para la información y la Investigación de las Enfermedades Renales Genéticas (AIRG).
- Información para familiares y pacientes sobre las inmunodeficiencias primarias (IDP) en la web del Hospital Sant Joan de Déu.
- Infografías y guías para padres de la BCN-PID Foundation (HUVH).
- Web para la ciudadanía dedicada a las EE.RR. del Departamento de Salud.

La **Comunitat Valenciana** acogió las “Jornadas del Día Mundial de las EE.RR.” celebradas entre 2018 y 2022. También la “Jornada Sociosanitaria sobre EE.RR. de la Comunitat Valenciana” en 2018, y las “Jornadas de Investigación” en 2017, la campaña dirigida a la comunidad educativa impulsada por FEDER y notas de prensa.

Madrid aporta información del Portal de Transparencia de la Comunidad de Madrid, donde se recoge información sobre la publicación de la normativa referente a l Proyecto de Orden por la que se crea el Observatorio de Enfermedades Poco Frecuentes de la Comunidad de Madrid, para regularizar su composición y funcionamiento. También aporta la página para profesionales en la intranet corporativa dentro de su Portal, en el apartado de Espacio para Profesionales. Desde 2014, ha impartido más de 50 cursos de EPF (y más de 76 si consideramos sus diferentes ediciones) dirigido a profesionales sanitarios⁷⁰. A continuación, se enumeran los cursos de los últimos dos años reportados (2022 y 2023).

- Enfermedades poco frecuentes Abordaje integral.
- Fibrosis Quística: ampliando conocimientos, conociendo vivencias.
- Parálisis Cerebral en Atención Primaria.
- Manejo de Tics (Síndrome de Gilles de la Tourette) en Atención Primaria.
- Estimulación Precoz del Paciente con Daño Cerebral.
- Demencia Frontotemporal (DTF): La gran desconocida.
- Cáncer Infantil y adolescentes en Atención Primaria.
- Comunicación y Acompañamiento en diagnósticos pre y post natales de niños con Síndrome de Down.
- CNTNB1.
- Abordaje Integral a la Paciente con Endometriosis.
- Seguimiento de largos supervivientes de Cáncer Hematológico.
- Paciente con Hemofilia.
- Jornada formativa en Daño Cerebral. Estimulación precoz, global e intensiva del paciente con DCA. El papel del personal de enfermería y TCAE 2023.
- Seguimiento de largos supervivientes de Cáncer Hematológico.
- Raquitismo y Osteomalacia heredados: evidencias en el diagnóstico en AP 2023.
- Cáncer de Ovario: estrategia y aspectos prácticos desde AP 2023.

Para la ciudadanía, en general, se han realizado diversas actividades de Asociaciones de Pacientes difundidas en la página web a lo largo de estos años, así como las memorias de actividad de las Asociaciones que así lo solicitan. Desde el año 2014, la Comunidad de Madrid ha realizado casi 100 actividades de EPF en el ámbito de centros sanitarios⁷¹, de las cuales se relacionan a continuación las correspondientes a los últimos dos años (2020 y 2021).

- Dismorfología de la Sociedad Española de Genética Clínica y Dismorfología de la A.E.P.
- Diagnóstico clínico y molecular de las displasias esqueléticas. 3ª jornada de la Unidad Multidisciplinar de Displasias Esqueléticas (UMDE).
- Enfermedades Poco Frecuentes.
- Demencia Frontotemporal (DTF): ¿La gran desconocida?
- Artrogriposis múltiple congénita (ACM), una enfermedad rara que no debe pasar desapercibida.
- Enfermedades Poco Frecuentes. Abordaje integral.
- Cáncer de Ovario: Estrategia y aspectos prácticos desde Atención Primaria.
- Tics y mucho más: manejo en Atención Primaria del Síndrome de Gilles de la Tourette.
- Raquitismos y osteomalacia heredados: Evidencias en el diagnóstico en Atención Primaria.
- El doble reto de la Atención al Cáncer Infantil en Tiempos de Covid.
- Sesiones clínicas multidisciplinarias en el manejo y tratamiento de los sarcomas y otros tumores musculoesqueléticos en adolescentes y adultos.
- Actualización de tratamientos en pacientes con fibrosis quística.
- Fibrosis quística. actualización en el abordaje y tratamiento.
- Jornadas de actualización en genética.
- Actualización en genética.
- Parálisis Cerebral en Atención Primaria, ¿conocemos a nuestros pacientes?

⁷⁰ Consultar el [Anexo C](#) para un listado completo de los cursos dirigidos a profesionales.

⁷¹ Consultar el [Anexo C](#) para un listado completo de las actividades dirigidas a la ciudadanía.

- Estimulación precoz del paciente con Daño Cerebral.
- Abordaje y Cuidados del Paciente con Piel de Mariposa en Atención Primaria.
- Fundamentos de oncología pediátrica.
- Actualizaciones en tumores digestivos, sarcomas cerebrales y cáncer familiar.

Murcia realiza acciones formativas desde el Servicio Murciano de Salud, desde el Instituto Murciano de Investigación Biosanitaria Pascual Parrilla (IMIB), desde las universidades y los colegios profesionales en colaboración con asociaciones de pacientes, y desde las asociaciones de pacientes en colaboración con el resto de los agentes. Se destaca una “Jornada sobre investigación y humanización en las EE.RR.” organizada por D’Genes y el colegio Oficial de Farmacéuticos de la Región de Murcia en 2021, así como la I Conferencia Internacional sobre EE.RR. de la Región en 2019 organizada desde IMIB.

Navarra aporta información sobre múltiples Cursos de verano de la Universidad Pública de Navarra (UPNA) en colaboración con el Instituto de Salud Pública y Laboral de Navarra (ISPLN). Estos cursos se han celebrado en Pamplona, durante el periodo 2014 – 2022.

- EE.RR. de origen genético.
- Retos y oportunidades de la investigación en EE.RR. y medicamentos huérfanos.
- Escuela Inclusiva y EE.RR.: intervención integral en el ámbito educativo.
- EE.RR.: entre la invisibilidad y la sobreexposición.
- Formación en EE.RR.: una asignatura pendiente.
- Abordaje multidisciplinar de EE.RR. neuromusculares.
- Convivencia y educación inclusiva en alumnado con EE.RR.
- Érase una vez... las EE.RR.
- Impacto y abordaje de las EE.RR. bajo una perspectiva biopsicosocial.
- Jornadas sobre EE.RR. dirigidas a estudiantes de la Universidad Pública de Navarra (UPNA) y/o profesionales de distintos ámbitos.
- Papel de la Enfermería en el abordaje de las EE.RR.
- Papel de la Fisioterapia en el abordaje de las EE.RR.
- El Trabajo Social en el abordaje de las EE.RR.
- Abordaje integral de personas afectadas por EE.RR. desde la Enfermería.
- Alumnado con EE.RR.: convivencia y diversidad en una escuela inclusiva.
- “Raras, pero no invisibles”: materiales didácticos para el conocimiento y el abordaje de las EE.RR. en el aula Jornada dentro de los Cursos de Primavera UPNA 2022 dirigida a profesionales de la Educación.

O16.3. CC.AA. que han realizado cursos de formación sobre EE.RR. a los profesionales sanitarios en el periodo 2014-2022.

En 17 CC.AA. se han realizado cursos de formación sobre EE.RR. a profesionales sanitarios en el periodo 2014-2022. A continuación, se ofrece información detallada sobre dichos cursos de formación, para cada circunscripción territorial.

Andalucía, a través de la Fundación Progreso y Salud, ha realizado los siguientes cursos en el periodo de 2014-2022 dirigidos a profesionales sanitarios de todo tipo de ámbitos, vinculados a las EE.RR. Los cursos reportados son los siguientes:

- Actualización de EE.RR. en el adulto.
- Actualización en la atención multidisciplinar de cuidados paliativos en pacientes con ELA avanzada.
- Avances en la atención multidisciplinar a los pacientes con ELA.
- Búsqueda de información en la red sobre EE.RR. en la práctica clínica,
- Formación en la atención multidisciplinar en cuidados paliativos a los pacientes con ELA.
- Programa de cribado neonatal de enfermedades endocrino-metabólicas de Andalucía.
- 'Prueba del talón' taller práctico en cribado neonatal.

Asturias ha realizado en 2020 un curso sobre el abordaje interdisciplinar de las enfermedades menos conocidas dirigido a médicos, enfermeras, fisioterapeutas, genetistas y trabajadores sociales.

Balears ha realizado los siguientes cursos en el periodo 2016-2022, principalmente en los hospitales de Son Llàtzer y Son Espases:

- I Jornadas Amiloidosis Hereditaria por Transtiretina (AhTTR). SEM.
- Reunión sobre la Estrategia de Enfermedades Raras en las Islas Baleares.
- Curs de Genètica i Malalties Rares 2017.
- Sesiones clínicas bibliográficas de la Unidad de Genética. Polineuropatía Amiloidótica Familiar por TTR.
- II Jornadas Amiloidosis Hereditaria por Transtiretina (AhTTR). SEMI.
- Foro Balear de Enfermedades Minoritarias.
- III Jornada Formativa Inmunodeficiencias Primarias.
- Sesiones de Actualización ABEA (Asociación Balear de Pacientes con Enfermedad de Andrade) para Atención Primaria.
- Jornada de la Estrategia de Enfermedades Minoritarias de las Illes Balears.
- III Jornadas Amiloidosis Hereditaria por Transtiretina (AhTTR).
- XII Reunión de Enfermedades Minoritarias-III Reunión de Enfermedades Minoritarias de la SEMI.
- Jornadas de Actualización en Genética y Genómica Institut d' Investigació Sanitària Illes Balears-IdIsBa.

Canarias ha realizado actividades para residentes MIR en Servicio de Medicina Interna de Hospitales de Referencia.

Cantabria ha realizado actividades tales como Talleres en Congresos de Estudiantes, Conferencias, Máster de Gestión, Sesiones y Congresos específicos.

Castilla y León ha realizado cursos orientados a proporcionar información a los profesionales sanitarios sobre EE.RR. para aportar los conocimientos necesarios para la petición e interpretación de pruebas ante la sospecha de una enfermedad rara en la edad pediátrica y proporcionar conocimiento sobre terapia génica. Se ha impartido formación específica en determinadas EE.RR.: Huntington, ELA, Fibrosis Pulmonar. También ha realizado actividades formativas dirigidas a desarrollar la difusión de la Unidad de Referencia en EE.RR. pediátricas.

- DiERCyL (diagnóstico infantil de ER): Reuniones bisemanales en DiERCyL (acreditadas).
- Formación MIR: número de MIR anual que rotan por el DiERCyL y especialidad.
- Pediatría: 7.
- Laboratorio: Lista de espera para rotar de más de 3 años, de estudiantes, Residentes y facultativos.
- 7/8 Rotaciones residentes anuales de los Hospitales de: Burgos, Valladolid, Cuenca, Mérida, Asturias, Madrid, Vigo, Toledo, Avilés, Zaragoza, Canarias, Castellón, Santander, Santiago, Alcoy, Badalona, Badajoz, Getafe, León, Segovia.

Castilla – La Mancha ha organizado, específico para profesionales, el “Curso sobre EE.RR. para Profesionales Sanitarios y del Ámbito Sociosanitario” en 2018.

Catalunya reporta una lista representativa de acciones, tales como:

- Curso en Nomenclatura Orphanet (2021) en colaboración con el proyecto RD-CODE/CIBERER.
- Formación para la detección precoz de las inmunodeficiencias primarias (2022).
- II Jornada de actualización del síndrome X frágil para profesionales y familias (2019, Hospital Parc Taulí).

Comunitat Valenciana ha realizado las siguientes actividades:

- Máster de formación permanente en Enfermedades Raras impartido por la Universidad de Valencia. La X Edición se desarrolló a partir de enero de 2023.
- Curso introducción a las Enfermedades Raras: investigación y atención clínica (Escola Valenciana de Estudis de la Salut, EVES).
- Curso abordaje psico-sociosanitario de las Enfermedades Neurodegenerativas: ELA (EVES).
- Actualización de errores Innatos en el Metabolismo.

En Extremadura se han realizado diversos cursos, jornadas tanto para profesionales, como para el ámbito asociativo y/o ciudadanos. Por ejemplo, en 2021 y 2022 se celebró en el Hospital Universitario de Badajoz el “Foro Extremeño de EE.RR.”, y en 2017 y 2018 las “Jornadas Extremeñas sobre EE.RR.”, organizado por FEDER.

Galicia ha realizado cursos y jornadas divulgativas. No se ofrece información detallada de los mismos.

En Madrid se han impartido actividades formativas concretas de las enfermedades poco frecuentes que aparecen en el listado de EE.RR. (ORPHANET). Tienen como objetivo general mejorar la atención a las personas con EE.RR. para contribuir a la disminución de la morbilidad y la mejora de su calidad de vida y actualizar conocimientos sobre diferentes aspectos relacionados con las EE.RR. desde una perspectiva multidisciplinar e integral. Se aporta información sobre múltiples actividades formativas en el periodo 2014-2022, tanto presenciales como on-line, y se indica que en 2023 se están ofreciendo actividades adicionales. Los temas abordados son los siguientes:

- Formación en cáncer infantil para profesionales de atención primaria.
- Enfermedades poco frecuentes: No tan raras.
- Manejo de Tics (Síndrome de Guilles de la Tourette) en Atención Primaria.
- Impacto de la primera entrevista con los padres en la vida personal y familiar de niños con Síndrome de Down.
- Estratificación asistencial en la Endometriosis.
- Habilidades para enfrentar el Cáncer Infantil y Adolescente en Atención Primaria, “Por un diagnóstico precoz y una mejor comunicación con las familias”.
- Protocolo de actuación para el manejo extrahospitalario de la patología urgente en pacientes con hemofilia de la Comunidad de Madrid 2019.
- Tics y mucho más: “Manejo en Atención Primaria del Síndrome de Gilles de la Tourette”.
- Artrogriposis Múltiple Congénita (AMC). “Una enfermedad rara que no debe pasar desapercibida”.
- Parálisis Cerebral en Atención Primaria.
- Demencia Frontotemporal (DTF): La gran desconocida.
- Estimulación precoz del paciente con Daño Cerebral.
- Enfermedades poco frecuentes. Abordaje integral.
- Cáncer Infantil y adolescentes en Atención Primaria.
- Abordaje y cuidados del paciente con piel de mariposa en Atención Primaria.
- Neoplasias Hematológicas en Atención Primaria.
- Fibrosis Quística: ampliando conocimientos, conociendo vivencias.
- Síndrome de Turner (S. de Cascanueces-Wilkie).
- Estimulación Precoz del Paciente con Daño Cerebral.
- Comunicación y Acompañamiento en diagnósticos pre y post natales de niños con Síndrome de Down.
- CNTNB1.
- Abordaje Integral a la Paciente con Endometriosis.
- Seguimiento de largos supervivientes de Cáncer Hematológico.

Murcia imparte cursos periódicos de formación continuada a profesionales del Servicio Murciano de Salud, a trabajadores sociales y de educación.

Navarra informa de la realización de talleres para equipos de atención primaria: “¿Pacientes raros o profesionales incómodos? Las EE.RR. en la consulta de Atención Primaria”, así como de la

existencia de una asignatura optativa sobre Enfermedades Raras dirigidas a estudiantes del grado de Enfermería de la Universidad Pública de Navarra (UPNA) desde el curso 2019-2020.

La Rioja realiza cursos de formación específicos sobre EE.RR. No se ofrece información detallada de los mismos.

Ceuta realiza sesiones clínicas en centros de salud y hospitales para la gestión de casos y recursos.

O16.4. CC.AA. con entornos de colaboración con las personas afectadas o con las asociaciones de pacientes con EE.RR.

Con respecto a los entornos de colaboración con las personas afectadas o con las asociaciones de pacientes de EE.RR., 16 CC.AA. afirman disponer de ellos. A continuación, se ofrece información detallada para cada circunscripción territorial.

Andalucía informa que representantes de FEDER y D'GENES participan en el Grupo de Apoyo al PAPER (Plan de Atención a las Personas Afectadas por Enfermedades Raras en Andalucía), que realiza seguimiento de las acciones desarrolladas desde el Plan. Representantes de varias asociaciones de pacientes participan en grupos de Trabajo para la actualización del PAPER, y las Guías publicadas se han elaborado en colaboración con las asociaciones de pacientes.

Asturias indica que organiza reuniones periódicas, días Mundiales de las EE.RR. o días específicos de enfermedades. También señala que subvenciona a asociaciones y fundaciones sin ánimo de lucro para la atención a pacientes o familiares de pacientes con enfermedades crónicas.

Balears informa que su Estrategia de EE.RR. incluye en el Comité Técnico la figura del paciente informado. Además, las jornadas de la Estrategia de EE.RR. incluye en su programa la celebración de una mesa de pacientes y personas cuidadoras. Adicionalmente, se aporta el enlace al sistema Einasalut, una herramienta de promoción de la salud pensada para ayudar a las personas a que puedan tomar las mejores decisiones respecto a su salud, la de su comunidad o la de la población de la que son responsables.

Cantabria informa que colabora activamente con las siguientes asociaciones: Asociación de Enfermos Metabólicos, Asociación de Síndrome de Williams de Cantabria, y Asociación de Síndrome de Noonan de Cantabria.

En Castilla y León se ha favorecido la implantación en 2022 de una sede de FEDER que coordina las acciones de las 24 asociaciones implantadas en esta comunidad autónoma que dan soporte a la red de pacientes. La Consejería de Sanidad tiene reuniones periódicas con la coordinadora de FEDERCyL. También se colabora con las asociaciones de pacientes con EE.RR. a través de dos clústeres: el Clúster de Salud de Castilla y León (BIOTECyL) y el Clúster de Soluciones Innovadoras para la Vida Independiente (SIVI).

En Castilla–La Mancha se celebró el Primer Encuentro de Asociaciones de Pacientes y Familias afectadas por una Enfermedad Rara en 2021. Fruto de este encuentro, se desarrolló un proceso de trabajo conjunto en el que, entre otros resultados, se han realizado 5 vídeos divulgativos, la elaboración de la Guía de Entidades de Castilla-La Mancha y un Mapa de recursos relacionados con EE.RR.

Catalunya dispone de la Comisión Asesora en EE.RR. (Camm), que cuenta con la participación de asociaciones de pacientes de EE.RR. y establece líneas de colaboración entre el Departamento de Salud, los profesionales y las asociaciones de pacientes y familiares para la promoción de iniciativas, programas y medidas que comporten una mejora en la prevención, diagnóstico, tratamiento y calidad de vida de este colectivo de pacientes. El Consell Consultiu de Pacients del Departamento de Salud representa a las entidades de pacientes ante la Administración catalana. Las entidades adheridas pueden proponer iniciativas y participar en el proceso de elaboración de políticas de salud. Los hospitales acreditados que forman parte de las XUEC disponen de Unidades de Atención Ciudadana para facilitar la comunicación y la relación de los pacientes y sus familiares con el centro. Además, el Hospital St. Joan de Déu dispone específicamente de un espacio para dar soporte a las asociaciones y potenciar las sinergias existentes entre el hospital y estas entidades.

La **Comunitat Valenciana** aporta un listado de entidades y asociaciones de EE.RR. en su comunidad autónoma, así como un enlace a la web de la Asociación de Enfermedades Minoritarias de la Comunitat Valenciana (ASEMI) y a FEDER.

Extremadura expone que en esta comunidad autónoma se trabaja con FEDER Extremadura.

Galicia aporta ejemplos de entornos de colaboración con asociaciones de pacientes de EE.RR., como la Escola Galega de Saúde para Cidadáns o los Consellos asesores de pacientes.

Madrid presenta los recursos educativos de la Escuela Madrileña de Salud para personas que cuidan de personas enfermas o dependientes: "Saber cuidar y saber cuidarse".

Murcia aporta varios ejemplos de colaboración que coinciden con las actividades que realizan en las campañas de sensibilización sobre EE.RR. a profesionales y ciudadanía.

En **Navarra**, desde el Registro de EE.RR., se trabaja con la asociación GERNA (Grupo de EE.RR. o poco frecuentes de Navarra) en la organización de jornadas, cursos de verano de la Universidad Pública de Navarra y en la docencia de una asignatura optativa en el Grado de Enfermería de la UPNA.

País Vasco realiza diversas guías, cursos y jornadas. No se aporta más información detallada sobre los mismos.

La Rioja realiza reuniones y actividades periódicas con la asociación de pacientes de EE.RR. No se aporta más información detallada sobre dichas actividades.

Ceuta informa de la colaboración con ADEN (Asociación de Discapacitados de Enfermedades Neurológicas y Enfermedades Raras).

A continuación, se presenta la Tabla 29, que resume los indicadores asociados con el Objetivo 16 y su grado de cumplimiento.

Tabla 29. Indicadores asociados al Objetivo 16 y grado general de cumplimiento.

Indicador	Título	Fuente	Número de CC.AA.*	% de CC.AA.
O16.1	CC.AA. que han realizado alguna acción informativa dirigida a la ciudadanía para informar y sensibilizar sobre las EE.RR. en el periodo 2014-2022.	Cuestionario	16	84

O16.2	CC.AA. que han realizado alguna acción informativa dirigida a los profesionales para informar y sensibilizar sobre las EE.RR. en el periodo 2014-2022.	Cuestionario	17	89
O16.3	CC.AA. que han realizado cursos de formación sobre EE.RR. a los profesionales sanitarios en el periodo 2014-2022.	Cuestionario	17	89
O16.4	CC.AA. con entornos de colaboración con las personas afectadas o con las asociaciones de pacientes con EE.RR.	Cuestionario	16	84

Notas: (*) Total de CC.AA. que respondieron afirmativamente a cada indicador.

Línea Estratégica 5: Conclusiones

- El Objetivo 16 sugiere fomentar las campañas de sensibilización hacia las EE.RR. para profesionales de la salud, de la educación, del ámbito social y laboral y ciudadanía en general, contribuyendo a generar visibilidad y aumentar su reconocimiento. Para evaluar el grado de cumplimiento de este objetivo, los indicadores muestran los siguientes aspectos clave:
 - En el periodo 2014-2022, 16 CC.AA. han realizado alguna acción informativa dirigida a la ciudadanía para informar y sensibilizar sobre las EE.RR. y 17 CC.AA. han llevado a cabo acciones destinadas a los profesionales.
 - Las acciones desarrolladas más frecuentemente han sido jornadas de actualización de conocimientos sobre EE.RR. en general, en las que se abordan temas de amplio espectro, desde la atención sociosanitaria a los derechos de los pacientes.
 - La mayoría de CC.AA. indican contar con entornos de colaboración con las personas afectadas por EE.RR. o con asociaciones de pacientes. Por ejemplo, diversas CC.AA. organizan reuniones periódicas con la Federación Española de EE.RR. (ej. FEDER), o con asociaciones de EE.RR. concretas (ej. Asociación de Enfermos Metabólicos). También se reportan organizaciones de jornadas y encuentros con representantes de pacientes o eventos similares.
 - También se han desarrollado talleres o cursos sobre el abordaje de enfermedades específicas. Los focos varían de una circunscripción territorial a otra, contando con el apoyo de las asociaciones de pacientes presentes en la comunidad o ciudad autónoma (ej. Asociación Balear de la Enfermedad de Andrade en Baleares o la asociación D'Genes en Murcia).
 - Diversas CC.AA. han contado con apoyo de organismos de formación pública especializada de su entorno, así como del tejido asociativo, para desarrollar las actividades de sensibilización. Es el caso, por ejemplo, de la Escuela Andaluza de Salud Pública, la Escuela de Salud y Cuidados de Castilla-La Mancha y CREER de Burgos, la Escuela Madrileña de Salud, el Instituto de Salud Pública y Laboral de Navarra en coordinación con la Universidad Pública de Navarra, la Escuela Valenciana de Estudios para la Salud (EVES), etc.
 - Las distintas CC.AA. utilizan múltiples estrategias y plataformas para generar visibilidad y aumentar el reconocimiento sobre las EE.RR. Por ejemplo, Catalunya ha contado con ayuda de medios como TV3, tanto para la difusión de información como para la captación de fondos de ayuda para el abordaje de estas enfermedades.
- En términos generales, estos indicadores sugieren un alto grado de consecución del objetivo. Sin embargo, dada la sensibilidad de este tipo de acciones y su impacto en una mejora global de la atención a los pacientes, y de la situación de familias y cuidadores, es deseable que estas acciones se extiendan a todas las CC.AA. También sería deseable potenciar campañas globales entre múltiples administraciones, con objeto de optimizar recursos y maximizar el impacto de las distintas acciones individualizadas.

LÍNEA ESTRATÉGICA 6: Investigación

Tabla 30. Objetivos e indicadores asociados a la Línea Estratégica 6.

Sublíneas	Objetivos	Indicadores
6.1. Investigación	19. Apoyar las iniciativas en la investigación epidemiológica, clínica, básica y traslacional sobre EE.RR.	O19.1., O19.2.
	20. Mantener y mejorar las estructuras y los instrumentos necesarios para el desarrollo de la investigación en EE.RR.	

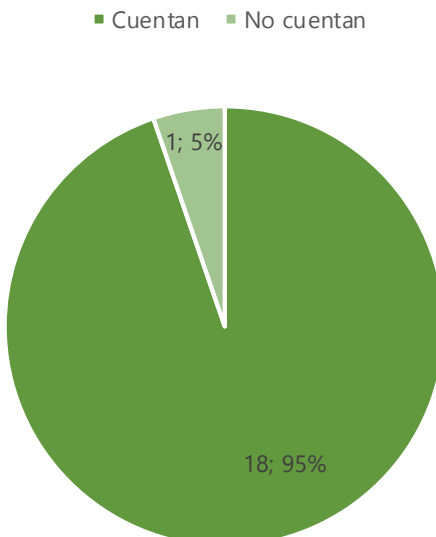
6.1 Investigación

Objetivo 19: Apoyar las iniciativas en la investigación epidemiológica, clínica, básica y traslacional sobre EE.RR.

O19.1. CC.AA. con algún centro y/o grupo de investigación sobre EE.RR. a nivel autonómico.

De acuerdo con la información proporcionada, todas las CC.AA. salvo Melilla cuentan con centros o grupos de investigación sobre EE.RR.⁷² La Figura 17 muestra el número y proporción de CC.AA. asociados a este indicador.

Figura 17. CC.AA. con algún centro y/o grupo de investigación sobre EE.RR.



Fuente: Elaboración propia a partir de las respuestas recibidas del cuestionario.

⁷² En muchos casos, ha sido imposible establecer diferencia entre 'grupos' y/o 'centros' de investigación. Por lo tanto, el listado presentado a continuación no es exhaustivo, y no siempre distingue entre 'centros' y 'grupos' de investigación. Consecuentemente, no se ha podido generar un indicador numérico asociado a estos indicadores, ni establecer comparaciones numéricas entre las CC.AA.

O19.2. Centros y/o grupos de investigación a nivel autonómico sobre EE.RR.

A continuación, se detallan los centros y/o grupos de investigación sobre EE.RR. identificados para cada CC.AA.:

Andalucía cuenta con varios centros que llevan a cabo estudios sobre EE.RR. Los centros que más participan en los estudios clínicos relacionados con enfermedades raras son el Hospital Virgen del Rocío; el Hospital Regional de Málaga; el Instituto Maimónides de Investigación Biomédica de Córdoba (IMIBIC); el Hospital Virgen Macarena; y el Hospital Virgen de la Victoria⁷³.

También cuenta con los siguientes grupos de investigación vinculados a CIBERER:

- Dra. Salud Borrego en Sevilla (distrofias de retina, Hirschprung y otras)⁷⁴.
- Dr. Joaquín Dopazo en Sevilla (bioinformática)⁷⁵.
- Dr. Miguel Angel Medina Torres en Málaga (biología de sistemas, redes de fármacos, etc.)⁷⁶.
- Dr. Carlos Santos⁷⁷ en Sevilla (enfermedades mitocondriales).
- Dr. José Antonio López Escámez⁷⁸ en Granada (Ménière, migraña vestibular).
- Dr. Eduardo López Laso⁷⁹ en Córdoba (enfermedades neurometabólicas).

Aragón identifica cuatro grupos de investigación:

- Enfermedad de Gaucher.
- Neuro metabolismo pediátrico.
- Genética clínica y genómica funcional.
- Biogénesis y patología mitocondrial.

Asturias reporta cinco grupos de investigación que realizan investigación sobre EE.RR.:

- Corea de Huntington y otras enfermedades neurodegenerativas.
- Grupo Investigación Clínico Básico en Neurología. HUCA/ISPA.
- Grupo Arquitectura Subcelular-CSIC/ISPA.
- Tubulopatías Primarias (Grupo Investigación en Pediatría).
- Sarcomas (Grupo Investigación en sarcomas y terapias experimentales – ISPA).

Baleares identifica el Grupo de Investigación Balear en cardiopatías genéticas, muerte súbita y amiloidosis TTR⁸⁰ del Institut d'Investigació Sanitaria Illes Balears (IdISBa).

Canarias informa de varios grupos de investigación ubicados en distintos hospitales:

- Hospital Universitario de Canarias (HUC). *Unidad U740 del CIBERER*, trabaja en 2 líneas de investigación: Enfermedades renales hereditarias y Trastornos congénitos del metabolismo, siendo líder en la investigación de la Hiperoxaluria Primaria (HOP).
- Hospital Universitario Ntra. Sra. De Candelaria (HUNSC). *Unidad de Genética*: participa en el Grupo de investigación INVERCAV (Investigación en Enfermedad Renal y Cardiovascular) de la unidad de investigación del HUNSC. Así mismo, los profesionales

⁷³[https://www.juntadeandalucia.es/presidencia/portavoz/salud/180084/EnfermedadesRaras/FundacionProgresoSalud/Investigacion/Desarrollo/Innovacion/ServicioAndaluzdeSalud/ConsejeriadeSalud/Consumo/JuntadeAndalucia/GobiernodeAndalucia/Andalucia#:~:text=Ate%20diendo%20a%20este%20criterio%2C%20los.de%20la%20Victoria%20\(8%25](https://www.juntadeandalucia.es/presidencia/portavoz/salud/180084/EnfermedadesRaras/FundacionProgresoSalud/Investigacion/Desarrollo/Innovacion/ServicioAndaluzdeSalud/ConsejeriadeSalud/Consumo/JuntadeAndalucia/GobiernodeAndalucia/Andalucia#:~:text=Ate%20diendo%20a%20este%20criterio%2C%20los.de%20la%20Victoria%20(8%25)

⁷⁴<https://www.ciberer.es/grupos/grupo-de-investigacion?id=17754>

⁷⁵<https://www.ciberer.es/grupos/grupo-de-investigacion?id=17095>

⁷⁶<https://www.ciberer.es/grupos/grupo-de-investigacion?id=17660>

⁷⁷<https://www.ciberer.es/grupos/grupo-de-investigacion?id=17249>

⁷⁸<https://www.ciberer.es/grupos/grupo-de-investigacion?id=27049>

⁷⁹<https://www.ciberer.es/grupos/grupo-de-investigacion?id=20833>

⁸⁰<http://www.idisba.es/cat/Recerca/Grups-de-recerca>

han colaborado en cerca de 30 publicaciones de investigación en el campo de la genética.

- Complejo Hospitalario Universitario Insular Materno-Infantil (CHUIMI). Los profesionales del servicio de medicina interna participan en el Registro RiTHHa (Registro informatizado de la Telangiectasia Hemorrágica Hereditaria) de la Sociedad Española de Medicina Interna (SEMI). La Unidad de Genética Clínica del CHUIMI: desarrolla desde hace 17 años una significativa actividad investigadora (I+D+i) en diferentes áreas de interés. Actualmente en la Unidad están en activo o en vías de aprobación varios proyectos de investigación en campos diversos como: fisiopatología de enfermedades genéticas, fisiología humana, genómica y transcriptómica, terapia génica, infertilidad, etc.

Además, en el ámbito de la investigación, también cabe destacar diversas actividades de participación en:

- Programas de salud y afines, como el “Proyecto de Ley urgente del Ministerio de Sanidad de evaluación de las víctimas de Talidomida” y del “Programa IMPaCT-GENÓMICA” en el ámbito de la Medicina Genómica (Acción Estratégica en Salud 2017-2020).
- Estrategias terapéuticas, con especial interés en la farmacogenética, así como en nuevas aproximaciones terapéuticas como la Terapia génica y celular (Terapia génica sustitutiva OTOF, Zolgensma, Nunisersen...).
- Redes y Grupos de Investigación (CIBER-ER, Red TerCel, iUIBS, etc.) tanto de ámbito nacional como internacional, colaborando con centros e investigadores de reconocido prestigio.

Cantabria dispone de los siguientes centros y unidades relacionadas con EE.RR.:

- Unidad de Telangiectasia Hemorrágica Hereditaria (HHT).
- Grupo de Ciclo Celular, Células Madre y Cáncer.
- Grupo de Enfermedades esqueléticas, metabólicas y ambientales (IESQUEMA).
- Señalización Celular y Dianas Terapéuticas en Cáncer.

Castilla y León identifica los siguientes institutos, centros, unidades y grupos de investigación:

- *Instituto de Investigación Biomédica de Salamanca (IBSAL)*, que integra y coordina la investigación biosanitaria que se lleva a cabo en el Hospital Universitario de Salamanca, Gerencia de Atención Primaria de Salamanca, área biosanitaria de la Universidad de Salamanca incluyendo el Instituto de Neurociencias de Castilla y León y el Instituto de Biología Molecular y Celular del Cáncer.
- *Grupo de Investigación en EE.RR.* vinculado a la Unidad DIERCyL con líneas de investigación sobre EE.RR., rasopatías, biología molecular, genética molecular, NF1, PTPN11, SPRED1 Instituto de Biología y Genética Molecular (IBGM).
- *Grupo de investigación sobre Fisiopatología del Calcio Intracelular* (unidad de investigación Fisiología Celular y Molecular).
- *Grupo de investigación sobre Fosfatasas del sistema inmune* (unidad de investigación de Inmunidad Innata e Inflamación).
- *Grupo de investigación sobre Desarrollo y regeneración del oído interno* (unidad de investigación de Genética Molecular de la Enfermedad).
- *Grupo de investigación Splicing y Susceptibilidad al Cáncer* (unidad de investigación de Genética Molecular de la Enfermedad).
- *Grupo de investigación Patobiología del cáncer* (unidad de investigación de Genética Molecular de la Enfermedad).
- *Grupo de investigación de Genómica Biomédica* (unidad de investigación de Genética Molecular de la Enfermedad).
- *Instituto Universitario de Oftalmobiología Aplicada (IOBA)*, con líneas de Investigación que incluyen la retinosis pigmentaria, la Enfermedad de Best y la uveítis.
- La *Unidad de referencia regional de enfermedad de Huntington* del Hospital de Burgos participa en el registro europeo para Enfermedad y tiene la acreditación “HD Clinical Trial Site Certificate” del Enroll-HD Clinical Trial Committee para la enfermedad de Huntington.

- *Clúster de Salud de Castilla y León (BIOTECyL)*, formado por diferentes centros tecnológicos y empresas, hospitales, organismos de investigación y otros colaboradores como la Gerencia Regional de Salud y la Asociación de Enfermedades Raras de Castilla y León (AERSCYL).
- *Centro en Red de Medicina regenerativa y Terapia celular de Castilla y León*: iniciativa de la Consejería de Sanidad para favorecer la investigación en el potencial terapéutico de las células madre adultas. El Centro en Red está formado por grupos de investigación de Castilla y León que priorizan el desarrollo de proyectos de investigación en los ámbitos de: regeneración cardiovascular, enfermedad oftalmológica, sistema nervioso, terapia celular en hemopatías y regeneración osteoarticular.

Adicionalmente, cabe decir que la empresa *Marsi Bionics*, que fabrica el exoesqueleto pediátrico portátil ATLAS, tiene concedido un proyecto de investigación de la Junta de Castilla y León, que desarrollan con ASPACE Castilla y León en colaboración con el Hospital Clínico Universitario de Valladolid. Es un proyecto financiado por el Fondo Europeo de Desarrollo Regional (FEDER) de la Unión Europea y la Junta de Castilla y León, a través del Instituto para la Competitividad Empresarial de Castilla y León (ICE), con el objetivo de potenciar la investigación, el desarrollo tecnológico y la innovación (Expediente nº 04/18/VA/0078).

Castilla – La Mancha informa de los siguientes centros:

- *Instituto de Mastocitosis*. Complejo Hospitalario de Toledo.
- *Enfermedad de Von Hippel Lindau*. Complejo Hospitalario Universitario de Albacete
- *Grupo de investigación en epilepsias raras*. Complejo Hospitalario Universitario de Albacete.
- *Grupo de investigación en el Síndrome de Satoyoshi*. Complejo Hospitalario Universitario de Albacete.
- *Grupo de Investigadores en hemofilia A y B*. Hospital de Valdepeñas de Ciudad Real.

El informante de Castilla - La Mancha también considera importante destacar al Grupo de investigación de Esofagitis eosinofílica del Hospital de Tomelloso (Ciudad Real) a pesar de que la enfermedad objeto de estudio no sea considerada en Europa como rara.

Catalunya indica que existen multitud de centros y grupos de investigación que desarrollan proyectos relacionados con EE.RR. y proporciona, a modo ilustrativo, información de las siguientes líneas de investigación:

- Líneas de investigación del Hospital St. Joan de Déu, del Institut de Química avançada de Catalunya (iQAC), del Institut d'Investigació i Innovació del Hospital de Sabadell (I3PT).
- Programa transversal de investigación en EE.RR. pediátricas y del adulto del Vall d'Hebron Institut de Recerca (VHIR).
- Líneas de investigación sobre tratamientos para el schwannoma vestibular, la acromegalia, la ataxia de Friedreich y la distrofia miotónica tipo 1 del Hospital Germans Trias i Pujol junto con el Germans Trias i Pujol Research Institute (IGTPr).

Además, es importante destacar que existe un repositorio completo de proyectos de investigación y ensayos clínicos relacionados con EE.RR. en Catalunya en el portal MAPER de CIBERER. El total de grupos de investigación en enfermedades minoritarias en Catalunya asciende a 94; por ejemplo, en Barcelona hay 15 grupos del CIBERER.

La **Comunitat Valenciana** ha creado una Alianza en investigación traslacional de Enfermedades Raras a través de un convenio marco entre la Generalitat, Fundaciones de Investigación Sanitaria vinculadas a las Universidades de Valencia, FEDER, Centro de Investigación Biomédica en Red, Consejo Superior de Investigaciones Científicas y Fundación Lluís Alcanyís-UV. Además, existe

el Grupo de Investigación de Patología Neuromuscular y Ataxias (GIPNMA) del Hospital Universitari i Politècnic La Fe y tiene 6 grupos de investigación del CIBERER.

Extremadura identifica los siguientes Institutos:

- *Instituto Universitario de Biomarcadores de Patologías Moleculares (IBPM)*, cuya finalidad es la promoción de la investigación básica y aplicada de excelencia en biomarcadores de patologías moleculares, así como en otros aspectos relacionados con la biomedicina, y asesorar a personas o instituciones, públicas o privadas, en sus actuaciones relacionadas con las actividades científicas en el campo de los biomarcadores de patologías moleculares entre las que se encuentran las EE.RR.
- *Instituto Universitario de Investigación Biosanitaria de Extremadura (INUBE)*, creado con el objetivo de fomentar, desarrollar e integrar la investigación biosanitaria de excelencia en el entorno de la Comunidad Autónoma de Extremadura, con especial atención a aquella investigación de carácter cooperativo, transversal y multidisciplinar y con objetivo marcadamente traslacional, priorizando la traslación de la investigación a la práctica clínica del sistema público de salud.

Galicia tiene dos grupos de investigación en el CIBERER y los siguientes centros de investigación:

- Instituto de Investigación Sanitaria de Santiago de Compostela (IDIS).
- Instituto de Investigación Sanitaria Galicia Sur (IISGS).
- Instituto de Investigación Biomédica de A Coruña (INIBIC).

Madrid aporta información sobre 20 grupos de investigación de los Institutos de Investigación Hospitalarios, algunos de ellos (10) pertenecientes a la red CIBER⁸¹.

- 4 grupos en el I+12 del Hospital Universitario 12 de Octubre: 1) EE.RR. mitocondriales y neuromusculares*; 2) Investigación en ELA; 3) Laboratorio de membranas mitocondriales; y 4) Porfirias, hemocromatosis y regulación de la homeostasis celular.
- 2 grupos en el Instituto de Investigación Sanitaria Gregorio Marañón (IISGM): 1) Genética y clínica de las neoplasias hematológicas y trasplante hematopoyético*; y 2) Enfermedades neurológicas.
- 4 grupos en el Instituto de Investigación Hospital Universitario La Paz (IdiPaz): 1) Investigación Traslacional en Cáncer Infantil, Trasplante Hematopoyético y Terapia Celular; 2) Fisiopatología Linfocitaria en Inmunodeficiencias*; 3) Diagnóstico y tratamiento de las enfermedades alérgicas*; y 4) INGEMM - Instituto de Genética Médica y Molecular*.
- 1 grupos en Instituto Ramón y Cajal de investigación sanitaria (IRYCIS): Genética y patofisiología neurosensorial*.
- 2 grupos en el Instituto Investigación Sanitaria Puerta de Hierro (IDIPHISA): 1) Reparación neuronal y terapia molecular en neurodegeneración; y 2) Insuficiencia Cardíaca y miocardiopatías.
- 3 grupos en el Instituto de Investigación Sanitaria de la Fundación Jiménez Díaz: 1) Genética y Genómica de Enfermedades Raras y Complejas*; 2) Susceptibilidad Genética a Enfermedades Raras y Complejas; y 3) Neurología*.
- 1 grupo en el Instituto de Investigación Sanitaria del Hospital Clínico San Carlos (IdISSC): Enfermedades neurológicas.
- 1 grupo en el Instituto de Investigación Sanitaria Hospital Universitario La Princesa (IISPrincesa): Mecanismos y mediadores de inflamación en enfermedades endocrinas.
- 2 grupos en el Hospital Niño Jesús: 1) Hematología*; y 2) Enfermedades inmunes*.

⁸¹ Los grupos pertenecientes a la red CIBER están marcados con un asterisco (*). Para más detalle sobre estos grupos, consultar [Anexo C](#) (Respuestas ampliadas).

Murcia informa sobre la existencia de 4 grupos de investigación en EE.RR. del IMIB-Pascual Parrilla (3 vinculados a CIBERER, 2 al hospital Clínico Universitario Virgen de la Arrixaca y 1 al Hospital Universitario Morales Meseguer), que abordan investigaciones en Pediatría y Medicina Genómica (trastornos del Neurodesarrollo, Anomalías congénitas y Síndromes dismórficos, Enfermedades Metabólicas, Porfirias, Displasias ectodérmicas, Cardiología Clínica y Experimental (Miocardiopatías), Inmunidad, Inflamación y Cáncer (Disqueratosis Congénita y trastornos del Neurodesarrollo) y Hematología y Oncología Médica Clínico-Experimental (enfermedades hemato-oncológicas genéticas).

Navarra dispone de varios grupos vinculados a diferentes centros.

- Centro de Investigación Médica Aplicada (CIMA) de la Clínica Universitaria de Navarra aplicados a las siguientes enfermedades:
 - Mieloma múltiple.
 - Síndrome de Dravet.
 - Esclerosis lateral amiotrófica (ELA).
 - Enfermedad de Wilson.
 - Hiperoxaluria.
 - Porfiria aguda intermitente.
- Centro de Investigación Biomédica NavarraBiomed, que cuenta con un grupo dedicado a identificación de nuevos genes y/o variantes genéticas causantes de patología de base genética en pacientes con EE.RR.
- Otros grupos de investigación sobre las siguientes EE.RR.:
 - Laminopatías y otras EE.RR.
 - Enfermedad de Huntington.
 - Enfermedades raras infantiles asociadas a alteraciones cognitivas y defectos genéticos.
 - Leucodistrofias.
 - Enfermedades neuromusculares. ELA. Esclerosis lateral amiotrófica. Esclerosis múltiple.
 - Glioblastoma multiforme.
 - Tumores neuroendocrinos.
 - Enfermedades retinianas.
 - Enfermedades infecciosas desatendidas y emergentes.
 - Síndromes linfoproliferativos.
 - Epidemiología de las EE.RR.

País Vasco dispone de un grupo de investigación en el CIBERER y de dos institutos de investigación sanitaria:

- *Biocruces* (Hospital Universitario de Cruces).
- *Biodonosti* (Hospital Universitario de Donostia).

La **Rioja** cuenta con el Grupo de genética y diagnóstico molecular del Centro de Investigación Biomédica de La Rioja (CIBIR).

Ceuta informa de la existencia del grupo de trabajo conjunto entre INGESA Ceuta y la Ciudad Autónoma de Ceuta.

Por último, todas las CC.AA. participan en el proyecto IMPaCT-GENÓMICA⁸², coordinado por CIBERER y con el principal objetivo de ayudar en el diagnóstico de personas con enfermedades que no han podido ser diagnosticadas por métodos asistenciales de rutina.

La Tabla 31 presenta las líneas específicas que se están llevando a cabo en las CC.AA. para fomentar la investigación en EE.RR. en el periodo 2014-2022. Se han excluido aquellas CC.AA. que no han facilitado información al respecto.

⁸² <https://expertos.ciberisciii.es/>

Tabla 31. Líneas de actuación por CC.AA. para fomentar la investigación en EE.RR.

CC.AA.	Línea de Actuación 1	Línea de Actuación 2	Línea de Actuación 3
Andalucía	Terapias Génicas en EE.RR.	Farmacología en EE.RR.	Fenómenos Autoinmunes en EE.RR.
Asturias	IRDIRC (Int. Rare Diseases Research Consortium): Red Española de Registros para la Investigación de EE.RR. (SpainRDR).		
Balears	Correlación genotipo-fenotipo en las miocardiopatías de causa genética.	Estudio etiológico de la muerte súbita en jóvenes en Baleares (MUSIB).	Análisis del genoma, transcriptoma y microbioma para identificar marcadores de la variabilidad fenotípica en la ATTR.
Canarias	La Unidad de Genética y La unidad de ER del HUNSC participan en diferentes proyectos de investigación.	La Unidad de Genética Clínica del CHUIMI desarrolla I+D+I en diferentes áreas de interés: p.ej. Bases moleculares y celulares de la enfermedad, Fisiopatología molecular y celular, o Expresión génica. El SCS participará en un programa de investigación nacional relacionado con la medicina predictiva y la prevención, gracias a un convenio suscrito con CIBER.	La Unidad de Enfermedades Raras del CHUIMI participa en el Registro RiTHa (Registro informatizado de la Telangiectasia Hemorrágica Hereditaria), de la Sociedad Española de Medicina Interna (SEMI).
Cantabria		Proyectos IDIVAL: Unidad de Telangiectasia Hemorrágica Hereditaria; Ciclo Celular, Células Madre y Cáncer; Enfermedades esqueléticas, metabólicas y ambientales; Señalización Celular y Dianas Terapéuticas en Cáncer.	Proyectos de Investigación IDIVAL: Unidad de Telangiectasia Hemorrágica Hereditaria (HHT); Ciclo Celular, Células Madre y Cáncer; Enfermedades esqueléticas, metabólicas y ambientales (IESQUEMA); Señalización Celular y Dianas Terapéuticas en Cáncer.
Castilla y León	- Investigación biomédica en problemas prioritarios. - Investigación básica: genómica, proteómica, diagnóstico molecular y de respuesta inmune, marcadores avanzados diagnósticos y pronósticos. - Investigación en nuevas soluciones diagnósticas y terapéuticas: medicina personalizada, ensayos clínicos, terapia celular y medicina regenerativa (nuevos materiales, dispositivos biomédicos avanzados, desarrollo y aplicación de ingeniería tisular, modelos predictivos en críticos).	- Mejora de la atención al paciente crónico y/o dependiente. - Diseño y validación de sistemas inteligentes y la robótica dirigida a la atención de personas en situación de dependencia o discapacidad. - Diseño y validación de sistemas de motorización y desarrollo de la telemedicina y la teleasistencia. - Atención sociosanitaria y a la dependencia.	- Tecnología para la inclusión social. - Investigación en nuevas tecnologías que faciliten la vida independiente de las personas en su domicilio, con especial atención al ámbito rural. - Investigación de soluciones innovadoras para la inclusión social basadas en organización, procesos y TIC.
Catalunya	Plan estratégico de investigación e innovación en salud (PERIS) 2016-2020.	Plan estratégico de investigación e innovación en salud (PERIS) 2021-2027.	Marató de TV3 2019.
Comunitat Valenciana	Creación de una Alianza en investigación traslacional de EE.RR. de la Comunitat Valenciana a través de un convenio marco entre la Generalitat, Fundaciones de Investigación Sanitaria vinculadas a las Universidades de Valencia, FEDER, Centro de Investigación Biomédica en Red, CSIC y Fundación Lluís Alcanyis-UV.	Creación del Comité de Coordinación Asistencial para la Gestión de la Atención Sanitaria a personas de EE.RR. de la Comunitat Valenciana.	Diversos institutos de investigación de la Comunitat Valenciana acreditados por el Instituto de Salud Carlos III participan en el proyecto de investigación sobre EE.RR.

CC.AA.	Línea de Actuación 1	Línea de Actuación 2	Línea de Actuación 3
Galicia	Endocrinología y Nefrología (IDIS).	Metabolismo, Nutrición y Enfermedades raras y de base genética (IISGS).	Enfermedades cardiovasculares y metabólicas.
Murcia	Potenciar proyectos de investigación encaminados a mejorar el diagnóstico de EE.RR.	Potenciar la realización de estudios relacionados con la mejora en el tratamiento de las EE.RR.	Desarrollar líneas de investigación en relación con la epidemiología de las EE.RR.
Navarra	Subvenciones a proyectos de investigación.	Intensificación de profesionales sanitarios: Liberación de profesionales para investigación mediante la contratación de sustitutos para asistencia.	Registro Poblacional de EE.RR. de Navarra.
Rioja	Conocer las necesidades de formación de médicos de atención primaria y hospitalaria.	Establecimiento del registro poblacional de EE.RR.	Creación de una unidad específica de atención sanitaria a personas con EE.RR.
Ceuta	Fomentar el registro de pacientes por parte de médicos de Atención Primaria y hospitalaria.	Facilitar información a dichos profesionales para la autogestión de dichos casos en consulta.	Facilitar información a dichos profesionales de los recursos a nivel local y nacional para dichos pacientes.

Fuente: Elaboración propia a partir de las respuestas recibidas del cuestionario.

La información recibida relativa al presupuesto de las líneas de actuación para el fomento de la investigación en EE.RR. es muy diversa. Algunas CC.AA. aportan datos económicos muy exhaustivos, mientras que otras remiten a documentos u organismos que los gestionan. Esto imposibilita hacer un análisis comparativo entre las CC.AA.

La Tabla 32 muestra un resumen de los valores de los indicadores asociados al Objetivo 19.

Tabla 32. Indicadores asociados al Objetivo 19 y grado general de cumplimiento.

Indicador	Título	Fuentes	Valor
O19.1	CC.AA. con algún centro y/o grupo de investigación sobre EE.RR. a nivel autonómico.	Cuestionario	18 (95%)
O19.2	Centros y/o grupos de investigación a nivel autonómico sobre EE.RR.	Cuestionario	-*

Notas: (*) Debido al distinto nivel de agregación en la información reportada por cada CC.AA., no ha sido posible contabilizar el número específico de centros y/o grupos de investigación instaurados en cada CC.AA.

Línea Estratégica 6: Conclusiones

- El Objetivo 19 enfatiza la importancia de apoyar iniciativas en la investigación epidemiológica, clínica, básica y traslacional sobre EE.RR. Los indicadores asociados a este objetivo señalan que:
 - 18 CC.AA. cuentan con organismos (centros y/o grupos de investigación) dedicados a la investigación sobre EE.RR.
 - La información reportada por las distintas CC.AA. refleja que los centros y/o grupos de investigación se sitúan principalmente en hospitales universitarios (ej. Complejo Hospitalario Universitario de Albacete, Hospital Universitari i Politècnic La Fe). Otros centros y/o grupos se localizan en Institutos Universitarios biomédicos (ej. Instituto Universitario de Investigación Biosanitaria de Extremadura), o en otro tipo de instituciones.
 - La información obtenida de las distintas CC.AA. también pone de manifiesto la importancia de las redes y/o clústeres de investigación, como mecanismo para organizar la investigación en EE.RR. en distintas CC.AA.; por ejemplo, el Centro en Red de Medicina regenerativa y Terapia celular de Castilla y León.
 - También existen proyectos de investigación que implican la participación de centros de diferentes CC.AA. (y también a nivel internacional). Esto puede considerarse como un factor que favorece la obtención de resultados de alta especialización. Por ejemplo, todas las CC.AA. participan en el programa IMPaCT-GENÓMICA, financiado por el ISCIII al CIBER. Es también muy destacable la existencia de grupos de investigación vinculados a CIBERER (Centro de Investigación Biomédica en Red), en la mayoría de CC.AA.
 - En cuanto a plataformas de investigación, es interesante la Plataforma de Biobancos y Biomodelos, también financiada por el ISCIII, y a la que contribuye algún biobanco vinculado a investigación, como BioNER (Biobanco Nacional de EE.RR.), y grupos de diversas CC.AA. A nivel internacional, destaca la participación del ISCIII y otros centros y organizaciones en los partenariados europeos de EE.RR., como el EJP RD (European Joint Programme on Rare Diseases) y el futuro ERDERA (European Rare Diseases Research Alliance). En dichos partenariados, el ISCIII también actúa como agencia financiadora de proyectos en convocatorias conjuntas transnacionales.
 - Las CC.AA. también indican diferentes acciones que se están llevando a cabo con el objetivo de potenciar la investigación sobre EE.RR. Por ejemplo, Catalunya ha desarrollado el Plan estratégico de investigación e innovación en salud (PERIS) 2021-2027. Ceuta realiza acciones para fomentar el registro de pacientes por parte de médicos de Atención Primaria y Hospitalaria. Diversas CC.AA. ofrecen programas específicos dedicados a financiar proyectos de investigación en EE.RR.
- La información disponible no permite contabilizar el número específico de centros y/o grupos de investigación instaurados en cada CC.AA., ni realizar comparaciones directas, debido al distinto nivel de agregación reportado por cada CC.AA. Sin embargo, los datos muestran que en prácticamente todas las CC.AA. hay centros o grupos de investigación dedicados a la investigación en EE.RR. Además, a nivel nacional, existe el Instituto de Investigación de EE.RR. (IIER) del ISCIII, orientado exclusivamente a la investigación en EE.RR. Es también destacable la importancia de la red CIBERER como mecanismo vertebrador de la investigación en EE.RR. en España.

LÍNEA ESTRATÉGICA 7: Formación

Tabla 33. Objetivos e indicadores asociados a la Línea Estratégica 7.

Sublíneas	Objetivos	Indicadores asociados
7.1 Formación	21. Aumentar el conocimiento sobre las EE.RR. en la formación de grado de las carreras de ciencias de la salud y ciencias sociales.	
	22. Profundizar en la noción y manejo de las EE.RR. en la formación de posgrado.	
	23. Fomentar la formación continuada relacionada con las EE.RR. en la Atención Primaria y Atención Hospitalaria.	
	24. Realizar programas de formación dirigidos a asociaciones, a los familiares y/o persona cuidadora y a las personas afectadas en materia de cuidados y autocuidados, así como en prevención de las situaciones de dependencia.	O24.1., O24.2., O24.3.

7.1 Formación

Objetivo 24: Realizar programas de formación dirigidos a asociaciones, a los familiares y/o persona cuidadora y a las personas afectadas en materia de cuidados y autocuidados, así como en prevención de las situaciones de dependencia.

O24.1. CC.AA. con programas de formación dirigidos a personas cuidadoras y/o familiares de pacientes con EE.RR.

O24.2. CC.AA. con guías de información dirigidas a personas cuidadoras y/o familiares de pacientes con EE.RR.

O24.3. CC.AA. con cursos y/o jornadas dirigidas a personas cuidadoras y/o familiares de pacientes con EE.RR.

En total, 15 CC.AA. manifiestan haber realizado alguna actividad de formación dirigida a personas cuidadoras y/o familiares de pacientes con EE.RR. Las CC.AA. también indicaron el tipo de actividad formativa dirigida a personas cuidadoras y/o familiares de pacientes con EE.RR., distinguiendo entre guías de información, cursos y jornadas.

La Tabla 34 detalla el tipo de actividad formativa identificada por cada CC.AA. Se observa que los tipos más reportados son las jornadas (11 CC.AA.), seguidas por las guías de información (9 CC.AA.) y los cursos (9 CC.AA.). Por tanto, hay 14 CC.AA. que ofrecen cursos y/o jornadas dirigidas a personas cuidadoras y/o familiares de pacientes con EE.RR. Finalmente, 8 CC.AA. reportan ofrecer actividades formativas de otro tipo.

Tabla 34. Actividades formativas de las CC.AA.

	Guías de información	Cursos	Jornadas	Otros
Andalucía				
Aragón				
Asturias				
Balears				
Canarias				
Cantabria				
Castilla y León				
Castilla-La Mancha				
Catalunya				
Comunitat Valenciana				
Extremadura				
Galicia				
Madrid				
Murcia				
Navarra				
País Vasco				
Rioja				
Ceuta				
Melilla				
TOTAL	9	9	12	8

Fuente: Elaboración propia a partir de las respuestas recibidas del cuestionario.

A continuación, se expone para cada circunscripción territorial la información proporcionada en relación con las actividades de formación específicas que desarrollan⁸³.

Andalucía dispone de una página con información integral de EE.RR. en la página web de la Consejería de Sanidad y Consumo de la Junta de Andalucía desde la que se puede acceder a diversos contenidos de información. Entre la documentación accesible se encuentran las guías asistenciales de Fibrosis Quística, Porfirias, ELA y Síndrome de Wolfram.

Asturias indica que pone a disposición guías de información, que organiza jornadas y que tiene un centro asesor de productos de apoyo.

Balears aporta información del Programa “Pacient Actiu”, que promueve formación para las personas cuidadoras de pacientes con problemas de salud crónicos.

Canarias no dispone de ningún programa de formación dirigido a personas cuidadoras.

Cantabria cuenta con guías de información y ofrece cursos y jornadas para formar a cuidadores y familias de pacientes con EE.RR.

En **Castilla y León** los equipos de atención primaria, de hospitalización a domicilio y de cuidados paliativos, proporcionan formación a cuidadores y familiares en función de la patología específica del paciente. Adicionalmente, la gerencia de Servicios Sociales realiza cursos para la capacitación de cuidadores no profesionales y familiares. En el Aula de Pacientes del Portal de Salud de la Junta de Castilla y León se proporciona información para cuidadores. La cartera de Servicios de Atención Primaria contempla el Servicio de atención a la persona cuidadora para proporcionar apoyo a las personas cuidadoras y familiares, detectar las necesidades de atención y proporcionarles el apoyo necesario. Además, se proporcionan guías para el cuidado específico y formación de personas cuidadoras.

⁸³ Resulta problemático realizar una comparación directa entre las distintas CC.AA., dado que el nivel de detalle y granularidad aportado por cada CC.AA. varía significativamente.

Castilla – La Mancha impartió la actividad “Cuidados Generales a Personas Diagnosticadas de EE.RR. y/o de Esclerosis Múltiple” en 2017. Además, a finales de 2022, la Escuela de Salud y Cuidados organizó el curso "Autocuidados para personas con Patologías Crónicas".

En Catalunya se realizan numerosas actividades. La mayoría de las iniciativas formativas dirigidas a personas cuidadoras y/o familiares de pacientes con EE.RR. también van dirigidas a los mismos pacientes. A continuación, se identifican algunos ejemplos de estas actividades:

- Colaboración de las XUEC en EE.RR. renales dentro del Comité Científico del libro “Síndrome de Alport: un libro para los pacientes y sus familias”.
- Infografías y guías para padres de la BCN-PID Foundation sobre inmunodeficiencias primaria (IDP) e información para familiares y pacientes.
- Publicaciones continuadas en la guía metabólica con información para familiares y pacientes.
- Plataforma Aula ELA para familiares y pacientes.
- Tríptico informativo para familias: síndrome nefrótico en la infancia.
- EURORDIS Summer School investigación, evaluación, regulación y acceso a medicamentos.
- II Jornada de actualización del síndrome X frágil para profesionales y familias.
- XII Conferencia científico-familiar de la Fundación NPC (Niemann-Pick).
- Rehabilitación respiratoria en pacientes con enfermedades neuromusculares.

Comunitat Valenciana ofrece cursos, jornadas, folletos y organiza actividades tales como:

- Taller de Padres Brillantes organizado en 2017 por ASEMI (Asociación de Enfermedades Minoritarias de la Comunitat Valenciana).
- Información de Recursos de Nutrición en EIM para padres de la Unidad de Nutrición y Metabolopatías del Hospital La Fe.
- Formación para la “Atención en el domicilio a los problemas respiratorios en enfermos neuromusculares. Actuaciones del cuidador (Telepresencial)”.

Extremadura establece la formación de cuidadores y familiares a través de jornadas.

Galicia dispone de cursos y jornadas para formar a cuidadores y familiares.

Comunidad de Madrid dispone de guías de Información y videos para formar a las personas cuidadoras. También aporta información sobre más de 60 recursos⁸⁴ que se ofrecen desde la Escuela Madrileña de Salud para personas con Enfermedades Poco Frecuentes y Cuidadores/Cuidadoras, como, por ejemplo:

- Ayúdate y ayúdanos: curso para cuidadores de personas con enfermedades poco frecuentes.
- Información para padres ante la sospecha de un problema del desarrollo social y comunicativo de su hijo o hija.
- La enfermedad de Charcot-Marie-Tooth.
- Vídeos para familias de niños con daño cerebral.
- Conoce la ELA (Esclerosis Lateral Amiotrófica). Causas, síntomas, diagnóstico y tratamiento de la ELA

Murcia comparte guías de información desde la Unidad Coordinadora Regional al diagnóstico. También colabora con las asociaciones de pacientes en la organización de jornadas específicas con unidades multidisciplinares.

Navarra dispone de formación para personas cuidadoras, por ejemplo:

⁸⁴ Para información detallada sobre los recursos ofrecidos ver [Anexo C](#) (Respuestas ampliadas).

- “Escuela de cuidados” (dentro de la “Escuela de Salud”): se han ofrecido 3 talleres sobre “cuidar a una persona con dependencia y cuidarse” en el periodo de estudio. No es específica de EE.RR., pero algunas de las personas que han acudido cuidan a personas con EE.RR.
- Edición de un manual de autocuidados para esclerosis múltiple que sirve de guía para las consultas de cuidados de enfermería tanto de Atención Primaria como de Asistencia Hospitalaria.

El País Vasco cuenta con guías de información, cursos y jornadas como recursos para la formación de cuidadores y familiares.

La Rioja dispone de jornadas para la formación de cuidadores y familiares.

Ceuta pone en contacto a familiares y pacientes con la Asociación local, FEDER y el Centro de Referencia Estatal de EE.RR. de Burgos a través de IMSERSO.

Melilla cuenta con programas de formación por medio de Asociaciones Periféricas.

La Tabla 35 presenta los valores de los indicadores asociados al Objetivo 24.

Tabla 35. Indicadores asociados al Objetivo 24 y grado general de cumplimiento.

Código	Título	Fuente	Número de CC.AA.	% de CC.AA:
O24.1	CC.AA. con programas de formación dirigidos a personas cuidadoras y/o familiares de pacientes con EE.RR.	Cuestionario	15	79
O24.2	CC.AA. con guías de información dirigidas a personas cuidadoras y/o familiares de pacientes con EE.RR.	Cuestionario	9	47
O24.3	CC.AA. con cursos y/o jornadas dirigidas a personas cuidadoras y/o familiares de pacientes con EE.RR.	Cuestionario	14	74

Línea Estratégica 7: Conclusiones

- El Objetivo 24 sugiere realizar programas de formación dirigidos a asociaciones, a los familiares y/o personas cuidadoras y a las personas afectadas en materia de cuidados y autocuidados, así como en prevención de las situaciones de dependencia. En este sentido, los indicadores muestran que:
 - 15 CC.AA. reportan contar con programas de formación dirigidos a personas cuidadoras y/o familiares de pacientes con EE.RR.
 - Las actividades formativas más frecuentemente reportadas por las CC.AA. son las jornadas (12 CC.AA.). Las guías de información y los cursos son reportados por 9 CC.AA. Por último, 8 CC.AA. indican desarrollar actividades formativas de otro tipo.
 - Las CC.AA. indican la realización de múltiples y muy variadas actividades formativas. Algunas de estas actividades están orientadas específicamente a pacientes con EE.RR., mientras que otras tienen un alcance más genérico. Por ejemplo, Balears estableció el programa “Pacient Actiu” con la intención de mejorar la salud y la calidad de vida de personas con enfermedades crónicas y personas cuidadoras. Otras CC.AA. (ej. Castilla y León), indican que los propios equipos de atención primaria, de hospitalización a domicilio y de cuidados paliativos proporcionan formación a cuidadores, en función de la patología de cada paciente. Las CC.AA. también reportan la organización de jornadas específicas de formación a personas cuidadoras, así como la existencia de webs o portales informativos dirigidos específicamente a personas cuidadoras.
- En términos generales, el número de CC.AA. que cuentan con guías de información y cursos y/o jornadas dirigidas a personas cuidadoras y/o familiares de pacientes es relativamente elevado. En todo caso, se espera que las CC.AA. que no cuentan con estos recursos los desarrollen en el futuro.

APLICACIÓN DE LA ESTRATEGIA

Esta sección analiza el grado de implementación de la estrategia de EE.RR. por parte de las CC.AA., haciendo hincapié en cada una de las líneas estratégicas. La información presentada en la sección fue reportada por las propias CC.AA., a través de un cuestionario.

8.1. Aplicación de las líneas estratégicas de EE.RR. por las CC.AA.

Tomando como referencia la información de las CC.AA. que han respondido el cuestionario, la totalidad de éstas afirman que en su ámbito territorial se aplica la Estrategia de EE.RR. La Tabla 36 resume la implementación de las distintas líneas estratégicas del Plan de EE.RR. en las CC.AA. que han respondido al cuestionario.

Tabla 36. Líneas de la estrategia de EE.RR. implementadas por las CC.AA.

	Información sobre EE.RR.	Prevención y detección precoz	Atención Sanitaria	Terapias	Atención sociosanitaria	Investigación	Formación
Andalucía							
Aragón							
Asturias							
Baleares							
Canarias							
Cantabria							
Castilla y León							
Castilla-La Mancha							
Catalunya							
Comunitat Valenciana							
Extremadura							
Galicia							
Madrid							
Murcia							
Navarra							
País Vasco							
Rioja							
Ceuta							
Melilla							
TOTAL	15	17	16	15	15	14	14

Notas: las respuestas reflejadas en esta tabla proceden exclusivamente de los datos recogidos a través del cuestionario. La información de esta tabla se complementa con la sección 8.2 de este informe.

Se puede apreciar que la línea estratégica con mayor grado de implementación es la Prevención y detección precoz, puesto que 17 CC.AA. la han llevado a cabo. Cantabria y Ceuta no reportan información en relación con la implementación de las líneas estratégicas. Con la excepción de Aragón (que solo ha implementado una línea estratégica) y Canarias y La Rioja (que han implementado un amplio porcentaje de las líneas estratégicas), el resto de CC.AA. han implementado todas las líneas estratégicas de EE.RR.

8.2. Acciones respecto a la aplicación de las líneas estratégicas de EE.RR.

A continuación, se ofrece un resumen de las principales acciones descritas con respecto a la aplicación de las líneas estratégicas de EE.RR., por parte de las distintas CC.AA.⁸⁵

Andalucía aporta información del Plan Andaluz de Atención a las EE.RR. (Plan de Atención a las Personas Afectadas por Enfermedades Raras en Andalucía, PAPER). Este plan se inició en el año 2008 (para el período 2008-2012) y sigue vigente, consolidando y manteniendo los logros conseguidos⁸⁶. En 2023, está planificada la publicación de un nuevo PAPER⁸⁷. Además, la Estrategia de EE.RR. está recogida en el Plan Andaluz de Salud⁸⁸. Andalucía informa del acuerdo del Consejo de Gobierno de 22 de octubre de 2013 por el que se aprobó el IV Plan Andaluz de Salud 2013-2020. Por último, cuenta con un órgano asesor dedicado a la mejora de la atención a las EE.RR. Esta responsabilidad la asumen el Comité Técnico y el Consejo Asesor (Plan Integral de Atención a las Enfermedades Raras de Andalucía).

Aragón, en consonancia con la implementación de la línea de Prevención y Detección Precoz, manifiesta que desarrolla la actualización de cribado, que actualmente depende de la Unidad de Programas de Cribado. En el enlace aportado⁸⁹, además de otras estadísticas asistenciales, se recogen los Informes de evaluación del Programa de Cribado Neonatal desde el 2016 hasta el 2020. No tiene recogida la estrategia de EE.RR. en el Plan de Salud, y cuenta con una Comisión de EE.RR. y fármacos huérfanos. Además, ha constituido una comisión de EE.RR. y medicamentos huérfanos. El Hospital de Referencia asume los costes asociados a dichos medicamentos. Acoge 4 grupos de investigación en EE.RR., participa en ensayos clínicos, y cuenta con recursos de habilitación integral y una red de uso racional del medicamento y productos sanitarios.

Asturias desarrolla todas las líneas, afirmando que dicha aplicación consiste en “Actuaciones específicas (no integral) en cada línea”. Presenta el enlace al Plan de Salud del Principado de Asturias 2019-2030⁹⁰. La acción 2.16. del Plan de Salud, incluye el objetivo de “Garantizar la implantación en nuestra comunidad autónoma de las acciones incluidas en la Estrategia en EE.RR. del Sistema Nacional de Salud del Ministerio de Sanidad, Consumo y Bienestar Social”. No cuenta con un órgano o consejo asesor dedicado a la mejora de la atención de las EERR.

Balears remite a la página del Comité Técnico de EE.RR. en la web del Servicio de Planificación Sanitaria⁹¹ de la Consejería de Salud y Consumo. Informa que la estrategia de EE.RR. está recogida en el Plan Estratégico de Salud⁹² y que cuenta con órgano o consejo asesor dedicado a la mejora de la atención a las Enfermedades Raras.

Canarias realiza diagnóstico prenatal, genética clínica y en unidades de atención temprana en EE.RR., consultas y unidades de atención clínica específicas hospitalarias de EE.RR. Respecto a si la estrategia nacional de EE.RR. está recogida en el Plan de Salud actual, Canarias remite a la estrategia de EE.RR. de la comunidad para el período 2022-2026⁹³, que prevé la creación del Comité de Seguimiento de EE.RR.

⁸⁵ Las respuestas completas pueden consultarse en el [Anexo C](#).

⁸⁶ <https://www.iuntadeandalucia.es/organismos/saludycconsumo/areas/planificacion/planes-integrales/paginas/paper.html>

⁸⁷ <https://www.enfermedades-raras.org/actualidad/noticias/la-consejera-de-salud-de-andalucia-se-compromete-la-publicacion-del-paper-en-el-primer-trimestre-de-2023-con-las-aportaciones-del-tejido-asociativo>

⁸⁸ <https://www.iuntadeandalucia.es/organismos/transparencia/planificacion-evaluacion-estadistica/planes/detalle/41144.htm#:~:text=El%20IV%20Plan%20Andaluz%20de%20Salud%2C%20estrategia%20de%20la%20Junta,con%20m%C3%A1s%20calidad%20y%20autonom%C3%ADa>

⁸⁹ https://www.aragon.es/documents/2012/7/12299324/InformeCribadoNeonatal_Aragon2020.pdf/7c4450f9-217b-3596-f542-d2319047fc58?t=1644912941429

⁹⁰ http://www.asturiasparticipa.es/wp-content/uploads/2018/05/Plan_de_Salud_2019-30-version_definitiva.pdf

⁹¹ http://www.caib.es/sites/planificacionsanitaria/es/comite_tecnico_enfermedades_raras/

⁹² https://www.caib.es/sites/plansiprogrames/es/n/plan_estrategico_consejeria_de_salud_de_las_islas_baleares_2016-2020/

⁹³ https://www3.gobiernodecanarias.org/sanidad/scs/content/5efbc369-60dd-11ed-9e04-cd68079ec7ca/EstrategiadeER_Canarias.pdf

Cantabria cuenta con información sociosanitaria disponible de diversa índole, así como un servicio de atención temprana. También aplica las recomendaciones de la Guía de Práctica Clínica de Atención en el Embarazo y Puerperio, y ha implementado 4 BB.PP. en la aplicación de la Estrategia de Atención al Parto y Salud Reproductiva del SNS. Cuenta además con la figura del gestor de casos en dos de sus centros. Cuenta con diversas Unidades para la atención global a las EERR. Participa en ensayos clínicos relacionados con las EE.RR., y realiza acciones informativas y formativas dirigidas a profesionales y ciudadanía. Colabora activamente con tres asociaciones de pacientes. Ha implementado recursos diagnósticos a nivel genético (proyecto IMPACT), y cuenta con dotación de recursos en el Servicio Cántabro de Salud.

Castilla y León aporta el Plan Integral de Enfermedades Raras de Castilla y León 2023-2027 (PIERCyL)⁹⁴, que se alinea con el planteamiento de la estrategia de EE.RR. del Sistema Nacional de Salud, estructurándose en las mismas siete líneas estratégicas. El desarrollo estratégico del PERCyL se articula en 25 proyectos y 71 acciones que cubren las 7 líneas estratégicas. Se tiene prevista la constitución de un Comité de Dirección intersectorial con representación de las Consejerías responsables de las áreas de sanidad, servicios sociales, educación y empleo.

Castilla – La Mancha elaboró en 2017 un documento, consensuado con las distintas Direcciones Generales de la Consejería, en el que se indicaba cómo se iban a desarrollar las distintas líneas de actuación marcadas en la Estrategia Nacional de EE.RR. Dicho informe establecía dos Líneas de Acción. (i) Aumentar el conocimiento sobre la situación de las EE.RR.; y (ii) Facilitar una atención sanitaria integral a las personas con EE.RR. La Estrategia de EE.RR. está recogida en el Plan de Salud “Horizonte 2025”⁹⁵, aunque no de forma específica, sino en la atención global a las distintas necesidades de los ciudadanos. No cuenta con un órgano o consejo asesor dedicado a la mejora de la atención a las EE.RR.

Catalunya cuenta con un modelo de Atención a las EE.RR. vinculado al proceso general de mejora de los servicios de atención a la salud, para potenciar la atención integral de las personas afectadas. Se ha centrado en la mejora del abordaje de estas enfermedades en un sentido amplio, y recogiendo todas las líneas estratégicas nacionales. Los objetivos generales consisten en fortalecer y afianzar los recursos disponibles mediante la designación de Redes de Unidades de Experiencia Clínica (XUEC) por grupos temáticos de EE.RR. y mejorar la disponibilidad de información epidemiológica fiable sobre las EE.RR. Los objetivos y compromisos de las XUEC se estructuran en torno a 11 puntos. Catalunya también aporta información de los criterios de designación de las UEC, así como sobre la actuación en cada una de las siete líneas estratégicas. Catalunya remite al Pla de Salut de Catalunya 2021-2025⁹⁶. Dispone de la Comisión Asesora en Enfermedades Minoritarias (Camm), impulsada por el Departament de Salut desde 2009⁹⁷.

Ceuta cuenta con información sanitaria de diversa índole. Publica datos sobre EE.RR. en la BB.DD. de INGESA. Además, aplica las recomendaciones de la Guía de Práctica Clínica de Atención en el Embarazo y Puerperio, con 4 BBPP en la aplicación de la Estrategia de atención al parto y salud reproductiva del SNS. Participa en ensayos clínicos, realiza acciones informativas orientadas a profesionales y ciudadanía, y colabora activamente con una asociación de pacientes. Además, cuenta con un grupo de trabajo conjunto INGESA Ceuta y Ciudad Autónoma de Ceuta, con 3 líneas de actuación para el fomento de la investigación en EERR. Por otra parte, su Plan de Salud recoge la Estrategia en EE.RR.

La **Comunitat Valenciana** remite información justificativa de las actuaciones emprendidas en las siete líneas de la Estrategia de EE.RR. Así mismo, aporta el IV Plan de Salud 2016-2020 de la

⁹⁴ <https://www.saludcastillayleon.es/institucion/es/piercy/>

⁹⁵ https://sanidad.castillalamancha.es/sites/sescam.castillalamancha.es/files/documentos/pdf/20210831/plan_de_salud_de_castilla-la_mancha.pdf

⁹⁶ https://scientiasalut.gencat.cat/bitstream/handle/11351/7948/pla_salut_catalunya_2021_2025_2021.pdf?sequence=1&isAllowed=y

⁹⁷ <https://canalsalut.gencat.cat/ca/professionals/consells-comissions/camm/>

comunidad⁹⁸, en el que se hace referencia a las diferentes estrategias del sistema Nacional de Salud y, entre ellas, a la de Enfermedades Raras, con objeto de establecer las líneas estratégicas de actuación. También se tiene en cuenta un objetivo específico en el plan dedicado al abordaje de las EE.RR. En la línea 2 *Orientación hacia la cronicidad y hacia los resultados en salud para incrementar la esperanza de vida en buena salud*, se encuentra el punto 2.11: Mejorar la atención de las EE.RR. Esta responsabilidad la asume el Comité de Coordinación Asistencial para la Gestión de la Atención Sanitaria a personas con Enfermedades Raras de la Comunitat Valenciana, de que también remite la normativa de creación y composición⁹⁹.

Extremadura proporciona información respecto al desarrollo de las líneas de la Estrategia de EE.RR. que están establecidas en el Plan Integral de Enfermedades Raras de Extremadura 2019-2023¹⁰⁰. Este plan prevé líneas de actuación en cada una de las líneas estratégicas en EE.RR. del Sistema Nacional de Salud, e indica a las unidades responsables de llevarlas a cabo, así como los criterios de evaluación de estas actuaciones. El Plan de Salud de Extremadura 2021-2028, recoge en su objetivo 22 el Implantar, desarrollar, realizar seguimiento y evaluación del PIER 2019-2023, dando continuidad al mismo, con sucesivos planes integrales de Enfermedades Raras, una vez finalizado el periodo de vigencia del actual¹⁰¹. Extremadura expone que en 2009 se creó el Consejo Asesor de Enfermedades Raras del Sistema Sanitario Público de Extremadura. La comunidad autónoma remite la normativa de creación, la composición del Consejo Asesor y sus funciones¹⁰².

Galicia informa que la aplicación de las líneas estratégicas que se están implementando en la comunidad se circunscribe al desarrollo de la Estrategia Gallega en EE.RR.¹⁰³. También informa que la Estrategia de EE.RR. está recogida en el Plan de Salud actual de la comunidad. Por último, indicar que en Galicia está operativa la Comisión Gallega en EE.RR. cuya función es mejorar la atención de las enfermedades minoritarias.

Madrid expone que la Estrategia Nacional de EE.RR. se ha tomado en consideración para la elaboración del Plan de Mejora de la Atención Sanitaria a Personas con Enfermedades Poco Frecuentes de la Comunidad de Madrid 2016-2020. El Plan se desarrolla en ocho líneas estratégicas y 135 acciones a desarrollar. Las líneas estratégicas incluyen las siete correspondientes a la estrategia nacional, a las que se añade la de "Participación y Asociacionismo"¹⁰⁴. La comunidad de Madrid informa que el Observatorio para la Mejora de la Atención Sanitaria a las Personas con Enfermedades Poco Frecuentes de la Comunidad de Madrid lleva en funcionamiento desde el 18 de septiembre de 2017 y actualmente se está trabajando para publicar la normativa necesaria para regular su creación, composición, organización y funcionamiento. La última reunión de este Observatorio se celebró el día 27 de febrero de 2023. La normativa se está desarrollando de manera paralela al funcionamiento y en colaboración con este órgano consultivo.

En Murcia se implementan las líneas estratégicas con objetivos específicos y monitorización por la comisión regional. Las acciones se recogen en el Plan Integral de Enfermedades Raras de la Región de Murcia¹⁰⁵. Murcia afirma que el plan de EE.RR. está recogido en el Plan de Salud de su comunidad. Por último, esta comunidad informa que el órgano para la mejora de la atención a las personas con EE.RR. es la Comisión de Dirección del Plan Integral de Enfermedades Raras¹⁰⁶, en funcionamiento desde 2018.

⁹⁸ http://www.sp.san.gva.es/biblioteca/publicacion_dasp.jsp?cod_pub_ran=973085898

⁹⁹ https://doqv.gva.es/datos/2021/05/31/pdf/2021_5933.pdf

¹⁰⁰ https://saludextremadura.ses.es/filescms/web/uploaded_files/Enfermedades%20Raras/PIER%202019-2023.pdf

¹⁰¹ https://saludextremadura.ses.es/filescms/web/uploaded_files/CustomContentResources/PLAN%20SALUD%20EXTREMADURA%2021-2028.pdf

¹⁰² <https://doe.juntaex.es/pdfs/doe/2009/1460o/09040192.pdf>

¹⁰³ https://www.sergas.es/Asistencia-sanitaria/Documents/1405/Estrategia_ER_vdef_FORMATEADO_es.pdf

¹⁰⁴ <https://www.comunidad.madrid/transparencia/informacion-institucional/planes-programas/plan-mejora-atencion-sanitaria-personas-enfermedades-poco>

¹⁰⁵ https://www.murciasalud.es/recursos/ficheros/407513-PIER_WEB-2.pdf

¹⁰⁶ <https://www.murciasalud.es/-la-region-da-un-nuevo-paso-en-el-abordaje-de-las-enfermedades-raras-con-la-constitucion-de-la-comision-de-direccion-del-plan-integral>

Navarra informa que el Registro de Enfermedades Raras de Navarra está funcionando desde el año 2013 y proporciona información epidemiológica sobre las EE.RR. a pacientes y a grupos de investigación del Servicio Navarro de Salud- Osasunbidea. Trabaja en estrecha relación con las asociaciones de pacientes y con los profesionales del sistema sanitario para mejorar la comunicación entre ambos. En materia de prevención se están siguiendo las guías y recomendaciones, y se ha ampliado el cribado neonatal. En atención sanitaria se están integrando las EE.RR. en el programa sobre cronicidad con un abordaje integrado entre Atención Primaria y Hospitalaria en el que participa Trabajo Social. El Registro de EE.RR. de Navarra está trabajando con la Universidad Pública de Navarra para dar a conocer estas enfermedades entre los profesionales y el público general y ha conseguido tener una asignatura dentro del Grado de Enfermería específica sobre ellas. Por otro lado, el Plan de Salud de Navarra correspondiente al período 2014-2020 contempla específicamente el abordaje de líneas referidas a las EE.RR.¹⁰⁷. Desde el año 2013, la normativa de creación del Registro Poblacional de Enfermedades Raras de Navarra identifica, por un lado, la entidad gestora del mismo, el Servicio de Epidemiología, Prevención y Promoción de la Salud, y, por otra parte, la Comisión de Seguimiento del Registro Poblacional de Enfermedades Raras de Navarra¹⁰⁸.

El País Vasco confirma que su Plan de Salud¹⁰⁹ actual recoge la Estrategia de EE.RR. del Sistema Nacional de Salud. También confirma la existencia del Consejo Asesor de Enfermedades Raras¹¹⁰, que nació en 2012 como órgano consultivo para el asesoramiento técnico e información en materia de las denominadas EE.RR.

La Rioja expone la adaptación del III Plan de Salud de La Rioja 2015-2019 a la estrategia de EE.RR. del Sistema Nacional de Salud, incluyendo una línea específica.¹¹¹ El capítulo 17 de este plan recoge actuaciones en el ámbito de las EE.RR., concretamente el lanzamiento de seis líneas de trabajo. Por último, la Rioja informa de la existencia de un órgano/comisión/consejo asesor en su comunidad.

Ceuta y Melilla informan que sus planes de salud recogen la estrategia de EE.RR. del Sistema Nacional. Ceuta expresa que cuenta con un órgano dedicado a la mejora de la atención a las EE.RR.: existencia del Grupo de Trabajo conjunto entre INGESA Ceuta y la Ciudad Autónoma de Ceuta.

En resumen, como indica la Tabla 37, 17 CC.AA. afirman que la estrategia de EE.RR. se encuentra recogida en el Plan de Salud de su comunidad (todas las CC.AA. excepto Aragón y Navarra). Por otra parte, 15 CC.AA. disponen de algún órgano, comisión o consejo asesor dedicado a la mejora de la atención a las EE.RR.

¹⁰⁷ http://www.navarra.es/home_es/Temas/Portal+de+la+Salud/Ciudadania/Nuevo+Modelo+asistencial/Plan+Salud+Navarra/Plan+de+Salud+de+Navarra+2014-2020+Profesionales/

¹⁰⁸ <http://www.lexnavarra.navarra.es/detalle.asp?r=32271>

¹⁰⁹ https://www.euskadi.eus/contenidos/informacion/publicaciones_departamento/es_def/adjuntos/plan-salud-2030.pdf

¹¹⁰ <https://www.irekia.euskadi.eus/es/search/962360>

¹¹¹ <https://www.riojasalud.es/files/content/ciudadanos/planes-estrategicos/III-plan-salud.pdf>

Tabla 37. Aplicación de la estrategia de EE.RR. por CC.AA.

	Se recoge la Estrategia de EE.RR. en el Plan de Salud	Se cuenta con órgano asesor para la atención de las EE.RR.
Andalucía		
Aragón		
Asturias		
Balears		
Canarias		
Cantabria		
Castilla y León		
Castilla-La Mancha		
Catalunya		
Comunitat Valenciana		
Extremadura		
Galicia		
Madrid		
Murcia		
Navarra		
País Vasco		
Rioja		
Ceuta		
Melilla		
TOTAL	17	15

Fuente: Elaboración propia a partir de las respuestas recibidas del cuestionario.

Aplicación de la Estrategia: Conclusiones

- En términos generales, la gran mayoría de CC.AA. han respondido positivamente a la implementación de las distintas líneas estratégicas. Es destacable que 13 CC.AA. afirman aplicar todas las líneas estratégicas.
- Entre las líneas estratégicas más implementadas destacan: 'Prevención y detección precoz' (17 CC.AA.) y 'Atención Sanitaria' (16 CC.AA.).
- Las CC.AA. desarrollan múltiples acciones orientadas a la implementación de las distintas líneas. La mayoría de CC.AA. (17) cuentan con planes de salud autonómicos que integran (o prevén integrar) de manera explícita la Estrategia de EE.RR. del SNS.
- La importancia del abordaje de las EE.RR. no se ciñe sólo a aspectos estratégicos o normativos, sino que se extiende a instrumentos organizativos: 15 CC.AA. han establecido órganos dedicados a la mejora de la atención a estas enfermedades.

IDENTIFICACIÓN DE NECESIDADES PRIORITARIAS

El objetivo de esta sección es identificar las necesidades prioritarias de cada CC.AA. para mejorar la implementación de la estrategia de EE.RR. Con este fin, se identifican las necesidades prioritarias en cada CC.AA. y se analiza su nivel de prioridad.

Además de conocer el grado de implementación de la Estrategia de EE.RR., el cuestionario solicitó a las CC.AA. un listado priorizado de las cinco necesidades a abordar para mejorar el diagnóstico, tratamiento y atención de las EE.RR. En concreto, se solicitó a las CC.AA. que i) identificasen las necesidades de las EE.RR. que consideran prioritarias, y ii) indicasen cuales de éstas es prioritario trabajarlas a corto plazo de manera conjunta con el resto de CC.AA. Tras un análisis pormenorizado de las respuestas, la Tabla 38 presenta un resumen de las líneas de actuación y el nivel de prioridad de las diferentes necesidades, y en la Tabla 39 se desglosan las respuestas, especificando el nivel de prioridad de cada necesidad.

Tabla 38. Líneas /necesidades según el nivel de prioridad indicado por las CC.AA.

Nivel Prioridad	Resumen de líneas /necesidades priorizadas
1	L1. Información sobre EE.RR. - Disponer de un buen sistema de información. - Impulsar la Digitalización. Financiación para el desarrollo de Salud Digital que dé cobertura a las necesidades de infraestructura, software y soporte informático y bioinformático, así como adquisición de competencias digitales. - Implementar mejoras en los Registros. L2. Prevención y detección precoz - Incidir en la importancia de la prevención primaria. - Mejorar tiempos diagnósticos. - Mejorar la atención a personas sin diagnóstico. L3. Atención Sanitaria - Mejorar la atención sanitaria. - Crear y dar continuidad a Unidades Multidisciplinares de seguimiento de Enfermedades Minoritarias y Complejas. - Generar circuitos ágiles autonómicos / nacionales para contactar con los recursos disponibles acreditados en EE.RR. - Formar equipos multidisciplinares para la atención de pacientes con sospecha o diagnóstico de EE.RR. L4. Terapias - Facilitar de forma centralizada, el acceso a medicamentos de alto impacto económico y a terapias avanzadas. Otras líneas menos priorizadas: L5. Atención sociosanitaria - Valorar el grado de dependencia y/o discapacidad de las personas con EE.RR. para tramitar de forma ágil las ayudas. L7. Formación - Potenciar la formación a los profesionales.
2	L3. Atención sanitaria - Establecer un Plan de atención integral a nivel clínico. Seguimiento y control de los pacientes. - Potenciar las funciones de gestión de casos como punto de encuentro entre los especialistas, pacientes y familia, para garantizarles coordinación servicios - profesionales, incluyendo acompañamiento en las transiciones pediatría-adulto. - Definir circuitos asistenciales. - Mejorar la comunicación entre profesionales y pacientes. L5. Atención sociosanitaria - Mejorar la atención y coordinación sociosanitaria. - Mantener la promoción de la autonomía facilitando el conocimiento de las necesidades que supone vivir con una enfermedad rara, así como facilitar el apoyo psicoemocional que implica convivir con estas. - Considerar la definición y diseño de nuevos servicios sociales especializados, adaptados a las necesidades de esta población y la ubicación de la demanda. Otras líneas menos priorizadas: L4. Terapias - Garantizar la equidad en el acceso a tratamientos. L6. Investigación - Fomentar proyectos de investigación. Potenciar la investigación en enfermedades ultra-raras.
3	L2. Prevención y detección precoz - Impulsar el desarrollo de los Servicios de Genética Clínica en los Centros Hospitalarios, ante situaciones de sospecha diagnóstica de EE.RR., en consejo genético familiar y diagnóstico preimplantacional. - Protocolo de diagnóstico genético.

Nivel Prioridad	Resumen de líneas /necesidades priorizadas
	L3. Asistencia Sanitaria - Humanizar la atención en EE.RR. Impulsar más el contacto con familiares y cuidadores. - Lograr una adecuada atención sanitaria a nivel terapéutico y en los servicios de rehabilitación con el objetivo de mantener una buena calidad de vida de los pacientes con EE.RR. - Armonizar la información epidemiológica que proporcionan los equipos clínicos/centros que están al frente de las principales acreditaciones que atienden a pacientes de EE.RR. (por ej.: CSUR, ERN). L5. Atención sociosanitaria - Mejorar la coordinación entre la atención sanitaria y los servicios sociales. Integrar la atención social y sanitaria. - Potenciar la Atención Temprana. Atención a la infancia con EE.RR. más allá de los 6 años. - Organizar formación específica sobre “Alumnado con EE.RR.” a través de los Centro de Profesores y Recursos (CPR) de cada zona, sobre aspectos que consideren necesario trabajar específicamente con el alumnado afectado de sus centros. L7. Formación - Mejorar la formación del personal sanitario. Otras líneas menos priorizadas: L1. Información sobre EE.RR. - Mejorar el acceso a la información sobre las EE.RR. L6. Investigación - Fomentar proyectos de Investigación.
4	L1. Información sobre EE.RR. - Avanzar en la consolidación del ReeR, un registro poblacional que facilite información integral sobre prevalencia de enfermedades, que se pueda nutrir a su vez de la coordinación con centros de referencia en que se atiendan a esos pacientes L3. Atención Sanitaria. - Fortalecer las unidades de referencia y consultas especializadas en EE.RR. - Implementar mecanismos de coordinación y comunicación entre los distintos niveles asistenciales, multidisciplinarios e interdepartamentales, estableciendo protocolos unificados y visitas conjuntas de forma periódica. - Mejorar la atención psicológica de las personas afectadas y sus familias. - Apoyar la transición a vida adulta. - Potenciar la creación de Gestores de casos. - Promover la designación y reforzamiento de equipos con facultativos especialistas clínicos y de laboratorio con formación en ER y en consejo genético. L5. Atención sociosanitaria - Facilitar la coordinación sociosanitaria. Apoyo y legislación social. - Visibilizar a la sociedad las EE.RR. - Desarrollar las herramientas que faciliten la coordinación entre Departamentos de Salud, Social y Educación relacionados con pacientes de enfermedades minoritarias. L7. Formación - Mejorar la formación de profesionales. Otras líneas menos priorizadas: L6. Investigación - Potenciar la investigación en EE.RR.
5	L1. Información sobre EE.RR. - Aplicar los resultados del proyecto RDCODE en los diferentes centros de asistencia a EE.RR. L2. Prevención y detección precoz - Mejorar la prevención en las EE.RR. - Impulsar el desarrollo de guías de sospecha diagnóstica. L3. Atención Sanitaria - Avanzar en la creación de Unidades de Referencia. - Promover la atención y el seguimiento de las patologías más prevalentes, dentro de la especificidad de las EE.RR. - Mejorar la atención a los pacientes pediátricos. - Promover la humanización en la atención a las EE.RR. L6. Investigación - Fomentar la investigación. L7. Formación - Incrementar la formación a los profesionales y a pacientes y sus familias. Líneas menos priorizadas: L5. Atención sociosanitaria - Impulsar el abordaje integral con otros ámbitos de atención. - Facilitar la transición desde la Atención Temprana a la Edad escolar. Atención a la diversidad.

Fuente: Elaboración propia a partir de las respuestas recibidas del cuestionario.

Tabla 39. Resumen de prioridades identificadas por las CC.AA.

CC.AA.	Prioridad 1	Prioridad 2	Prioridad 3	Prioridad 4	Prioridad 5
Andalucía	Mejorar el acceso al diagnóstico y la atención a personas sin diagnóstico.	Garantizar la equidad en el acceso a tratamientos.	Humanización de la atención en EE.RR.	Coordinación sociosanitaria, mejorar la atención psicológica de las personas afectadas y sus familias y potenciar la formación e investigación en EE.RR.	
Aragón	Formación a los profesionales.	Mejora atención sociosanitaria.	Atención a la infancia con EE.RR. más allá de los 6 años.	Gestores de casos.	Formación a los pacientes y familiares.
Asturias	Buen sistema de información.	Adecuada prevención.	Diagnóstico precoz y adecuada atención sanitaria (terapéutica, rehabilitación y mantenimiento calidad de vida).	Apoyo y legislación social.	Investigación y formación de personal y sociedad.
Balears	Crear y dar continuidad a Unidades Multidisciplinares de seguimiento de Enf. Minoritarias y Complejas.	Elaborar el Plan de Genética de la Comunidad Autónoma de las Illes Balears (CAIB).	Elaborar el mapa de recursos para Enf. Minoritarias y Complejas de la CAIB y difundirlo entre profesionales y usuarios.	Implementar mecanismos de coordinación y comunicación entre los distintos niveles asistenciales, multidisciplinares e interdepartamentales.	Mantener la transversalidad de la Estrategia de Enf. Minoritarias y Complejas con el resto de las estrategias de CAIB.
Canarias	Consolidar la implementación de un formulario de registro de EE.RR. para la recogida homogénea de información en los centros asistenciales de AP y AE.	Detección temprana y diagnóstico precoz.	Consolidar la creación y dotación de las unidades provinciales de referencia en EE.RR. en las dos islas capitalinas.	Fortalecimiento de las unidades de referencia y consultas especializadas en EE.RR.	Mejora de la atención a los pacientes pediátricos, promoción de la humanización en la atención, abordaje integral con otros ámbitos de atención.
Cantabria	Valoración del grado de dependencia y/o discapacidad.	Plan de atención integral a nivel clínico.	Rehabilitación.	Transición a vida adulta.	Transición de atención temprana a edad escolar, atención a la diversidad.
Castilla y León	Financiación para el desarrollo de Salud Digital que dé cobertura a las necesidades de infraestructura, software y soporte (bio)informático, así como adquisición de competencias digitales.	Financiación para recursos diagnósticos y tecnológicos.	Mejorar la coordinación entre la atención sanitaria y los servicios sociales.	Promover la designación y reforzamiento de equipos con facultativos especialistas clínicos y de laboratorio con formación en ER y en consejo genético.	El diagnóstico de las EE.RR. requiere mucha dedicación profesional y debido a su complejidad se generan retrasos diagnósticos con listas de espera.
Castilla - La Mancha	Facilitar de forma centralizada, la canalización de pacientes y el acceso a medicamentos de alto impacto económico.	Disponer de un Registro Nacional de Pacientes único y explotable, que facilite el conocimiento sobre prevalencia de enfermedades, comunidades en las que se atienden a esos pacientes.	Desarrollar el ámbito de atención sociosanitaria, en coordinación con Servicios Sociales, para mantener la promoción de la autonomía, así como facilitar el apoyo psicoemocional.	Impulsar el desarrollo de los Servicios de Genética Clínica en los Centros Hospitalarios a nivel nacional, ante situaciones de sospecha diagnóstica de enfermedad raras, en consejo genético familiar y diagnóstico preimplantacional.	Impulsar el desarrollo de guías de sospecha diagnóstica y posterior atención y seguimiento en las patologías más prevalentes, dentro de la especificidad de las EE.RR.
Catalunya	Generar circuitos ágiles autonómicos/nacionales para contactar con los recursos disponibles acreditados en ER, incluyendo la vinculación a las ERN con todos los sistemas de salud autonómicos/nacional.	Potenciar las funciones de gestión de caso como nexo entre los especialistas, el paciente, y su familia, para garantizarles una correcta coordinación entre servicios y profesionales.	Armonizar la información epidemiológica que pueden proporcionar los equipos clínicos/centros.	Desarrollo de herramientas que faciliten la coordinación entre Departamentos de Salud, Social y Educación relacionados con pacientes de enfermedades minoritarias.	Completar el mapa de XUEC para todos los grupos temáticos de EE.RR. y desarrollar aspectos esenciales del funcionamiento de las XUEC.

CC.AA.	Prioridad 1	Prioridad 2	Prioridad 3	Prioridad 4	Prioridad 5
Comunitat Valenciana	Mejorar el diagnóstico precoz y el tratamiento integral.	Establecer guía de diagnósticos y tratamientos accesible.	Mejorar la formación del personal sanitario.	Mantener y mejorar el sistema de información de EE.RR., ampliar y enriquecer la calidad de la información que se incorpora e incrementar el número de EE.RR. a incluir en el SIER-CV.	Aplicar los resultados del proyecto RDCODE en los diferentes centros de asistencia a EE.RR. y en el SIER-CV.
Extremadura	Crear equipos multidisciplinares para la atención de pacientes con sospecha o diagnóstico de EE.RR., Unidades de Referencia.	Considerar la definición y diseño de nuevos servicios sociales especializados, adaptados a las necesidades de esta población y la ubicación de la demanda.	Formación específica sobre "Alumnado con EE.RR." a través de los Centros de Profesores y Recursos de cada zona, sobre aspectos a trabajar con el alumnado.		
Galicia	Mejora tiempos diagnósticos.	Circuitos definidos asistenciales.	Formación e información.	Registro.	Investigación.
Madrid	Diagnóstico Precoz.	Atención Integral.	Atención Temprana.	Investigación.	Registro.
Murcia	Atención sanitaria (incluye diagnóstico precoz y acceso a tratamiento).	Coordinación sociosanitaria.	Formación.	Información.	Investigación.
Navarra	Disminuir el tiempo de diagnóstico.	Potenciar la investigación en enfermedades ultra-raras.	Integrar la atención social y sanitaria.	Mejorar la formación de profesionales.	Avanzar en la creación de unidades de referencia.
País Vasco	Digitalización y mejora del registro.	Comunicación entre profesionales y pacientes.	Protocolo de diagnóstico genético.		
Rioja	Acceso a terapias.	Atención sociosanitaria.	Investigación.	Formación.	Prevención.
Ceuta	Ampliar el registro de EE.RR. por parte de los profesionales.	Asignar un grupo de trabajo con un tiempo determinado para la gestión de dicho registro.	Asignar un gestor de casos a tiempo completo especializado en pacientes con EE.RR.	Elaborar estrategias junto con los hospitales de referencia de otras comunidades.	Visibilizar las necesidades de los pacientes y sus familiares.
Melilla	Prevención y diagnóstico.	Seguimiento y control.	Contacto familiares y cuidadores.	Hacer visibles a la sociedad las EE.RR.	Fomentar estudio en clase médica.

Fuente: Elaboración propia a partir de las respuestas recibidas del cuestionario.

Identificación de Necesidades Prioritarias: Conclusiones

Las CC.AA. consideran, en base a sus respuestas, que las necesidades de las EE.RR. más apremiantes a corto plazo son aquéllas que se engloban dentro de las líneas estratégicas como prioritarias:

- **L1. Información sobre las EE.RR.:** Disponer de un buen sistema de información, impulsar la digitalización y mejorar los registros.
- **L2. Prevención y detección precoz:** Reforzar la importancia de la prevención primaria, mejorar los tiempos de diagnóstico, así como la atención de pacientes sin diagnosticar.
- **L3. Atención Sanitaria:** Mejorar la atención sanitaria, dar continuidad a Unidades Multidisciplinares de seguimiento de Enfermedades Minoritarias y Complejas, facilitar el acceso y movilización a nivel autonómico y nacional de los recursos disponibles para EE.RR.; asimismo, es necesario impulsar la creación de equipos interdisciplinares para una atención más efectiva de pacientes con EE.RR. o con sospecha de diagnóstico.
- **L4. Terapias:** Facilitar el acceso centralizado a medicamentos de alto impacto económico y a terapias avanzadas.

En un segundo orden de prioridad se encuentran las siguientes líneas:

- **L5. Atención sociosanitaria:** Mejorar la valoración del grado de dependencia y/o discapacidad de las personas con EE.RR., lo que debería permitir una tramitación más ágil de las ayudas a la dependencia.
- **L7. Formación:** Potenciar la formación de los profesionales en EE.RR.

Por otro lado, es importante resaltar que ya se están realizando avances para contribuir a la resolución de las necesidades planteadas por las distintas CC.AA., particularmente en lo referente a la asistencia sanitaria.

- Desde la creación de los CSUR del SNS existe un **procedimiento de derivación** hacia las Unidades Multidisciplinares de seguimiento. Desde inicios de 2023, también existe un procedimiento de derivación de casos clínicos a las ERN, a través de los CSUR que participan en estas.
- Así mismo, se está desarrollando la **plataforma de atención al paciente** que persigue conectar CSUR entre sí, con las ERN y con los centros que habitualmente atienden a los pacientes (hospitales y centros de salud). Va a permitir consultas multidisciplinares entre expertos de diferentes centros, consultas entre profesionales, y consultas con pacientes.

AVANCES EN LA IMPLEMENTACIÓN DE LA ESTRATEGIA

En esta sección se detallan los avances llevados a cabo en la implementación de la estrategia de EE.RR., así como las dificultades encontradas.

Disponibilidad de planes y programas específicos

Las CC.AA. de Aragón, Asturias, Castilla-La Mancha, País Vasco y Ceuta, han manifestado no poseer un plan o programa específico para la implementación de la Estrategia de EE.RR. Otras tres CC.AA. (Cantabria, La Rioja y Melilla) declaran poseer un plan, pero aún no se ha iniciado su implementación. Las restantes CC.AA. sí lo poseen y lo han implementado (ver Tabla 40).

Tabla 40. Grado de implementación de planes o programas específicos por CC.AA.

	Sí	Disponen de un plan o programa, pero no han iniciado su implementación	No se dispone de un plan o programa
Andalucía			
Aragón			
Asturias			
Baleares			
Canarias			
Cantabria			
Castilla y León			
Castilla-La Mancha			
Cataluña			
Comunitat Valenciana			
Extremadura			
Galicia			
Madrid			
Murcia			
Navarra			
País Vasco			
Rioja			
Ceuta			
Melilla			
TOTAL	11	3	5

Fuente: Elaboración propia a partir de las respuestas recibidas del cuestionario.

A continuación, se detallan los avances llevados a cabo por aquellas CC.AA. que disponen de un plan o programa y han implementado una estrategia de EE.RR., y las que han elaborado un plan, pero aún no han implementado una estrategia. La información relativa a los aspectos presupuestarios de estos planes se recoge en el [Anexo C](#) (Respuestas Ampliadas).

Disponen de un plan o programa y han iniciado su implementación

En **Andalucía** existe el Plan Andaluz de Atención a las Personas Afectadas por EE.RR., publicado en 2008¹¹². Fue el resultado de una revisión de la situación y la respuesta sanitaria actual, así

¹¹² <https://www.juntadeandalucia.es/organismos/salud/consumo/areas/planificacion/planes-integrales/paginas/paper.html>

como de las necesidades y demandas expresadas por los afectados y familiares con la participación específica de las asociaciones de pacientes a través de la FEDER y por los propios profesionales implicados. Actualmente, se encuentra en proceso de actualización. No tiene dotación presupuestaria específica.

Balears cuenta con un Comité Técnico de Enfermedades Minoritarias y Complejas que ha trabajado en un documento de priorización de acciones en el marco de la Estrategia de EE.RR. del SNS adaptado a la realidad de la comunidad autónoma. Este documento consta de 26 acciones a priorizar en los próximos cinco años. El documento forma parte de un proyecto global que pretende establecer una hoja de ruta con la priorización de acciones a desarrollar en el periodo 2023-2028 de todas las estrategias en salud vigentes en la actualidad en el SNS.

Catalunya, en 2010, definió el Modelo de Atención a las Enfermedades Raras de Catalunya¹¹³, adaptado a las necesidades educativas, sociales y sanitarias de todas las personas afectadas, y con el fin de mejorar los servicios de diagnóstico, seguimiento y tratamiento de estas enfermedades. Se trata de un modelo integrado, integral y equitativo centrado en la persona y que prevé el abordaje de estas enfermedades desde una doble vertiente: la experiencia clínica y la atención de proximidad de las personas afectadas y sus familias. Es un modelo que se alinea con los objetivos y criterios definidos por la Comunidad Europea, pero que además pone un mayor énfasis en el trabajo en red. El Modelo se fundamenta en la designación de redes de Unidades Clínicas Expertas y Multidisciplinares (XUEC) y se rige por el marco normativo definido por: (1) la Instrucción 12/2015 sobre Desarrollo e Implantación del Modelo de Atención a las EE.RR. en Catalunya: Ordenación de Unidades Clínicas Expertas (UEC) para EE.RR. o grupos temáticos de EE.R.R.; y (2) la Resolución de 1 de agosto de 2018 por la que se aprueba la regulación y el procedimiento de designación de unidades de experiencia clínica (UEC) en enfermedades minoritarias en Catalunya.

Canarias ha puesto en marcha la Estrategia de Enfermedades Raras de Canarias 2022-2026¹¹⁴ y ha identificado indicadores de las siete líneas estratégicas de la citada Estrategia.

Castilla y León ha iniciado la implementación de su Plan Integral de EE.RR. de Castilla y León (PIERCyL), que está alineado con la Estrategia en EE.RR. del SNS. Su implementación está desde hace años en desarrollo a través de las líneas de la estrategia nacional de EE.RR. El Plan se elaboró en el contexto de un plan más amplio de Medicina Personalizada de Precisión¹¹⁵.

En la **Comunitat Valenciana** la implementación de la estrategia es una de las funciones del Comité de Coordinación Asistencial para la Gestión de la Atención Sanitaria a Personas¹¹⁶ con EE.RR. de la Comunitat Valenciana que actualmente está en trámite.

Extremadura cuenta con el Plan Integral de Enfermedades Raras de Extremadura (PIER¹¹⁷) 2019-2023 que tiene como fin seguir mejorando la calidad de vida de las personas afectadas, y asegurar una adecuada gestión de los recursos sociosanitarios que garanticen la accesibilidad, la calidad y la equidad de la atención a las personas afectadas y sus familiares.

En **Galicia** se cuenta con la Estrategia Gallega en Enfermedades Raras 2021-2024¹¹⁸. Atendiendo a las peculiaridades y a la complejidad en el abordaje integral de las EE.RR., el primer paso fue la constitución de un grupo de trabajo multidisciplinario, compuesto por profesionales de atención primaria y hospitalaria con una vinculación directa con la gestión, coordinación y tratamiento de este tipo de enfermedades.

¹¹³ [https://salutweb.gencat.cat/ca/departament/ambits-estrategics/malalties-minoritarias/index.html#gogtrans\(cales\)](https://salutweb.gencat.cat/ca/departament/ambits-estrategics/malalties-minoritarias/index.html#gogtrans(cales))

¹¹⁴ https://www3.gobiernodecanarias.org/sanidad/scs/content/5efbc369-60dd-11ed-9e04-cd68079ec7ca/EstrategiadeER_Canarias.pdf

¹¹⁵ Cubre las líneas de Información, Prevención y Diagnóstico precoz, Atención Sanitaria, Terapias, Atención sociosanitaria, Educativa y Laboral, Investigación y Formación.

¹¹⁶ https://dogv.gva.es/datos/2021/05/31/pdf/2021_5933.pdf

¹¹⁷ https://saludextremadura.ses.es/filescms/web/uploaded_files/Enfermedades%20Raras/PIER%202019-2023.pdf

¹¹⁸ https://www.sergas.es/Asistencia-sanitaria/Documents/1405/Estrategia_ER_vdef_FORMATEADO_es.pdf

Madrid informa que en febrero de 2022 se ha presentado la evaluación del I Plan de Mejora de la Atención Sanitaria a Personas con enfermedades Poco Frecuentes de la Comunidad de Madrid 2016-2020¹¹⁹. El plan se elaboró con el objetivo de articular las distintas acciones llevadas a cabo en la comunidad, nacionales y europeas con las necesidades de las personas afectadas y familias, de las asociaciones de pacientes, de los propios profesionales y que además permita coordinarnos y colaborar con otras consejerías implicadas en la atención de personas con EE.RR. así como con distintas organizaciones e instituciones clave en este campo. Actualmente se está trabajando en la elaboración del II Plan.

Murcia cuenta con el Plan Integral de Enfermedades Raras (PIER)¹²⁰, que se aprobó en 2018, orientado a la mejora de la atención a los afectados para incrementar su calidad de vida. Su elaboración se ha realizado teniendo en cuenta las directrices europeas, el Plan de Salud de la Región de Murcia y adapta la estrategia nacional de EE.RR. a la realidad. Se estructura en 10 líneas estratégicas¹²¹, divididas en 42 objetivos y 189 actuaciones para alcanzarlos. Además, se han definido 177 indicadores de seguimiento. La dotación presupuestaria es de 12 millones de euros.

Navarra aprobó en 2017 el Plan de Mejora en la Atención Sanitaria a Personas Afectadas por EE.RR.¹²² Contempla la necesidad de optimizar la codificación e impulsar el Registro de EE.RR. de Navarra, promover la prevención de EE.RR. susceptibles de ser evitadas, disminuir el retraso diagnóstico, proporcionar atención integral continuada y coordinada, así como promover un sistema integral de cuidados sociosanitarios, estimular la formación en materia de EE.RR., mejorar la información sobre las EE.RR. y fomentar la investigación. Todo ello en línea con la Estrategia de Enfermedades Raras del SNS.

Disponen de un plan o programa, pero no han iniciado su implementación

Cantabria informa que se ha producido un acercamiento entre la Administración y Unidades Clínicas y de seguimiento.

En **La Rioja** las acciones de la estrategia estarán incluidas en el próximo Plan de Salud, en redacción en este momento.

Melilla informa de que dispone de un plan específico, pero que aún no ha iniciado su implementación. No se aportan detalles adicionales.

No disponen de plan o programa:

Aragón, Asturias, Castilla-La-Mancha, País Vasco y Ceuta. Sin embargo, estas CC.AA. sí incluyen líneas estratégicas sobre EE.RR. en sus planes de salud.

¹¹⁹ <https://www.madrid.org/bvirtual/BVCM017933.pdf>

¹²⁰ [https://www.carm.es/web/descarga?IDCONTENIDO=17298&ALIAS=PUBT&IDADIC=12266&ARCHIVO=Texto+Completo+1+Plan+Integral+de+Enfermedades+Raras+de+la+Regi%C3%B3n+de+Murcia.pdf&RASTRO=c890\\$m5859](https://www.carm.es/web/descarga?IDCONTENIDO=17298&ALIAS=PUBT&IDADIC=12266&ARCHIVO=Texto+Completo+1+Plan+Integral+de+Enfermedades+Raras+de+la+Regi%C3%B3n+de+Murcia.pdf&RASTRO=c890$m5859)

¹²¹ Epidemiología; información; prevención, detección precoz y diagnóstico; atención sanitaria; recursos terapéuticos; educación; servicios sociales; coordinación socio-sanitaria; formación e investigación.

¹²² https://www.navarra.es/home_es/Actualidad/Sala+de+prensa/Noticias/2017/02/27/Plan+mejora+atencion+sanitaria+enfermedades+raras.htm

Avances en gestión clínica y calidad asistencial

También cabe señalar los avances llevados a cabo en relación con la gestión clínica y la calidad asistencial mediante instrumentos tales como acuerdos de gestión, buenas prácticas, mecanismos de coordinación, etc. En este sentido, 12 CC.AA. (Canarias, Cantabria, Castilla y León, Castilla–La Mancha, Catalunya, Comunitat Valenciana, Extremadura, Galicia, Madrid, Murcia, Navarra y La Rioja) manifiestan haber desarrollado mejoras en los sistemas de gestión.

A continuación, se presenta un resumen de las principales mejoras efectuadas por las CC.AA.

Canarias:

- Implantación de comités interdisciplinarios intrahospitalarios.
- Se ha creado un formulario de registro de EE.RR. en la historia clínica electrónica.
- Se han creado unidades de referencia provinciales de EE.RR.
- Se ha elaborado la Estrategia de EE.RR. de Canarias 2022-2026 con 7 líneas estratégicas y sus medidas con indicadores para su seguimiento.

Cantabria:

- Implementación de recursos diagnósticos a nivel genético (proyecto IMPACT). Esta iniciativa es común al resto de CC.AA.
- Dotación de recursos en el Servicio Cántabro de Salud.

Castilla y León ha realizado importantes mejoras en los últimos años con relación a la Gestión Clínica y la calidad asistencial. Cabe destacar:

- Acuerdos de gestión para la implementación de la Unidad de Referencia DiERCyL.
- Recomendaciones de hacer más investigación clínica que de laboratorio, lo que se aplica también a los pacientes de EE.RR.
- Mecanismos de Coordinación Interdisciplinar para integrar de forma coordinada la asistencia sanitaria de todas las áreas de salud en una Unidad en Red de Carácter Multidisciplinar.
- Se ha dotado a la Unidad de Diagnóstico Infantil de EE.RR. de recursos diagnósticos y tecnológicos para la atención de EE.RR. y sin diagnóstico.

Castilla–La Mancha

- Organización de grupos de trabajo intrahospitalarios multidisciplinares, en los que se analizan casos y se toman decisiones consensuadas con relación al seguimiento y tratamiento más adecuado. En estos momentos, existen al menos, en el Hospital de Toledo y el de Albacete.

Catalunya expone que el modelo autonómico de atención a las EE.RR. ha supuesto una mejora para los pacientes a todos los niveles asistenciales. Entre las acciones más importantes incluye:

- La designación de redes formadas por Unidades Clínicas Expertas (XUEC) en grupos temáticos de EE.RR. de acuerdo con un conjunto de criterios definidos por grupos de expertos, que deben contar con un equipo multidisciplinar, un plan funcional y un programa de transición entre unidades pediátricas y de adultos.
- La coordinación de las XUEC con los distintos niveles asistenciales del ámbito de la salud y del ámbito social con el fin de realizar un seguimiento compartido de los pacientes, de forma que el paciente sea atendido por los recursos asistenciales de proximidad y solamente se desplace a las XUEC cuando sea imprescindible.

Comunitat Valenciana

- Creación del Comité de Coordinación Asistencial para la Gestión de la Atención Sanitaria a Personas con Enfermedades Raras de la Comunitat Valenciana.
- Designación de 6 Unidades de Referencia para EE.RR.
- Designación como Unidad de Referencia para el Diagnóstico y Asesoramiento genético de las EE.RR., a la Unidad de Genética del Hospital Universitario La Fe.
- Creación de Redes Asistenciales para mejorar la asistencia a pacientes con EE.RR.

Extremadura

- Proyecto MEDEA¹²³, cuyos objetivos son aumentar la efectividad de los tratamientos, reducir los efectos adversos y las toxicidades innecesarias, disminuyendo así los riesgos para los pacientes y mejorando su calidad de vida. No está orientado a un medicamento concreto, sino centrado en el paciente, convirtiéndolo en el eje central del Proyecto. Dentro de este proyecto existe una cohorte de Medicina Personalizada en Enfermedades Raras. Las EE.RR. estratégicas para este estudio son: enfermedades lisosomales, enfermedades neuromuscular y enfermedades neuro-cutáneas.

Galicia informa de que sí se han realizado avances en gestión clínica y calidad asistencial de EE.RR., pero no aporta detalles sobre dichos avances.

Madrid

- Implementación de consultas de telemedicina en la Unidad de Enfermedades Sistémicas Autoinmunes y Minoritarias. Este proyecto, pretende evaluar la telemedicina en pacientes con enfermedades minoritarias (EEMM) y su implantación como una herramienta más en el seguimiento de estos enfermos facilitando el trabajo multidisciplinar, la transición de niños a adultos, la coordinación con AP y la atención de pacientes en otras CC.AA. o con problemas de movilidad.
- Avances en la revisión de las unidades de experiencia y referencia y en la revisión de las rutas asistenciales de los casos con diagnóstico y sin diagnóstico. Se trabaja en el acceso a SIERMA desde la historia clínica para agilizar la atención de estos pacientes.
- Trabajo continuo en la mejora de los servicios de genética de la Comunidad de Madrid de manera más eficiente y coordinada con equidad en el acceso. Están trabajando para incluirlo en las rutas asistenciales y de coordinación de los profesionales de Atención Primaria y hospitales. Coordinados también con la Línea 2 (Prevención y detección precoz) y los planes en genética. Coordinación de este plan con los planes de cribado y cribado prenatal no invasivo.
- Mejora de las rutas asistenciales, su atención en las REDES, y la coordinación asistencial entre centros CSUR, REDES y Unidades de Experiencia.
- Se ha actualizado la atención de las EE.RR. en CSUR y REDES. Implementación de formularios automatizados en HCIS de los CSUR iniciándolos en neurodegenerativas, metabólicas, y se ha coordinado con el volcado de datos de SIERMA.

Murcia

- Implementación de unidades multidisciplinarias, unidades de crónicos complejos, para adultos y niños.
- Consultas de transición.
- Unidades de hospitalización a domicilio y paliativos para niños y adultos.
- Avances en el cribado neonatal y diagnóstico genético.
- Interconsultas no presenciales con los profesionales de atención primaria.

¹²³ <https://www.proyectomedea.es/>

Navarra

- Se ha incrementado el despistaje de metabolopatías congénitas.
- Dentro de la estrategia de cronicidad se han incluido perfiles que abarcan parte de las patologías consideradas como raras y aportan el modelo asistencial más idóneo: Pluripatológicos, ELA y Parkinsonismos Atípicos, Estrategia de la Enfermedad Crónica en la Infancia.
- Se ha creado una unidad multidisciplinar de EE.RR.

La Rioja

- Creación de una unidad de referencia sobre EE.RR. en el servicio de Medicina Interna del Hospital San Pedro de Logroño.

Avances en la Implementación de la Estrategia: Conclusiones

- Las CC.AA. de Andalucía, Balears, Canarias, Castilla y León, Catalunya, Comunitat Valenciana, Extremadura, Galicia, Comunidad de Madrid, Región de Murcia y Navarra cuentan con un plan específico para la implementación de la Estrategia de EE.RR., mientras que Cantabria, La Rioja y Melilla han elaborado un plan, pero no han iniciado su implementación.
- Aragón, Asturias, Castilla-La-Mancha, País Vasco y Ceuta no disponen de un plan o programa específico para implementar la estrategia de EE.RR.
- Las CC.AA. han realizado, en general, importantes esfuerzos en el desarrollo de mejoras en los sistemas de gestión clínica y calidad asistencial. Destacan los acuerdos de gestión para el desarrollo de nuevos CSUR de carácter autonómico, Redes de Experiencia o Unidades de Referencia territoriales, la coordinación multidisciplinar e interdepartamental y el incremento del apoyo de los análisis genéticos en la prevención y detección precoz.

LÍNEAS PRIORITARIAS DE ACTUACIÓN

Una vez realizado el análisis de los indicadores asociados a los distintos objetivos que conforman la estrategia, se propone un conjunto de actuaciones con objeto de continuar mejorando la atención a las personas con EE.RR. y sus familias y cuidadores.

Estas líneas prioritarias de actuación se proponen a partir de dos fuentes de información. Por un lado, se han considerado aquellos objetivos e indicadores que han mostrado un rendimiento o valoración insuficiente en el análisis que se ha presentado previamente. Por otro lado, se han valorado las necesidades específicas formuladas por las propias CC.AA.

Identificación de líneas prioritarias de actuación

La Tabla 41 presenta los objetivos e indicadores que presentan un grado de alcance menor al 70% por el conjunto de las CC.AA. Para cada indicador, se plantea el objetivo asociado y la situación actual del mismo.

Tabla 41. Indicadores con un grado de alcance menor al 70%.

Objetivo	Indicador	Situación
1. Habilitar la información sobre los recursos disponibles para la atención a las personas con EE.RR. y sus familias.	O1.5	7 CC.AA. disponen de página web específica con información para personas con EE.RR. y sus familiares.
	O1.6	10 CC.AA. cuentan con información disponible en sus centros sanitarios (folletos, libros, etc.).
	O1.7	13 CC.AA. realizan charlas formativas y/o conferencias para ofrecer información para personas con EE.RR. y sus familiares.
2. Obtener la información epidemiológica necesaria que permita el desarrollo de políticas sociales, sanitarias y de investigación.	O2.2	13 CC.AA. han participado en 2022 en el envío de datos al Registro Estatal de EE.RR.
3. Reducir la incidencia de aquellas EE.RR. susceptibles de beneficiarse de programas de prevención primaria.	O3.1	11 CC.AA. aplican las recomendaciones de la Guía de Práctica Clínica de Atención en el Embarazo y Puerperio para prevención primaria de EE.RR.
	O3.2	8 CC.AA. aplican otras recomendaciones distintas a las recomendaciones de la Guía de Práctica Clínica de Atención en el Embarazo y Puerperio para prevención primaria de EE.RR.
	O3.3	13 CC.AA. han implementado BB.PP. en atención al parto y salud reproductiva.
5. Mejorar los programas de cribado neonatal de EE.RR. en el SNS.	O5.3	11 CC.AA. cuentan con un tiempo de toma de muestras 'óptimo' o 'aceptable'.
	O5.4	7 CC.AA. cuentan con un tiempo de transporte de muestras 'óptimo' o 'aceptable'.
8. Mejorar la atención sanitaria que reciben pacientes con una enfermedad rara, con el objetivo de que sea integral, continuada y coordinada entre los niveles asistenciales.	O8.2	8 CC.AA. disponen de Unidades de Referencia de Atención de EE.RR. acreditadas.
	O8.3	13 CC.AA. cuentan con gestor de casos en algún centro sanitario.
11. Garantizar la accesibilidad en tiempo y forma de los medicamentos huérfanos	O11.2	12 CC.AA. cuentan con mecanismos de control de uso y seguimiento de efectividad

necesarios para el tratamiento de las EE.RR. en todo el territorio nacional.

y seguridad para medicamentos huérfanos en condiciones diferentes a las autorizadas en ficha técnica.

24. Realizar programas de formación dirigidos a asociaciones, a los familiares y/o persona cuidadora y a las personas afectadas en materia de cuidados y autocuidados, así como en prevención de las situaciones de dependencia.

O24.2

9 CC.AA. cuentan con guías de información dirigidas a personas cuidadoras y/o familiares de pacientes con EE.RR.

Recomendaciones

Consolidando toda la información, se obtiene un conjunto de recomendaciones. Estas recomendaciones se estructuran conforme a las líneas estratégicas objeto de evaluación (ver Tabla 1). Se consideran las líneas definidas en dicha estrategia, además de un conjunto de líneas transversales.

1. Información sobre EE.RR.

1.1. Información sobre EE.RR. y recursos

Se deberá ampliar la información disponible sobre EE.RR. y facilitar su acceso a todas las personas y asociaciones, de manera que se pueda incrementar la visibilidad de estas enfermedades por parte de toda la sociedad.

Para ello se propone la creación de webs específicas con información en aquellas CC.AA. que aún no las poseen y el aumento de medios (folletos, libros, etc.) con información en centros sanitarios. Sería también recomendable que las CC.AA. organizaran, de forma sistemática y regular, charlas y conferencias con el objetivo de informar y/o sensibilizar acerca de las EE.RR.

Otra propuesta que facilitaría el acceso a la información de una forma más rápida y sencilla sería la creación de una web única a nivel nacional donde se encontrara ordenada y categorizada toda la información relevante sobre las EE.RR. Esta web única también podría ser actualizada permanentemente con la información disponible a través de Orphanet (ej.: centros de expertos acreditados, redes, proyectos de investigación, ensayos clínicos, asociaciones de pacientes, medicamentos huérfanos, registros, biobancos, etc.).

1.2. Registros

La gran mayoría de CC.AA. aportan datos al ReeR. La integración de esta información con la de centros especializados (CSUR, ERN...) es fundamental, ya que enriquece y mejora la solidez del ReeR. En la actualidad, se está avanzando en esta línea de actuación.

Así mismo, se puede enriquecer y homogeneizar la información aplicando el conocimiento obtenido en proyectos de ámbito europeo, como RDCODE, orientado a facilitar la recopilación de información sobre EE.RR. mediante la implementación de ORPHAcodes (sistema de codificación específico de EE.RR.). Este proyecto, finalizado en 2020, tuvo continuidad a través de dos nuevos proyectos: el OD4RD1 (ya finalizado) y el OD4RD2¹²⁴ (abril 2023 – diciembre 2025).

¹²⁴ <http://od4rd.eu/>

2. Prevención y detección precoz

2.1. Prevención

Es imprescindible asegurar una mejora continua de mecanismos y protocolos, que garanticen que se lleva a cabo la prevención más adecuada en cada caso, empezando por la prevención primaria. En este sentido, debería aumentar el número de CC.AA. que aplican las recomendaciones de la Guía de Práctica Clínica de Atención en el Embarazo y Puerperio para prevención primaria de EE.RR. También sería recomendable que las CC.AA. aplicasen otras recomendaciones adicionales a las proporcionadas por la Guía de Práctica Clínica de Atención en el Embarazo y Puerperio para prevención primaria de EE.RR. Además, sería aconsejable establecer mecanismos para promover una identificación y difusión sistemática de las distintas BB.PP. relacionadas con la atención al parto y salud reproductiva que llevan a cabo las CC.AA., para que sean adoptadas de manera generalizada por todas las CC.AA.

2.2. Detección precoz

Se hace necesario mejorar los tiempos necesarios para el diagnóstico, estableciendo y fomentando el uso de guías diagnósticas y promoviendo la atención a personas sin diagnóstico. Se impulsará el desarrollo de guías de sospecha diagnóstica.

También se deberá impulsar una adecuada utilización de la genética¹²⁵, mediante el desarrollo de los Servicios de Genética Clínica en los Centros Hospitalarios a nivel nacional, ante situaciones de sospecha diagnóstica de EE.RR., en consejo genético familiar y diagnóstico preimplantacional. Por otro lado, se deberá trabajar para ampliar el cribado neonatal en todas las CC.AA., así como en la homogenización de la cobertura entre las distintas CC.AA.

Se fomentarán los protocolos de diagnóstico genético y se mejorarán los tiempos necesarios para realizar diagnósticos genéticos y evitar listas de espera. Por otro lado, sería necesario mejorar el tiempo de toma y transporte de muestras, con el objetivo de lograr una respuesta lo más temprana posible.

3. Atención sanitaria

Se deberá trabajar para mejorar la infraestructura de atención a los pacientes de EE.RR. En este sentido, se considera fundamental, a nivel autonómico, ajustar el número de Unidades de Referencia a cada patología, aumentar las consultas especializadas, unidades multidisciplinarias de seguimiento de enfermos con estas patologías, y el establecimiento de protocolos ágiles de localización de recursos. A nivel nacional, es importante contar con un sistema de CSUR del SNS que, a través de la experiencia y el conocimiento acumulado, sea capaz de optimizar los diagnósticos diferenciales, y amplié las patologías tratadas y los procedimientos desarrollados.

Se recomienda avanzar hacia una mayor coordinación entre las Unidades de Referencia de atención de EE.RR. acreditadas ya existentes, así como progresar en la acreditación de un mayor número de Unidades de Referencia de atención de EE.RR.

Todas las actuaciones, información, recursos, guías, protocolos y circuitos asistenciales podrán recogerse en un Plan de Atención Integral en el ámbito clínico a nivel nacional, donde se comparta el conocimiento y el *expertise*, para que todas las CC.AA. trabajen de forma más

¹²⁵ En este sentido, se está desarrollando un catálogo de pruebas genéticas que se finalizará en el primer semestre 2024. Las áreas de enfermedades en las que más se utilizan las pruebas genéticas ya se acordaron por el CISNS en junio 2023. Además, se va a crear un Comité para asesorar la cartera común en el área de genética dependiente de la CPAF.

homogénea y eficiente en la atención a estos pacientes. En particular se deberá poner el foco en el abordaje de las patologías más prevalentes.

Se considera de interés promover la figura del profesional gestor de casos, ya existente en varias circunscripciones territoriales, para que se convierta en un punto de unión de los enfermos y familiares con los profesionales de las diferentes especialidades que intervienen en la asistencia sanitaria. En este sentido, se deberán implementar mecanismos de coordinación y comunicación entre los distintos niveles asistenciales, multidisciplinares e interdepartamentales. Sería además deseable potenciar la unificación y homogeneización de esta figura en todo el territorio nacional, al ser un elemento clave en el engranaje multidisciplinar y territorial de los pacientes con EE.RR.

Se recomienda potenciar el uso de recursos de fisioterapia y rehabilitación dirigida y mantenida a lo largo del tiempo para pacientes con EE.RR. y que el uso de estos medios se extienda al mayor número de CC.AA. posible. El incremento de servicios de rehabilitación, complemento de una adecuada atención sanitaria, permitirán incrementar la calidad de vida de los pacientes con EE.RR.

4. Terapias

Se implementarán mecanismos que permitan facilitar de forma centralizada, el acceso a medicamentos de alto impacto económico y a terapias avanzadas.

Se deberá trabajar para garantizar la equidad en el acceso a recursos y tratamientos, tanto convencionales como terapias más avanzadas y progresar en la protección de la diversidad.

Debería promoverse el uso de mecanismos de control de uso y seguimiento de efectividad y seguridad para medicamentos huérfanos en condiciones diferentes a las autorizadas en ficha técnica y que se incremente el número de CC.AA. que los utilizan.

5. Asistencia sociosanitaria

Se propone mejorar la atención sociosanitaria en general y su coordinación con los servicios sociales, de manera que se logre aumentar la autonomía de las personas afectadas por EE.RR., facilitando el conocimiento de las necesidades que supone vivir con una enfermedad rara, así como facilitar el apoyo psicoemocional que implica convivir con estas.

En este sentido, se deberá tener presente la importancia de disponer de recursos que permitan prestar una adecuada atención psicológica a las personas afectadas y a los familiares y cuidadores. Así mismo, se deberá contar con nuevos servicios sociales especializados y adaptados a la problemática generada por este tipo de enfermedades. La coordinación debería sustentarse en una base normativa y legislativa, para que no se base únicamente en esfuerzos voluntaristas de los implicados.

La coordinación con los servicios sociales se plasmará también en la valoración del grado de dependencia y/o discapacidad de las personas con EE.RR. para tramitar de forma ágil las ayudas que necesiten.

Se deberán contemplar los aspectos de una atención integral a lo largo de la vida del paciente, con especial énfasis en la atención en la edad pediátrica y a la Atención Temprana, cuyos servicios deberán potenciarse y desarrollarse, incluso sobrepasando la edad pediátrica. Se deberá tener especial cuidado en las transiciones de Atención Temprana a Edad Escolar y a la vida adulta.

6. Investigación

Se deberán mantener e incrementar las actividades de investigación en proyectos relacionados con las EE.RR., haciendo uso de todos los recursos técnicos, organizativos y económicos que puedan disponerse a nivel autonómico, estatal y de ámbito transnacional (principalmente europeo).

También se deberá trabajar para incorporar las EE.RR. como área prioritaria en las distintas convocatorias autonómicas de financiación de la investigación. Se deberán establecer mecanismos para reforzar los distintos grupos de investigación que ya trabajan en EE.RR. en las distintas CC.AA.

7. Formación

Se plantea continuar con los esfuerzos en materia de formación, orientada especialmente a mejorar las capacidades de los profesionales sanitarios y su especialización en estas enfermedades. También se plantea el desarrollo de actividades formativas para los pacientes y sus familias.

Deberá aumentar la elaboración de guías de información dirigidas a personas cuidadoras y/o familiares de pacientes con EE.RR. Estas guías deberán extenderse a la totalidad de CC.AA. También sería recomendable aumentar el número y variedad de actividades realizadas. Las actividades de formación podrán extenderse a profesionales de ámbitos no sanitarios. Por ejemplo, en el ámbito educativo, dado el impacto que puede tener contar en las aulas con alumnos/as afectados/as de EE.RR.

Tecnologías de la información

Algunas CC.AA. han planteado la necesidad de incrementar la infraestructura tecnológica de hardware, software y comunicaciones, imprescindible en la actualidad para lograr una adecuada atención sanitaria. También es fundamental potenciar el almacenamiento y explotación de información crítica en bases de datos y la capacidad de hacer accesible esa información a los profesionales, así como desarrollar redes adecuadas que permitan el intercambio de la información.

Productos como las historias clínicas electrónicas en atención primaria y hospitalaria y el acceso, donde se necesite y cuando se requiera, a información relevante para la atención de pacientes de EE.RR., son elementos estratégicos para mejorar la prevención y la atención sanitaria y sociosanitaria en el ámbito de las EE.RR.

Es importante señalar que actualmente existe una aplicación para la derivación de casos a los CSUR y las ERN (SIFCO WEB). Además, se está desarrollando la plataforma en red de atención al paciente, la cual está prevista poner en marcha en el primer semestre de 2024.

La utilización de las tecnologías de la información se extiende a todas las áreas de la estrategia de EE.RR., desde la información y registros hasta la investigación y formación, por lo que se considera una línea prioritaria de carácter transversal.

Humanización de la atención

Esta necesidad ha sido remarcada por diversas CC.AA. Se considera tan importante y de tan amplio espectro -aunque con especial énfasis en la atención sanitaria y sociosanitaria- que se sugiere que constituya una línea transversal al resto de líneas estratégicas del plan.

Se propone el desarrollo de planes específicos de humanización dedicados a las EE.RR. a nivel autonómico, y su coordinación en un plan integral de ámbito estatal.

Financiación

Todas las actuaciones previstas requerirán una suficiente dotación presupuestaria, que permita emprender proyectos y medidas de mejora con garantías de éxito. En este sentido, desde 2021 se ha realizado un esfuerzo importante desde las distintas administraciones en la concesión de fondos dirigidos a las actuaciones previamente descritas. Por ejemplo, en 2022 se han repartido 40 millones de los fondos de Farmaindustria a las CCAA para la implantación del catálogo de pruebas genéticas y el impulso de la Medicina de Precisión. El Ministerio de Sanidad aprobó en 2023 un total de 1.409.035 €, que se distribuirán entre las distintas CC.AA. siguiendo criterio poblacional. Se prioriza la financiación de actuaciones que contribuyan a:

- Obtener la información epidemiológica necesaria que permita el desarrollo de políticas sociales, sanitarias y de investigación.
- Mejorar los programas de cribado neonatal de EE.RR. en el SNS.
- Mejorar la información y formación sobre EE.RR., orientada a profesionales sanitarios, así como pacientes y sus familias.

CONCLUSIONES

Esta primera evaluación de la Estrategia de EE.RR. del SNS aprobada por el CISNS el 3 de junio de 2009, y actualizada el 11 de junio de 2014, es el punto de partida para determinar el grado de cumplimiento de las líneas y objetivos planteados en dicha estrategia, y para ello se han diseñado una serie de indicadores, los cuales están incluidos en el presente informe. El diseño de indicadores se ha llevado a cabo mediante un trabajo conjunto entre el equipo del Ministerio de Sanidad, el equipo de la coordinación científica y la empresa consultora que recibió el encargo de analizar y proponer indicadores para la evaluación de la Estrategia.

De acuerdo con lo establecido en las Líneas y los Objetivos de la Estrategia, se ha procedido a la búsqueda de información relacionada con indicadores de carácter general para las Enfermedades Raras y, cuando ha sido posible, indicadores específicos para determinadas enfermedades. A tal efecto se han considerado las siguientes fuentes de información:

- Las estrategias, planes, programas, procesos, protocolos u otros documentos de referencia de las CC.AA. o de ámbito estatal que pudiera resultar de aplicación.
- El cuestionario enviado a las CC.AA.
- El Registro de Actividad de Atención Especializada (RAE-CMBD) del Sistema de Información de Atención Especializada (SIAE) del Ministerio de Sanidad.
- El Registro Estatal de Enfermedades Raras (ReeR) (2021 y 2022).
- El Sistema de Información del Programa de Cribado Neonatal del SNS. Informe de evaluación de 2020.
- Red Española de Agencias de Evaluación de Tecnologías Sanitarias y Prestaciones del SNS (RedETS).
- El Registro General de centros, servicios y establecimientos sanitarios (REGCESS).
- Los Registros de Ensayos Clínicos como el Registro Español de Estudios Clínicos (REEC) de la Agencia Española de Medicamentos y Productos Sanitarios (AEMPS), EU Clinical Trials Register y ClinicalTrials.gov.
- La Base de Datos Clínicos de Atención Primaria (BDCAP) del Sistema de Información de Atención Primaria (SIAP) del Ministerio de Sanidad.
- Otros registros y fuentes de datos que proporcionan información cuantificada relevante para la valoración de los objetivos de la Estrategia, tales como el Instituto Nacional de Estadística (INE).
- Posibles sinergias con otras estrategias del SNS.

Para cada indicador se ha dispuesto de una ficha técnica que incluía un identificador y los siguientes ítems: descripción, justificación, categoría (estructura, proceso, resultado), tipo de respuesta, fórmula de cálculo, población, fuente de datos, desagregación, periodicidad de la medición, nivel estándar e indicaciones adicionales y referencias.

En base a los resultados obtenidos, se presentan a continuación los objetivos que se pueden categorizar por porcentaje de CC.AA. que lo han llevado a cabo, clasificándolos en i) objetivos con alta implantación, ii) objetivos en proceso de implantación, y iii) objetivos con menor implantación.

Objetivos con alta implantación

Los objetivos clasificados como “con alta implantación” son los que están implantados en más de un 70% de las CC.AA., y son los siguientes:

Objetivo 1: Habilitar la información sobre los recursos disponibles para la atención a las personas con EE.RR. y sus familias.

- **O1.1.** El 95% de las CC.AA. (18) cuentan con información disponible para las personas con EE.RR. y sus familiares.
- **O1.2.** El 79% de las CC.AA. (15) cuentan con información médico-científica disponible para personas con EE.RR. y sus familiares.
- **O1.3.** El 79% de las CC.AA. (15) cuentan con información sociosanitaria disponible para personas con EE.RR. y sus familiares.
- **O1.4.** El 74% de las CC.AA. (14) cuentan con información sobre atención sanitaria (atención temprana, rehabilitación y otros) disponible para personas con EE.RR. y sus familiares.

Objetivo 2: Obtener la información epidemiológica necesaria que permita el desarrollo de políticas sociales, sanitarias y de investigación.

- **O2.1.** El 79% de las CC.AA. (15) cuentan con registro poblacional o sistema autonómico de información de EE.RR. en 2022.

Objetivo 8: Mejorar la atención sanitaria que reciben pacientes con una enfermedad rara, con el objetivo de que sea integral, continuada y coordinada entre los niveles asistenciales.

- **O8.1.** El 89% de las CC.AA. (17) cuentan con Unidades de Referencia de Atención de EE.RR.

Objetivo 9: Potenciar la rehabilitación integral (física, sensorial y cognitiva) para las personas afectadas por una enfermedad rara, con el fin de optimizar, conservar y/o asegurar sus capacidades residuales.

- **O9.1.** El 95% de las CC.AA. (18) disponen de recursos de rehabilitación integral de pacientes con EE.RR.
- **O9.2.** El 89% de las CC.AA. (17) disponen de recursos de atención temprana para pacientes con EE.RR.
- **O9.3.** El 74% de las CC.AA. (14) cuentan con recursos de fisioterapia y rehabilitación dirigida y mantenida a lo largo del tiempo para pacientes con EE.RR.
- **O9.4.** El 89% de las CC.AA. (17) extienden la cobertura de atención temprana de las EE.RR. al menos hasta los 6 años.

Objetivo 11: Garantizar la accesibilidad en tiempo y forma de los medicamentos huérfanos necesarios para el tratamiento de las EE.RR. en todo el territorio nacional.

- **O11.1.** El 89% de las CC.AA. (17) han utilizado, en el periodo 2014-2022, el procedimiento previsto para el uso de medicamentos en situaciones especiales, medicamentos de uso compasivo o medicamentos extranjeros para tener acceso a medicamentos huérfanos sin resolución de financiación en el SNS.

Objetivo 12: Potenciar la investigación y el desarrollo de medicamentos huérfanos y tratamiento de alta complejidad.

- **O12.1.** El 95% de las CC.AA. (18) cuentan con centros que participan en Ensayos Clínicos para el desarrollo de medicamentos huérfanos y tratamientos de EE.RR.

Objetivo 16: Fomentar las campañas de sensibilización hacia las EE.RR. para profesionales de la salud, de la educación, del ámbito social y laboral y ciudadanía en general, contribuyendo a generar visibilidad y aumentar su reconocimiento.

- **O16.1.** El 84% de las CC.AA. (16) han realizado alguna acción informativa dirigida a la ciudadanía para informar y sensibilizar sobre las EE.RR. en el periodo 2014-2022.
- **O16.2.** El 89% de las CC.AA. (17) han realizado alguna acción informativa dirigida a los profesionales para informar y sensibilizar sobre las EE.RR. en el periodo 2014-2022.
- **O16.3.** El 89% de las CC.AA. (17) han realizado cursos de formación sobre EE.RR. a los profesionales sanitarios en el periodo 2014-2022.
- **O16.4.** El 84% de las CC.AA. (16) disponen de entornos de colaboración con las personas afectadas o con las asociaciones de pacientes con EE.RR.

Objetivo 19: Apoyar las iniciativas en la investigación epidemiológica, clínica, básica y traslacional sobre EE.RR.

- **O19.1.** El 95% de las CC.AA. (18) cuentan con algún centro y/o grupo de investigación sobre EE.RR. a nivel autonómico.

Objetivo 24: Realizar programas de formación dirigidos a asociaciones, a los familiares y/o persona cuidadora y a las personas afectadas en materia de cuidados y autocuidados, así como en prevención de las situaciones de dependencia.

- **O24.1.** El 79% de las CC.AA. (15) han realizado programas de formación dirigidos a personas cuidadoras y/o familiares de pacientes con EE.RR.
- **O24.3.** El 74% de las CC.AA. (14) disponen de cursos y/o jornadas dirigidas a personas cuidadoras y/o familiares de pacientes con EE.RR.

Objetivos en proceso de implantación

Los objetivos que podemos calificar como “en proceso de implantación” son los que se han implantado en un 30-70% de las CC.AA. y son los siguientes:

Objetivo 1: Habilitar la información sobre los recursos disponibles para la atención a las personas con EE.RR. y sus familias.

- **O1.5.** El 37% de las CC.AA. (7) cuentan con página web específica con información para personas con EE.RR. y sus familiares.
- **O1.6.** El 53% de las CC.AA. (10) cuentan con información disponible para personas con EE.RR. y sus familiares (ej.: folletos, libros, etc.), en sus centros sanitarios.
- **O1.7.** El 68% de las CC.AA. (13) realizan charlas formativas y/o conferencias para ofrecer información para personas con EE.RR. y sus familiares.

Objetivo 2: Obtener la información epidemiológica necesaria que permita el desarrollo de políticas sociales, sanitarias y de investigación.

- **O2.2.** El 68% de las CC.AA. (13) han participado en 2022 en el envío de datos al ReeR.
- **O2.3.** El 83% de las CC.AA. que no han participado en el envío de datos al ReeR en 2022 (5 de 6) están llevando a cabo acciones para favorecer la implementación del ReeR.¹²⁶

Objetivo 3: Reducir la incidencia de aquellas EE.RR. susceptibles de beneficiarse de programas de prevención primaria.

- **O3.1.** El 58% de las CC.AA. (11) aplican las recomendaciones de la Guía de Práctica Clínica de Atención en el Embarazo y Puerperio para prevención primaria de EE.RR.
- **O3.2.** El 42% de las CC.AA. (8) aplican otras recomendaciones distintas a las recomendaciones de la Guía de Práctica Clínica de Atención en el Embarazo y Puerperio para prevención primaria de EE.RR.
- **O3.3.** El 68% de las CC.AA. (13) han implementado BB.PP. en atención al parto y salud reproductiva en el periodo 2014-2019.

Objetivo 5: Mejorar los programas de cribado neonatal de EE.RR. en el SNS.

- **O5.3.** El 58% de las CC.AA. (11) presentan un tiempo de toma de muestra dentro del nivel óptimo/aceptable.
- **O5.4.** El 37% de las CC.AA. (7) presentan un tiempo de transporte de muestras dentro de los niveles óptimo/aceptable.

Objetivo 8: Mejorar la atención sanitaria que reciben pacientes con una enfermedad rara, con el objetivo de que sea integral, continuada y coordinada entre los niveles asistenciales.

- **O8.2.** El 42% de las CC.AA. (8) cuentan con Unidades de Referencia de Atención de EE.RR. acreditadas con respecto al total de CC.AA. con Unidades de Referencia de Atención de EE.RR.
- **O8.3.** El 68% de las CC.AA. (13) cuentan con la figura del gestor de casos en algún centro sanitario.

Objetivo 11: Garantizar la accesibilidad en tiempo y forma de los medicamentos huérfanos necesarios para el tratamiento de las EE.RR. en todo el territorio nacional.

- **O11.2.** El 63% de las CC.AA. (12) han establecido mecanismos de control de uso y seguimiento de efectividad y seguridad para medicamentos huérfanos en condiciones diferentes a las autorizadas en ficha técnica.

¹²⁶ El indicador O2.3. se calcula en base al total de CC.AA. que no participaron en el envío de datos al ReeR en el año 2022 (6 CC.AA.), y no en base al número total de CC.AA. Para más detalles sobre cálculo de los indicadores, consultar las fichas técnicas de los indicadores ([Anexo A – Fichas Técnicas de Indicadores](#)).

Objetivo 24: Realizar programas de formación dirigidos a asociaciones, a los familiares y/o persona cuidadora y a las personas afectadas en materia de cuidados y autocuidados, así como en prevención de las situaciones de dependencia.

- **O24.2.** El 47% de las CC.AA. (9) cuentan con guías de información dirigidas a personas cuidadoras y/o familiares de pacientes con EE.RR.

Objetivos con menor implantación

Ninguno de los indicadores asociados a los objetivos presenta un escaso o inexistente despliegue (inferior a un 30% de las CC.AA.). Este hecho muestra que, en términos generales, los objetivos se han cumplido total o parcialmente, y que las acciones de todas las CC.AA. evolucionan de forma adecuada hacia la completa consecución de estos.

Indicadores sin conclusiones

Objetivo 19: Apoyar las iniciativas en la investigación epidemiológica, clínica, básica y traslacional sobre EE.RR.

- **O19.2.** Debido al distinto nivel de agregación en la información reportada por cada CC.AA., no ha sido posible contabilizar el número específico de centros y/o grupos de investigación instaurados en cada CC.AA.

Determinados objetivos no se han abordado de manera directa por el presente informe (ver Tabla 1) debido a la dificultad que conllevaba la recuperación de suficiente información y la constancia de que se trataba de objetivos sobre ámbitos que no estaban suficientemente desarrollados en el SNS y/o no se disponía de fuentes fidedignas para su análisis adecuado. En este sentido, un ejemplo es la Línea Estratégica 2 sobre Detección Precoz, en la que no se identificaron indicadores adecuados para el Objetivo 6 porque no había una cartera de servicios de pruebas genéticas y genómicas –se ha aprobado sólo recientemente– y la figura de asesor para el consejo genético no está bien desarrollada ni implementada en el SNS y las CC.AA. Su abordaje apropiado supone un reto futuro de la asistencia sanitaria.

BIBLIOGRAFÍA

Aspectos generales

Comisión de las Comunidades Europeas. Comunicación de la Comisión al Parlamento Europeo, al Consejo, al Comité Económico y Social Europeo y al Comité de las Regiones. Las EE.RR.: un reto para Europa. Bruselas: Comisión de las Comunidades Europeas; 2008. Disponible en:

http://ec.europa.eu/health/ph_threats/non_com/docs/rare_com_es.pdf

Comisión de las Comunidades Europeas. Propuesta de Recomendación del Consejo relativa a una acción europea en el ámbito de las EE.RR. Bruselas: Comisión de las Comunidades Europeas; 2018. Disponible en:

http://ec.europa.eu/health/ph_threats/non_com/docs/rare_rec_es.pdf

Estrategia en Enfermedades Raras del Sistema Nacional de Salud. Sanidad, 2013. Ministerio de Sanidad, Servicios Sociales e Igualdad. Disponible en:

https://www.sanidad.gob.es/areas/calidadAsistencial/estrategias/enfermedadesRaras/docs/Estrategia_Enfermedades_Raras_SNS_2014.pdf

European Commission. DG Health and Consumer Protection Programme of Community action in the field of public health (2003-2008). Disponible en:

<https://eur-lex.europa.eu/EN/legal-content/summary/programme-of-community-action-in-the-field-of-public-health-2003-2008.html>

Izquierdo Martínez M, Avellaneda Fernández A, Guía de EE.RR.: un enfoque práctico. Madrid: Instituto de Salud Carlos III. Ministerio de Sanidad y Consumo; 2004. Disponible en:

<http://gesdoc.isciii.es/gesdoccontroller?action=download&id=19/10/2012-ef90883d23>

Ley Orgánica 3/2018, de 5 de diciembre, de Protección de Datos Personales y garantía de los derechos digitales (LOPDGDD). Disponible en:

<https://www.boe.es/boe/dias/2018/12/06/pdfs/BOE-A-2018-16673.pdf>

Programa de acción comunitaria sobre las enfermedades poco comunes (1999–2003). Decisión nº 1295/99/CE del Parlamento Europeo y del Consejo de 29 de abril de 1999 (DO L 155 de 22.6.1999, p. 1). Disponible en:

http://ec.europa.eu/health/archive/ph_overview/previous_programme/rare_diseases/raredis_wpgm99_es.pdf

Propuesta de REGLAMENTO DEL PARLAMENTO EUROPEO Y DEL CONSEJO por el que se establece el Programa de Salud para el Crecimiento, tercer programa plurianual de acción de la UE en el ámbito de la salud para el período 2014-2020. Disponible en:

<https://eur-lex.europa.eu/legal-content/ES/TXT/PDF/?uri=CELEX:52011PC0709&from=ES>

Reglamento (UE) 2021/522 Del Parlamento Europeo Y Del Consejo de 24 de marzo de 2021 por el que se establece un programa de acción de la Unión en el ámbito de la salud («programa UEproSalud») para el período 2021-2027 y por el que se deroga el Reglamento (UE) n.º 282/2014. Disponible en:

<https://eur-lex.europa.eu/legal-content/ES/TXT/HTML/?uri=CELEX:32021R0522>

Reglamento (UE) 2016/679 del Parlamento Europeo y del Consejo, de 27 de abril de 2016, relativo a la protección de las personas físicas en lo que respecta al tratamiento de datos personales y a la libre circulación de estos datos y por el que se deroga la Directiva 95/46/CE (Reglamento general de protección de datos). (DO L 119 de 4.5.2016, p. 1).

<https://www.boe.es/doue/2016/119/L00001-00088.pdf>

The Health Programme 2008-2013. Disponible en:
http://ec.europa.eu/health/ph_overview/pgm2008_2013_en.htm

Información sobre EE.RR. y recursos disponibles. Registros.

Botella Rocamora P, Zurriaga Lloréns O, Posada de la Paz M, Martínez Beneito MA, Bel Prieto E, Robustillo Rodela A et al (REpIER). Atlas Nacional Provincial de Enfermedades Raras 1999-2003. REpIER editores; 2006. Disponible en:
http://ec.europa.eu/health/ph_threats/non_com/Atlas_Nacional_Provincial_ER_LD2_prot.pdf

Estudio sobre situación de Necesidades Sociosanitarias de las personas con Enfermedades Raras en España. Estudio ENSERio. Federación Española de Enfermedades Raras (FEDER). Disponible en:
https://www.enfermedades-raras.org/sites/default/files/2021-12/final-enserio_estudio-sobre-situacion-de-necesidades-sociosanitarias-personas-con-enfermedades-raras-en-espana_0.pdf

Informe ReeR 2021: Situación de las Enfermedades Raras en 2010-2018. Disponible en:
<https://t.ly/5JkL>

Informe ReeR 2022 Situación de las Enfermedades Raras en España. Noviembre 2022. Disponible en: <https://t.ly/nTHnR>

Informe ReeR 2023 Situación de las Enfermedades Raras en España. Diciembre 2023. Disponible en: <https://shorturl.at/esV58>

Ministerio de Sanidad, Servicios Sociales e Igualdad. Programa de cribado neonatal del Sistema Nacional de Salud. Informe de evaluación. 2019. Disponible en:
https://www.sanidad.gob.es/areas/promocionPrevencion/cribado/docs/InformeDeEvaluacionSICN_2019.pdf

Ministerio de Sanidad. Relación de Centros, Servicios y Unidades de Referencia (CSUR) del Sistema Nacional de Salud designados para la atención o realización de las patologías o procedimientos que se indican. 2022.

Disponible en:
<https://www.sanidad.gob.es/profesionales/CentrosDeReferencia/docs/ListaCSUR.pdf>

Mapa de Recursos Sanitarios para la Atención a las Enfermedades Neuromusculares. Federación ASEM. Edita: Real Patronato sobre Discapacidad del Ministerio de Sanidad, Servicios Sociales e Igualdad. Disponible en:
https://www.asem-esp.org/guiarecursosenm/?page_id=8762

Mapa de recursos para EE.RR. (MAPER). Centro de investigación Biomédica en Red de Enfermedades Raras (CIBERER). Disponible en: <http://www.ciberer-maper.es/>

Organización Mundial de la Salud. Clasificación estadística internacional de enfermedades y problemas relacionados con la salud. 10ª Revisión (CIE-10). Washington, D.C.: OMS; 2007. Disponible en: <https://www.who.int/es>

Orphanet-España. Portal de información de EE.RR. y medicamentos huérfanos. Joint Action 'Promoting Implementation of Recommendations on Policy, Information and Data for Rare Diseases' (RD-ACTION) of the European Commission. [Actualizado el 30 de noviembre de 2016]. Disponible en: <https://www.orpha.net/>

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/boe/dias/2015/12/24/pdfs/BOE-A-2015-14083.pdf>

Real Decreto 69/2015, de 6 de febrero, por el que se regula el Registro de Actividad de Atención Sanitaria Especializada (RAE-CMBD). Disponible en: https://www.sanidad.gob.es/estadEstudios/estadisticas/docs/BOE_RD_69_2015_RAE_CMBD.pdf

Recursos Asistenciales y de Investigación en Enfermedades Raras Ubicados en la Comunidad de Madrid. Instituto de Investigación de Enfermedades raras. Instituto de Salud Carlos III. Disponible en:

https://repisalud.isciii.es/bitstream/handle/20.500.12105/5435/RecursosAsistencialesYDe_2012.pdf?sequence=1&isAllowed=y

Redes Europeas de Referencia (ERN). Ministerio de Sanidad. Disponible en: <https://www.sanidad.gob.es/profesionales/CentrosDeReferencia/RedesEuropeas.htm>

Servicio de Orientación e Información sobre Enfermedades Raras. Federación Española de Enfermedades Raras. Disponible en:

<https://www.enfermedades-raras.org/enfermedades-raras/que-podemos-hacer-por-ti/servicio-de-informacion-y-orientacion>

Vicente E, Ardanaz E, Ramalle-Gómara E, Echevarría LJ, Mira MP, Chalco-Orrego JP, Benito C, Guardiola-Villarrog S, Mallol C, Guinaldo JM, Carrillo P, Cáffaro M, Compés ML, Caro MN, Alonso V, Soler P. Vigilancia de las EE.RR. en España: el Registro Estatal de Enfermedades Raras (ReeR). Rev Esp Salud Pública. 2021; 95: 2 de noviembre e202111186. Disponible en: <https://recyt.fecyt.es/index.php/RESP/article/view/93037>

Vicente, E., Pruneda, L., & Ardanaz, E. (2021). Paradoja de la rareza: a propósito del porcentaje de población afectada por EE.RR. Gaceta Sanitaria, 34, 536-538. Disponible en: <https://www.gacetasanitaria.org/es-paradoja-rareza-proposito-del-porcentaje-articulo-S0213911120300753>

Vigilancia de los cánceres raros en Europa. Executive Agency for Health and Consumers (EAHC) of the European Commission. Disponible en:

<http://rarecarenet.istitutumori.mi.it/rarecarenet/index.php/project-aims-espanol>

Prevención y detección precoz

Berrocal-Acedo, M., Benito-Lozano, J., Alonso-Ferreira, V., & Vilches-Arenas, Á. (2022). Retraso diagnóstico en enfermedades raras: revisión sistemática. Revista Española de Salud Pública, 96(34). Disponible en: <https://recyt.fecyt.es/index.php/RESP/article/view/100914>

Documento marco sobre cribado poblacional. Ponencia de cribado poblacional de la Comisión de Salud Pública. Disponible en:

https://www.sanidad.gob.es/areas/promocionPrevencion/cribado/docs/Cribado_poblacional.pdf

EUROCAT (European Surveillance of Congenital Anomalies) and EUROPLAN (European Project for Rare Diseases National Plans development). Primary Prevention of Congenital Anomalies. Recommendations on policies to be considered for the primary prevention of congenital anomalies in National Plans and Strategies on Rare Diseases. Disponible en:

<https://eu-rd-platform.jrc.ec.europa.eu/sites/default/files/EUROCATA-EUROPLAN-Primary-Preventions-Reccomendations.pdf>

Ley 14/2007, de 3 de julio, de Investigación biomédica (BOE núm. 159, de 4 de julio). Texto consolidado. Última modificación: 2 de junio de 2011. Disponible en:

<https://www.boe.es/buscar/doc.php?id=BOE-A-2007-12945>

Ley 14/1986, de 25 de abril, General de Sanidad. Boletín Oficial del Estado, nº 102 (29 de abril de 1986). Disponible en:
<https://www.boe.es/boe/dias/1986/04/29/pdfs/A15207-15224.pdf>

Ley 33/2011, de 4 de octubre, General de Salud Pública. Boletín Oficial del Estado, nº 240, (5 de octubre de 2011). Disponible en:
<https://www.boe.es/buscar/pdf/2011/BOE-A-2011-15623-consolidado.pdf>

Páramo-Rodríguez, L., Caverro-Carbonell, C., Guardiola-Villarraig, S., López-Maside, A., Sanjuán, M. E. G., & Zurriaga, Ó. (2023). Demora diagnóstica en enfermedades raras: entre el miedo y la resiliencia. Gaceta Sanitaria, 37, 102272. Disponible en:
<https://doi.org/10.1016/j.gaceta.2022.102272>

Plan Integral de Atención a la Mujer (PIAM). Murcia: Consejería de Sanidad y Política Social. Servicio Murciano de Salud; 2012. Disponible en:
https://www.murciasalud.es/recursos/ficheros/266164-PIAM_2012_rev.pdf

Programa de atención al niño y al adolescente: guía de apoyo al programa (PANA). Murcia: Dirección General de Salud Pública. Consejería de Sanidad; 2007. Disponible en:
https://www.murciasalud.es/recursos/ficheros/109845-109845-guia_pediatras_todo.pdf

Atención sanitaria

Cuidados paliativos pediátricos en el Sistema Nacional de Salud: criterios de atención. Madrid: Ministerio de Sanidad y Consumo; 2014. Disponible en:
https://www.sanidad.gob.es/areas/calidadAsistencial/estrategias/cuidadosPaliativos/docs/01-Cuidados_Paliativos_Pediatricos_SNS.pdf

Por un modelo sanitario para la atención a las personas con Enfermedades Raras en las Comunidades Autónomas (Estudio ENSERio2). Madrid: Federación Española de Enfermedades Raras (FEDER); 2013. Disponible en:
https://www.enfermedades-raras.org/sites/default/files/2021-12/estudio_enserio2_feder_def_1.pdf

Real Decreto 1302/2006, de 10 de noviembre, por el que se establecen las bases del procedimiento para la designación y acreditación de los centros, servicios y unidades de referencia del Sistema Nacional de Salud (BOE núm. 270, de 11 de noviembre).
<https://www.boe.es/eli/es/rd/2006/11/10/1302>

Real Decreto 81/2014, de 7 de febrero, por el que se establecen normas para garantizar la asistencia sanitaria transfronteriza, y por el que se modifica el Real Decreto 1718/2010, de 17 de diciembre, sobre receta médica y órdenes de dispensación. Boletín Oficial del Estado, nº 34 (8 de febrero de 2014). Disponible en:
<https://www.boe.es/boe/dias/2014/02/08/pdfs/BOE-A-2014-1331.pdf>

Reglamento (CE) n.º 883/2004, de 29 de abril de 2004, del Parlamento Europeo y Consejo sobre la coordinación de los sistemas de seguridad social. (DOUE DE 30 DE ABRIL DE 2004). Disponible en: <https://www.boe.es/doue/2004/166/L00001-00123.pdf>

García-Ribes M, Gaité L. El médico de familia ante las EE.RR.: un nuevo desafío para la coordinación asistencial. Aten Primaria. 2005; 36, 243.

2014/286/UE: Decisión Delegada de la Comisión, de 10 de marzo de 2014, por la que se establecen los criterios y las condiciones que las redes europeas de referencia y los prestadores de asistencia sanitaria que deseen ingresar en las redes europeas de referencia deben cumplir Texto pertinente a efectos del EEE (DO L147/72 de 17.5.2014). Disponible en: <https://www.boe.es/doue/2014/147/L00071-00078.pdf>

Terapias

Bel Prieto E, Bonet Clos, Posada de la Paz M. Las EE.RR. y los medicamentos huérfanos en España: el Grupo de investigación Terapéutica de Enfermedades Raras (GITER) de la Red epidemiológica para la investigación de Enfermedades Raras (REPIER). Cienc Tecnol Pharm 2005; 15(1): 33-42. Disponible en: <https://dialnet.unirioja.es/servlet/articulo?codigo=1171614>

Comisión Regional Farmacia y terapéutica de la Región de Murcia. Murcia: Consejería de Sanidad de la Región de Murcia. Disponible en: <http://www.murciasalud.es/pagina.php?id=285307&expand=1>

Directiva 2003/94/CE de la Comisión, de 8 de octubre de 2003, por la que se establecen los principios y directrices de las prácticas correctas de fabricación de los medicamentos de uso humano y de los medicamentos en investigación de uso humano (DO L262/22 14.10.2003). Disponible en: <https://www.boe.es/doue/2003/262/L00022-00026.pdf>

Directiva 93/42/CEE del Consejo, de 14 de junio de 1993, relativa a los productos sanitarios (DO L 169 de 12.7.1993, pp. 1-43). Disponible en: <https://www.boe.es/doue/1993/169/L00001-00043.pdf>

Directiva 2001/83/CE del Parlamento Europeo y del Consejo de 6 de noviembre de 2001 por la que se establece un código comunitario sobre medicamentos para uso humano. (DOUE DE 28 DE NOVIEMBRE DE 2001). Disponible en: <https://www.boe.es/doue/2001/311/L00067-00128.pdf>

Ley 29/2006, de 26 de julio, de garantías y uso racional de los medicamentos y productos sanitarios. Boletín Oficial del Estado, nº 178 (27 de julio de 2006). Disponible en: <https://www.boe.es/eli/es/l/2006/07/26/29/con>

Real Decreto 1015/2009, de 19 de junio, por el que se regula la disponibilidad de medicamentos en situaciones especiales (BOE núm. 174, de 20 de julio). Disponible en: <https://www.boe.es/eli/es/rd/2009/06/19/1015>

Real Decreto 824/2010, de 25 de junio, por el que se regulan los laboratorios farmacéuticos, los fabricantes de principios activos de uso farmacéutico y el comercio exterior de medicamentos y medicamentos en investigación (BOE núm. 165, de 8 de julio). Texto consolidado. Última modificación: 19 de octubre de 2013. Disponible en: <https://www.boe.es/eli/es/rd/2010/06/25/824/con>

Real Decreto 477/2014, de 13 de junio, por el que se regula la autorización de medicamentos de terapia avanzada de fabricación no industrial (BOE núm. 144, de 14 de junio). <https://www.boe.es/eli/es/rd/2014/06/13/477>

Real Decreto 1591/2009, de 16 de octubre, por el que se regulan los productos sanitarios (BOE núm. 268, de 6 de noviembre). <https://www.boe.es/eli/es/rd/2009/10/16/1591>

Reglamento (CE) nº 141/2000 del Parlamento Europeo y del Consejo, de 16 de diciembre de 1999, sobre medicamentos huérfanos (DO L 18 de 22.1.2000, pp. 1-5), modificado por Reglamento (CE) nº 596/2009, del Parlamento Europeo y del Consejo de 18 de junio de 2009 (DO L 188, 18.7.2009, p.14). <https://www.boe.es/doue/2000/018/L00001-00005.pdf>

Real Decreto 1030/2006, de 15 de septiembre, por el que se establece la cartera de servicios comunes del Sistema Nacional de Salud y el procedimiento para su actualización (BOE núm. 222, de 16 de septiembre). Texto consolidado: última modificación: 8 de julio de 2015. <https://www.boe.es/eli/es/rd/2006/09/15/1030/con>

Real Decreto 1345/2007, de 11 de octubre, por el que se regula el procedimiento de autorización, registro y condiciones de dispensación de los medicamentos de uso humano fabricados industrialmente. Boletín Oficial del Estado, nº 267 (7 de noviembre de 2007).

<https://www.boe.es/eli/es/rd/2007/10/11/1345>

Reglamento (CE) No 1394/2007 del Parlamento Europeo y del Consejo de 13 de noviembre de 2007 sobre medicamentos de terapia avanzada y por el que se modifican la Directiva 2001/83/CE y el Reglamento (CE) no 726/2004. (DOUE DE 10 DE DICIEMBRE DE 2012)

<https://www.boe.es/doue/2007/324/L00121-00137.pdf>

Real Decreto 223/2004, de 6 de febrero, por el que se regulan los ensayos clínicos con medicamentos. Boletín Oficial del Estado, nº 33 (7 de febrero de 2004).

<https://www.boe.es/eli/es/rd/2004/02/06/223/con>

Atención sociosanitaria

Centro de Referencia Estatal de Enfermedades Raras. Burgos: Instituto de Mayores y Servicios Sociales. Ministerio de Sanidad, Servicios Sociales e Igualdad; 2015. Disponible en:

<https://imserso.es/el-imserso/calidad/cartas-servicios/centro-referencia-estatal-atencion-personas-enfermedades-raras-crear>

Centro de Investigación Biomédica en Red de Enfermedades Raras (CIBERER). Instituto de Salud Carlos III. Ministerio de Ciencia e Innovación. <https://www.ciberer.es/>

Del Barrio JA, Castro A. Infraestructura y recursos de apoyo social, educativo y sanitario en las EE.RR. An Sist Sanit Navar. 2007;30(2)153-163. Disponible en: <https://scielo.isciii.es/pdf/asisna/v31s2/original11.pdf>

Federación Estatal de Asociaciones de Profesionales de Atención Temprana (GAT) Libro blanco de Atención Temprana. Madrid: Real Patronato sobre Discapacidad. Ministerio de Trabajo y Asuntos Sociales; 2000. Disponible en:

<http://www.gat-atenciontemprana.org/>

Ley 16/2003, de 28 de mayo, de cohesión y calidad del Sistema Nacional de Salud. Boletín Oficial del Estado, nº. 128 (29/05/2003). Disponible en:

<https://www.boe.es/eli/es/l/2003/05/28/16/con>

Ley 39/2006, de 14 de diciembre, de Promoción de la Autonomía Personal y Atención a las personas en situación de dependencia (BOE núm. 299, de 15 de diciembre). Texto consolidado: última modificación: 30 de octubre de 2015. Disponible en:

<https://www.boe.es/eli/es/l/2006/12/14/39/con>

Ley 51/2003, de 2 de diciembre, de Igualdad de Oportunidades, No Discriminación y Accesibilidad Universal de las Personas con Discapacidad (LIONDAU). Boletín Oficial del Estado, nº 289, (3 de diciembre de 2003). Disponible en:

<https://www.boe.es/eli/es/l/2003/12/02/51/con>

Libro Blanco de Atención a las Personas en situación de Dependencia e España (2004). Edita: Ministerio de Trabajo y Asuntos Sociales. Secretaría de Estado de Servicios Sociales, Familias y Discapacidad. Instituto de Mayores y Servicios Sociales (IMSERO). Disponible en:

<https://imsero.es/documents/20123/133745/libroblanco.pdf/77b5f39f-5e13-6de9-88ed-fd5e0b2b1386>

Libro Blanco de Coordinación Socio-sanitaria. Madrid: Ministerio de Sanidad, Política Social e Igualdad; 2011. Disponible en:

<https://imserso.es/documents/20123/133745/asociosanitaria2011.pdf/39754f61-9786-1d90-d704-c8d3ef162706>

Real Decreto 174/2011, de 11 de febrero, por el que se aprueba el baremo de valoración de la situación de dependencia establecido por la Ley 39/2006, de 14 de diciembre, de Promoción de la Autonomía Personal y Atención a las personas en situación de dependencia. Boletín Oficial del Estado, nº 42, (18 de febrero de 2011). Disponible en: <https://www.boe.es/eli/es/rd/2011/02/11/174>

ABREVIATURAS Y ACRÓNIMOS

Abreviatura / Acrónimo	Definición
2M3HBA	Aciduria 2-metil-3-hidroxi-butírica
2MBG	Deficiencia de 2-metilbutirilglicinuria
3-MCCD	Deficiencia de 3-metilcrotonil-CoA carboxilasa
3MGA	Aciduria 3-metilglutácica
AEMPS	Agencia Española de Medicamentos y Productos Sanitarios
AE	Atención Especializada
AF	Anemia falciforme
AME	Atrofia medular espinal
AMWAP	Acidemia propiónica, metilmalónica
AP	Atención Primaria
ARG	Argininemia
ASEM	Federación Española de Enfermedades Neuromusculares
ASLD	Aciduria argininosuccínica
BBPP	Buenas Prácticas
BDCAP	Base de Datos Clínicos de Atención Primaria
BTD	Déficit de biotinidasa
CACTD	Deficiencia de carnitina/acilcarnitina traslocasa
CAMSE	Consejo Asesor de Medicamentos en Situaciones Especiales
CAPDI	Centro Coordinador de Atención Primaria para el Desarrollo Infantil
CC.AA.	Comunidades Autónomas y Ciudades con Estatuto de Autonomía
CCOAF	Comisión Central para la Optimización y Armonización Farmacoterapéutica
CIBER	Centro de Investigación Biomédica en Red
CIBERER	Centro de Investigación Biomédica en Red de Enfermedades Raras
CIT I, CIT II	Citrulinemia tipo I y II
CPT I, CPT II	Déficit de carnitina palmitoil transferasa tipo I y tipo II
CREER	Centro de Referencia Estatal de Atención a Personas con Enfermedades Raras y sus Familias
CSP	Comisión de Salud Pública
CSUR	Centros, Servicios y Unidades de Referencia del Sistema Nacional de Salud
CTD	Déficit de transportador de carnitina
CUD	Deficiencia primaria de carnitina
DB	Déficit de biotinidasa
DGP	Diagnóstico Genético Preimplantacional
EAPN	Estrategia de Atención al Parto Normal
EE.RR.	Enfermedades Raras
EGC	Enfermeras Gestoras de Casos
EMA	Agencia Europea del Medicamento
EPF	Enfermedades Poco Frecuentes
EPSP	Estrategia de Promoción de la Salud y Prevención
ERN	Redes Europeas de Referencia (European Reference Networks)
FEDER	Federación Española de Enfermedades Raras
FQ	Fibrosis quística
GA-I	Acidemia glutárica tipo I
GALK-D	Galactosemia por deficiencia de galactoquinasa
GALT-D	Galactosemia por deficiencia de galactosa-1-fosfato uridiltransferasa
HC	Hipotiroidismo congénito
HCY	Homocistinuria
HFA	Hiperfenilalaninemia/Defectos cofactor de tetrahidrobiopterina
HMG-CoALD	Aciduria 3-hidroxi 3-metilglutárica
HSC	Hiperplasia suprarrenal congénita
IBG	Isobutirilglicinuria
IDCG	Inmunodeficiencia combinada grave
IIER	Instituto de Investigación de Enfermedades Raras
ISCIII	Instituto de Salud Carlos III
IVA	Acidemia isovalérica
KTD	Déficit de Ketotiolasa
LCHADD	Deficiencia de 3-hidroxiacil-CoA deshidrogenasa de cadena larga

MADD	Deficiencia múltiple de acil-CoA deshidrogenasa
MAL	Aciduria malónica
MAPER	Mapa de Recursos para Enfermedades Raras en España
MCADD	Deficiencia de acil-CoA deshidrogenasa de cadena media
MCD	Deficiencia múltiple de carboxilasa
MET	Hipermetoninemia
MERS	Programa de Medicamentos sujetos a Evaluación de Resultados en Salud
MIR	Médico/a Interno Residente
MM	Enfermedades Minoritarias (Malalties Minoritàries)
MMA	Acidemia metilmalónica
MSUD	Enfermedad de la orina con olor a jarabe de arce
PA	Acidemia propiónica
PAPER	Plan de Atención a las Personas Afectadas por Enfermedades Raras en Andalucía
PASAR	Programa de Atención a la Salud Afectivo-sexual y Reproductiva
PCN	Programa de Cribado Neonatal
PIAM	Programa Integral de Atención a la Mujer
PIER	Plan Integral de Enfermedades Raras
PKU	Fenilcetonuria
PRTR	Plan de Recuperación, Transformación y Resiliencia
RAE-CMBD	Registro de Actividad de Atención Sanitaria Especializada-Conjunto Mínimo Básico de Datos
RAER	Registros Autonómicos de EE.RR.
RedETS	Red Española de Agencias de Evaluación de Tecnologías Sanitarias
REEC	Registro Español de Estudios Clínicos
ReeR	Registro Estatal de Enfermedades Raras
REGCESS	Registro General de Centros, Servicios y Establecimientos Sanitarios
REMIN	Registro de Enfermedades Minoritarias
RERCyL	Registro de Enfermedades Raras de Castilla y León
RERNA	Registro Poblacional de Enfermedades Raras de Navarra
SCADD	Déficit de acil-CoA deshidrogenasa de cadena corta
SCID	Inmunodeficiencia combinada grave
SERMAS	Servicio Madrileño de Salud
SIAP	Sistema de Información de Atención Primaria
SIER	Sistema de Información sobre Enfermedades Raras
SIFCO	Sistema de Información del Fondo de Cohesión
SIOER	Servicio de Información y Orientación de EE.RR.
SNS	Sistema Nacional de Salud
SNS-O	Servicio Navarro de Salud – Osasunbidea
TFPD	Deficiencia de la proteína trifuncional
TPNI	Test Prenatal No Invasivo
TYR-I, TYR-II, TIR-III	Tirosinemia tipo I, II y III
VLCADD	Deficiencia de Acil-CoA deshidrogenasa de cadena muy larga
XUEC	Redes de Unidades de Experiencia Clínica

ANEXOS

A. FICHAS TÉCNICAS DE INDICADORES

Código del Indicador. Título del Indicador.
Descripción: Descripción detallada del indicador.
Justificación: Razones para la inclusión del indicador.
Categoría del indicador: De estructura/De proceso/De resultado. Se entiende por estructura la medición de aspectos relacionados con los recursos tecnológicos, humanos u organizativos necesarios para la práctica asistencial, así como la disponibilidad de protocolos. Los indicadores de proceso evalúan la manera en la que se desarrolla la práctica asistencial, realizada con los recursos disponibles, protocolos y evidencia científica. Los indicadores de resultado expresan las consecuencias del proceso asistencial, en términos de complicaciones, mortalidad, ocasiones perdidas, fallos de circuitos, calidad de vida, etc.
Indicador de respuesta/Fórmula de cálculo/Explicación de términos: Descripción de la forma de obtención del indicador. Cuando proceda, explicación y/o aclaraciones sobre la forma de cálculo del indicador.
Población: Grupos poblacionales que incluye.
Fuente de datos: Procedencia de los datos que refleja el indicador.
Desagregación: Forma de segmentación del indicador.
Periodicidad de medición: Frecuencia de actualización del valor del indicador.
Estándar: Nivel deseable de cumplimiento del indicador.
Indicaciones adicionales y referencias: En caso de resultar oportuno, se describirán en este apartado aclaraciones e información complementaria y vínculos donde consultar la información incluida.

Línea estratégica 1: Información sobre EE.RR.

Sublínea estratégica 1.1: Información sobre EE.RR. y recursos disponibles

Objetivo 1: Habilitar la información sobre los recursos disponibles para la atención a las personas con EE.RR. y sus familias.

O1.1 CC.AA. con información disponible para las personas con EE.RR. y sus familiares .
Descripción: Porcentaje (%) del total de CC.AA. que refieren tener información sobre EE.RR. a disposición de los pacientes y/o de sus familiares, según indican en el cuestionario de evaluación de la estrategia de EE.RR. del SNS enviado a las CC.AA.
Justificación: Conocer la información disponible para pacientes y sus familiares.
Categoría del indicador: De estructura.
Indicador de respuesta: Sí/No.
Fórmula de cálculo: [a / b] * 100. a) Número de CC.AA. que responden afirmativamente (Si) a la pregunta 1 del cuestionario. b) Número total de CC.AA. (19).
Población: No aplicable.
Fuente de datos: Cuestionario.
Desagregación: CC.AA.
Periodicidad de medición: Actualización de información en el periodo de medición solicitado.
Estándar: 100%.
Indicaciones adicionales y referencias:

O1.2 CC.AA. con información médico-científica disponible para personas con EE.RR. y sus familiares.
Descripción: Porcentaje (%) del total de CC.AA. que refieren tener información médico-científica sobre EE.RR. a disposición de los pacientes y/o de sus familiares, según indican en el cuestionario de evaluación de la estrategia de EE.RR. del SNS enviado a las CC.AA.
Justificación: Conocer la información disponible para pacientes y sus familiares.
Categoría del indicador: De estructura.
Indicador de respuesta: Sí/No.
Fórmula de cálculo: [a / b] * 100. a) Número absoluto de CC.AA. que responden afirmativamente (Si) a la primera opción de la pregunta 1.1 del cuestionario. b) Número total de CC.AA. (19).
Población: No aplicable.
Fuente de datos: Cuestionario.
Desagregación: CC.AA.
Periodicidad de medición: Actualización de información en el periodo de medición solicitado.
Estándar: 100%.
Indicaciones adicionales y referencias:

O1.3 CC.AA. con información sociosanitaria disponible para personas con EE.RR. y sus familiares .

Descripción: Porcentaje (%) del total de CC.AA. que refieren tener información sociosanitaria sobre EE.RR. a disposición de los pacientes y/o de sus familiares, según indican en el cuestionario de evaluación de la estrategia de EE.RR. del SNS enviado a las CC.AA.

Justificación: Conocer la información disponible para pacientes y sus familiares.

Categoría del indicador: De estructura.

Indicador de respuesta: Sí/No.

Fórmula de cálculo:

$[a / b] * 100$.

a) Número absoluto de CC.AA. que responden afirmativamente (Si) a la segunda opción de la pregunta 1.1 del cuestionario.

b) Número total de CC.AA. (19).

Población: No aplicable.

Fuente de datos: Cuestionario.

Desagregación: CC.AA.

Periodicidad de medición: Actualización de información en el periodo de medición solicitado.

Estándar: 100%.

Indicaciones adicionales y referencias:

O1.4 CC.AA. con información sobre atención sanitaria (atención temprana, rehabilitación y otros) disponible para personas con EE.RR. y sus familiares .

Descripción: Porcentaje (%) del total de CC.AA. que refieren tener información de la atención sanitaria (incluidos los servicios de atención temprana, rehabilitación y otros) que prestan a las EE.RR. a disposición de los pacientes y/o de sus familiares, según indican en el cuestionario de evaluación de la estrategia de EE.RR. del SNS enviado a las CC.AA.

Justificación: Conocer la información disponible para pacientes y sus familiares.

Categoría del indicador: De estructura.

Indicador de respuesta: Sí/No.

Fórmula de cálculo:

$[a / b] * 100$.

a) Número absoluto de CC.AA. que responden afirmativamente (Si) a la tercera opción de la pregunta 1.1 del cuestionario.

b) Número total de CC.AA. (19).

Población: No aplicable.

Fuente de datos: Cuestionario.

Desagregación: CC.AA.

Periodicidad de medición: Actualización de información en el periodo de medición solicitado.

Estándar: 100%.

Indicaciones adicionales y referencias:

O1.5 CC.AA. con página web específica con información para personas con EE.RR. a y sus familiares.

Descripción: Porcentaje (%) del total de CC.AA. que refieren tener una página web específica con la información disponible sobre EE.RR. para los pacientes y/o de sus familiares, según indican en el cuestionario de evaluación de la estrategia de EE.RR. del SNS enviado a las CC.AA.

Justificación: Conocer la información disponible para pacientes y sus familiares.

Categoría del indicador: De estructura.

Indicador de respuesta: Sí/No.

Fórmula de cálculo:

$[a / b] * 100$

a) Número absoluto de CC.AA. que responden afirmativamente (Si) a la primera opción de la pregunta 1.2 del cuestionario.

b) Número total de CC.AA. (19).

Población: No aplicable.

Fuente de datos: Cuestionario.

Desagregación: CC.AA.

Periodicidad de medición: Actualización de información en el periodo de medición solicitado.

Estándar: 50%.

Indicaciones adicionales y referencias:

O1.6 CC.AA. con información disponible para personas con EE.RR. y sus familiares (ej.: folletos, libros, etc.), en sus centros sanitarios.

Descripción: Porcentaje (%) del total de CC.AA. que refieren tener folletos, libros, etc., disponibles en los centros sanitarios con información sobre EE.RR. para los pacientes y/o de sus familiares, según indican en el cuestionario de evaluación de la estrategia de EE.RR. del SNS enviado a las CC.AA.

Justificación: Conocer la información disponible para pacientes y sus familiares.

Categoría del indicador: De estructura.

Indicador de respuesta: Sí/No.

Fórmula de cálculo:

$[a / b] * 100$

a) Número absoluto de CC.AA. que responden afirmativamente (Si) a la segunda opción de la pregunta 1.2 del cuestionario.

b) Número total de CC.AA. (19).

Población: No aplicable.

Fuente de datos: Cuestionario.

Desagregación: CC.AA.

Periodicidad de medición: Actualización de información en el periodo de medición solicitado.

Estándar: 100%.

Indicaciones adicionales y referencias:

O1.7 CC.AA. que realizan charlas formativas y/o conferencias para ofrecer información para personas con EE.RR. y sus familiares.

Descripción: Porcentaje (%) del total de CC.AA. que refieren realizar charlas formativas y/o conferencias sobre EE.RR. dirigidas a los pacientes y/o a sus familiares, según indican en el cuestionario de evaluación de la estrategia de EE.RR. del SNS enviado a las CC.AA.

Justificación: Conocer la información disponible para pacientes y sus familiares.

Categoría del indicador: De estructura.

Indicador de respuesta: Sí/No.

Fórmula de cálculo:

$[a / b] * 100$.

a) Número absoluto de CC.AA. que responden afirmativamente (Si) a la cuarta y/o quinta opciones de la pregunta 1.2 del cuestionario.

b) Número total de CC.AA. (19).

Población: No aplicable.

Fuente de datos: Cuestionario.

Desagregación: CC.AA.

Periodicidad de medición: Actualización de información en el periodo de medición solicitado.

Estándar: 100%.

Indicaciones adicionales y referencias:

Sublínea estratégica 1.2: Registros

Objetivo 2: Obtener la información epidemiológica necesaria que permita el desarrollo de políticas sociales, sanitarias y de investigación.

O2.1 CC.AA. con registro poblacional o sistema autonómico de información de EE.RR. en 2022.
Descripción: Porcentaje (%) del total de CC.AA. que refieren tener un registro poblacional o sistema autonómico de información de EE.RR. en el año 2022, según indican en el cuestionario de evaluación de la estrategia de EE.RR. del SNS enviado a las CC.AA.
Justificación: Conocer información sobre los registros de EE.RR. que se dispone.
Categoría del indicador: De estructura.
Indicador de respuesta: Sí/No.
Fórmula de cálculo: $[a / b] * 100.$ a) Número de CC.AA. que responden afirmativamente (Sí) a la primera opción de la pregunta 2 del cuestionario. b) Número total de CC.AA. (19).
Población: No aplicable.
Fuente de datos: Cuestionario.
Desagregación: CC.AA.
Periodicidad de medición: Actualización de información en el periodo de medición solicitado.
Estándar: 100%.
Indicaciones adicionales y referencias:

O2.2 CC.AA. que han participado en 2022 en el envío de datos al ReeR.
Descripción: Porcentaje (%) del total de CC.AA. que refieren haber participado en el año 2022 en el envío de datos al ReeR, según indican en el cuestionario de evaluación de la estrategia de EE.RR. del SNS enviado a las CC.AA.
Justificación: Conocer información sobre los registros de EE.RR. que se dispone.
Categoría del indicador: De estructura.
Indicador de respuesta: Sí/No.
Fórmula de cálculo: $[a / b] * 100$ a) Número de CC.AA. que responden afirmativamente (Sí) a la pregunta 3 del cuestionario. b) Número total de CC.AA. (19).
Población: No aplicable.
Fuente de datos: Cuestionario.
Desagregación: CC.AA.
Periodicidad de medición: Actualización de información en el periodo de medición solicitado.
Estándar: 100%.
Indicaciones adicionales y referencias:

O2.3 CC.AA. que no han participado en el envío de datos al ReeR en 2022, pero están llevando a cabo acciones para favorecer la implementación del ReeR.
Descripción: Porcentaje (%) del total de CC.AA. que refieren no haber participado en el año 2022 en el envío de datos al ReeR y que están llevando a cabo acciones para favorecer la implementación del ReeR, según indican en el cuestionario de evaluación de la estrategia de EE.RR. del SNS enviado a las CC.AA.
Justificación: Conocer información sobre los registros de EE.RR. que se dispone.
Categoría del indicador: De estructura.
Indicador de respuesta: Sí/No.
Fórmula de cálculo: $[a / b] * 100.$ a) Número de CC.AA. que responden negativamente (No) a la pregunta 3 del cuestionario y, por tanto, contestan las preguntas 3.1 a 3.3. del cuestionario. b) Número total de CC.AA. que no han participado en el envío de datos al ReeR en 2022 (6).
Población: No aplicable.
Fuente de datos: Cuestionario.
Desagregación: CC.AA.
Periodicidad de medición: Actualización de información en el periodo de medición solicitado.
Estándar: 100%.
Indicaciones adicionales y referencias:

O2.4 Ingresos hospitalarios de pacientes con EE.RR. (del listado prototipo) por procedencia.
Descripción: Número total de ingresos hospitalarios de pacientes según el RAE-CMBD que tienen alguna enfermedad rara de las recogidas en el listado prototipo durante el periodo 2016 a 2020, por procedencia del contacto.
Categoría del indicador: De proceso.
Justificación: Conocer la procedencia de los pacientes con EE.RR. que ingresan en las distintas áreas hospitalarias es útil para planificar y distribuir eficientemente los recursos sanitarios dedicados a dichas patologías y orientar las políticas sanitarias.
Fórmula de cálculo: Número absoluto de contactos que ingresan en el hospital con diagnóstico principal o secundario de alguna enfermedad rara registradas en el RAE-CMBD durante el periodo 2016 a 2020.
Población: Todas las personas sin restricción de edad o sexo.
Fuente de datos: Registro de Actividad de Atención Especializada (RAE-CMBD).
Desagregación: Procedencia de los contactos.
Periodicidad de medición: Anual.
Estándar: No aplicable.
Indicaciones adicionales y referencias: - Según el Real Decreto 69/2015, que modifica el modelo de datos del Conjunto Mínimo Básico de Datos de las Altas Hospitalarias, el RAE-CMBD a partir de 2016 incluye a aquellos pacientes que ingresan en cualquier área de hospitalización, hospital de día, gabinetes de técnicas y procedimientos de alta complejidad y urgencias, tanto en el sector público como en el sector privado. El presente indicador incluye de forma agregada bajo el concepto de "ingresos hospitalarios" todas las altas con independencia de si se trata de ingresos en planta de hospitalización, en hospital del día, en gabinetes de técnicas y procedimientos de alta complejidad o en urgencias. - Las procedencias de los contactos recogidas en el RAE-CMBD incluyen: 10_Atención Primaria; 21_Servicios del propio hospital: Urgencias; 22_Servicios del propio hospital: Cirugía ambulatoria; 23_Servicios del propio hospital: Hospital de día médico; 24_Servicios del propio hospital: Hospitalización; 25_Servicios del propio hospital: Hospitalización a domicilio; 26_Servicios del propio hospital: Procedimientos de especial complejidad; 27_Servicios del propio hospital: Consultas; 28_Otros servicios; 30_Servicios de otro hospital/centro sanitario; 40_Por iniciativa del paciente; 50_Emergencias médicas; 60_Centro socio-sanitario; 70_Por orden judicial; 80_Otros; 90_Desconocido.

O2.5 Altas hospitalarias de pacientes con EE.RR. por cada 10.000 habitantes.

Descripción: Número de altas hospitalarias de pacientes según el RAE-CMBD que tienen alguna enfermedad rara de las recogidas en el listado prototipo durante el período 2016 a 2020, por cada 10.000 habitantes.

Categoría del indicador: De proceso.

Justificación: Conocer los servicios a cargo de los que ingresan, el destino al alta y la continuidad asistencial de los pacientes con EE.RR. es útil para planificar y distribuir eficientemente los recursos sanitarios dedicados a dichas patologías y orientar las políticas sanitarias.

Fórmula de cálculo:

$[a) / b)] * 10.000.$

a) Número absoluto de altas hospitalarias con diagnóstico principal o secundario de alguna enfermedad rara registradas en el RAE-CMBD durante el periodo 2016 a 2020.

b) Población total registrada en el Padrón Municipal a fecha de 1 de enero del año correspondiente.

Población: Total de personas sin restricción de edad o sexo.

Fuente de datos: Registro de Actividad de Atención Especializada (RAE-CMBD).

Desagregación:

Servicio Hospitalario.

Tipo de Alta.

Tipo de Continuidad Asistencial Enfermedad.

Sexo del paciente.

Año del alta.

Edad del paciente.

Periodicidad de medición: Anual.

Estándar: No aplicable.

Indicaciones adicionales y referencias:

- Según el Real Decreto 69/2015, que modifica el modelo de datos del Conjunto Mínimo Básico de Datos de las Altas Hospitalarias, el RAE-CMBD a partir de 2016 incluye a aquellos pacientes que ingresan en cualquier área de hospitalización, hospital de día, gabinetes de técnicas y procedimientos de alta complejidad y urgencias, tanto en el sector público como en el sector privado. El presente indicador incluye de forma agregada bajo el concepto de "altas hospitalarias" todas las altas con independencia de si se trata de ingresos en planta de hospitalización, en hospital del día, en gabinetes de técnicas y procedimientos de alta complejidad o en urgencias.

- Los Servicios Hospitalarios recogidos en el RAE-CMBD incluyen: ACL (Análisis Clínicos); ACV (Angiología y Cirugía Vasc.); ADM (Admisión y doc. Clínica); ALG (Alergología); ANR (Anestesia y Reanimación); APA (Anatomía Patológica); BCS (Banco de Sangre); BIO (Bioquímica Clínica); CAR (Cardiología); CCA (Cirugía Cardíaca); CCI (Cirugía Cardíaca Infantil); CIR (Cirugía General y Digestiva); CMF (Cirugía Maxilofacial); CPE (Cirugía Pediátrica); CPL (Cirugía Plástica y Repar.); CTO (Cirugía Torácica); DCL (Documentación Clínica); DER (Dermatología); DIE (Dietética); DIG (Digestivo); END (Endocrinología); EST (Estomatología); FAC (Farmacología Clínica); FAR (Farmacia); GEN (Genética); GRT (Geriatría); HEL (Hematología Laboratorio); HEM (Hematología Clínica); INF (Enfermedades infecciosas); INM (Inmunología); LAB (Laboratorios); LIT (Litotricia); MFC (Medicina Familiar y Comunitaria); MIC (Microbiología y Parasit.); MIN (Medicina Intensiva Neonatal); MIP (Medicina Intensiva Pediátr.); MIR (Medicina Interna); MIV (Medicina Intensiva); MNU (Medicina Nuclear); MPR (Medicina Preventiva); NEF (Nefrología.); NEO (Neonatología); NFC (Neurofisiología Clínica); NML (Neumología); NRC (Neurocirugía); NRL (Neurología); OBG (Obstetricia y Ginecología); OFT (Oftalmología); ONC (Oncología Médica); ONR (Oncología Radioterápica); ORL (Otorrinolaringología); OTR (Otros); PED (Pediatria); PSQ (Psiquiatría); RAD (Radiología); RAI (Radiología Intervencionista); RDT (Radioterapia); REH (Rehabilitación); REU (Reumatología); TRA (Traumatología y C. Ortopédica); UCE (Unidad de Corta Estancia); UCP (Unidad de Cuidados Paliativos); UCR (Unidad de Coronaria); UDO (Unidad del Dolor); UHD (Unidad de Hemodiálisis); ULE (Unidad de Larga Estancia); ULM (Unidad de Lesionados Medulares); URG (Urgencia); URH (Unidad de Reproducción Humana); URO (Urología); USO (Unidad del Sueño); UTR (Unidades de Extrac. y Trasplantes); UTX (Unidad de Desintoxicación).

- Los tipos de alta hospitalaria que recoge el RAE-CMBD incluyen: Domicilio, Traslado a otro Hospital, Alta Voluntaria, Éxitus, Traslado a Centros Socios, Otros, Desconocido.

- Los tipos de continuidad asistencial que recoge en RAE-CMBD incluyen: Ingreso en hospitalización en el propio hospital, Hospitalización a domicilio, Hospital de día médico, Urgencias, Consultas. Otros.

O2.6 Altas hospitalarias por enfermedad con respecto al total de altas.

Descripción: Porcentaje (%) de altas hospitalarias por enfermedad según el RAE-CMBD que tienen alguna enfermedad rara de las recogidas en el listado prototipo durante el período 2016 a 2020, respecto al total de altas hospitalarias por enfermedad rara.

Categoría del indicador: De proceso.

Justificación: Conocer los servicios a cargo de los que ingresan, el destino al alta y la continuidad asistencial de los pacientes con enfermedades raras es útil para planificar y distribuir eficientemente los recursos sanitarios dedicados a dichas patologías y orientar las políticas sanitarias.

Fórmula de cálculo:

$[a / b] * 100$.

a) Número de altas hospitalarias con diagnóstico principal o secundario de alguna enfermedad rara registradas en el RAE-CMBD durante el período 2016 a 2020, según enfermedad.

b) Número total de altas hospitalarias con diagnóstico principal o secundario de alguna enfermedad rara registradas en el RAE-CMBD durante el período 2016 a 2020.

Población: Todas las personas sin restricción de edad o sexo.

Fuente de datos: Registro de Actividad de Atención Especializada (RAE-CMBD).

Desagregación:

Año del alta.

Servicio Hospitalario.

Sexo del paciente.

Edad del paciente.

Periodicidad de medición: Anual.

Estándar: No aplicable.

Indicaciones adicionales y referencias:

- Según el Real Decreto 69/2015, que modifica el modelo de datos del Conjunto Mínimo Básico de Datos de las Altas Hospitalarias, el RAE-CMBD a partir de 2016 incluye a aquellos pacientes que ingresan en cualquier área de hospitalización, hospital de día, gabinetes de técnicas y procedimientos de alta complejidad y urgencias, tanto en el sector público como en el sector privado. El presente indicador incluye de forma agregada bajo el concepto de "altas hospitalarias" todas las altas con independencia de si se trata de ingresos en planta de hospitalización, en hospital del día, en gabinetes de técnicas y procedimientos de alta complejidad o en urgencias.

- Los Servicios Hospitalarios recogidos en el RAE-CMBD incluyen: ACL (Análisis Clínicos); ACV (Angiología y Cirugía Vasc.); ADM (Admisión y doc. Clínica); ALG (Alergología); ANR (Anestesia y Reanimación); APA (Anatomía Patológica); BCS (Banco de Sangre); BIO (Bioquímica Clínica); CAR (Cardiología); CCA (Cirugía Cardíaca); CCI (Cirugía Cardíaca Infantil); CIR (Cirugía General y Digestiva); CMF (Cirugía Maxilofacial); CPE (Cirugía Pediátrica); CPL (Cirugía Plástica y Repar.); CTO (Cirugía Torácica); DCL (Documentación Clínica); DER (Dermatología); DIE (Dietética); DIG (Digestivo); END (Endocrinología); EST (Estomatología); FAC (Farmacología Clínica); FAR (Farmacia); GEN (Genética); GRT (Geriatría); HEL (Hematología Laboratorio); HEM (Hematología Clínica); INF (Enfermedades infecciosas); INM (Inmunología); LAB (Laboratorios); LIT (Litotricia); MFC (Medicina Familiar y Comunitaria); MIC (Microbiología y Parasit.); MIN (Medicina Intensiva Neonatal); MIP (Medicina Intensiva Pediátr.); MIR (Medicina Interna); MIV (Medicina Intensiva); MINU (Medicina Nuclear); MPR (Medicina Preventiva); NEF (Nefrología.); NEO (Neonatología); NFC (Neurofisiología Clínica); NML (Neumología); NRC (Neurocirugía); NRL (Neurología); OBG (Obstetricia y Ginecología); OFT (Oftalmología); ONC (Oncología Médica); ONR (Oncología Radioterápica); ORL (Otorrinolaringología); OTR (Otros); PED (Pediatria); PSQ (Psiquiatría); RAD (Radiología); RAI (Radiología Intervencionista); RDT (Radioterapia); REH (Rehabilitación); REU (Reumatología); TRA (Traumatología y C. Ortopédica); UCE (Unidad de Corta Estancia); UCP (Unidad de Cuidados Paliativos); UCR (Unidad de Coronaria); UDO (Unidad del Dolor); UHD (Unidad de Hemodiálisis); ULE (Unidad de Larga Estancia); ULM (Unidad de Lesionados Medulares); URG (Urgencia); URH (Unidad de Reproducción Humana); URO (Urología); USO (Unidad del Sueño); UTR (Unidades de Extrac. y Trasplantes); UTX (Unidad de Desintoxicación).

O2.7 Pacientes con EERR. que ingresan en UVI.

Descripción: Número total de pacientes con EERR. del listado prototipo del RAE-CMBD que han ingresado en alguna UVI durante el período de 2016 a 2020, por enfermedad.

Categoría del indicador: De proceso.

Justificación: Conocer el número de ingresos que requieren de cuidados intensivos es útil para planificar y distribuir eficientemente los recursos sanitarios en esa área hospitalaria dedicados a dichas patologías y orientar las políticas sanitarias.

Fórmula de cálculo: Número absoluto de pacientes con diagnóstico principal o secundario de alguna de las EERR. del listado prototipo del RAE-CMBD que han ingresado en alguna UVI durante el período de 2016 a 2020.

Población: Todas las personas sin restricción de edad o sexo.

Fuente de datos: Registro de Actividad de Atención Especializada (RAE-CMBD).

Desagregación:

Enfermedad.

Periodicidad de medición: Anual.

Estándar: No aplicable.

Indicaciones adicionales y referencias:

O2.8 Casos de hospitalización de pacientes con EERR. por enfermedad, sexo y edad.

Descripción: Número total de contactos de pacientes con EERR., como diagnóstico principal o secundario, del listado prototipo del RAE-CMBD durante el período de 2016 a 2020, por enfermedad.

Categoría del indicador: De proceso.

Justificación: Conocer el número total de contactos de pacientes con EERR. por cada enfermedad rara, es útil para planificar y distribuir eficientemente los recursos sanitarios y orientar las políticas sanitarias. Así mismo, ordenar la información en orden decreciente del número de contactos ayuda a identificar las patologías que requieren una dedicación preferente.

Fórmula de cálculo: Número absoluto de casos de hospitalización en centros sanitarios, de pacientes con diagnóstico principal o secundario de alguna de las EERR. del listado prototipo del RAE-CMBD durante el período de 2016 a 2020 (totalización del periodo). Los casos se segregan según sexo (hombre, mujer) y edad (pediátrica, adulta).

Población: Todas las personas sin restricción de edad o sexo.

Fuente de datos: Registro de Actividad de Atención Especializada (RAE-CMBD).

Desagregación:

Enfermedad.

Sexo.

Tipo de Edad.

Periodicidad de medición: Anual.

Estándar: No aplicable.

Indicaciones adicionales y referencias:

O2.9 Éxitus intrahospitalarios por enfermedad rara.

Descripción: Porcentaje (%) de pacientes con EE.RR. que fallecen durante el ingreso hospitalario respecto del total de altas hospitalarias de pacientes con EE.RR. del listado prototipo del RAE-CMBD durante el período de 2016 a 2020, por enfermedad.

Categoría del indicador: De resultado.

Justificación: Conocer el número de fallecimientos durante la hospitalización de los pacientes (tasa de mortalidad intrahospitalaria) con alguna enfermedad rara es útil para planificar y distribuir eficientemente los recursos sanitarios dedicados a dichas patologías y orientar las políticas sanitarias.

Fórmula de cálculo:

$[(a) / b] * 100.$

a) Número de fallecimientos intrahospitalarios de pacientes con diagnóstico principal o secundario de alguna enfermedad rara del listado prototipo del RAE-CMBD.

b) Número absoluto de altas hospitalarias de pacientes con diagnóstico principal o secundario de alguna enfermedad rara del listado prototipo del RAE-CMBD.

Población: Todas las personas sin restricción de edad o sexo.

Fuente de datos: Registro de Actividad de Atención Especializada (RAE-CMBD).

Desagregación:

Enfermedad.

Periodicidad de medición: Anual.

Estándar: No aplicable.

Indicaciones adicionales y referencias:

Línea estratégica 2: Prevención y detección precoz

Sublínea estratégica 2.1: Prevención

Objetivo 3: Reducir la incidencia de aquellas EE.RR. susceptibles de beneficiarse de programas de prevención primaria.

O3.1 CC.AA. que aplican las recomendaciones de la Guía de Práctica Clínica de Atención en el Embarazo y Puerperio para prevención primaria de EE.RR.
Definición: Porcentaje (%) del total de CC.AA. que aplican las recomendaciones de la Guía de Práctica Clínica de Atención en el Embarazo y Puerperio para prevención primaria de EE.RR.
Justificación: La realización de unos cuidados y una atención adecuada durante el embarazo pueden reducir la incidencia de algunas enfermedades raras en los recién nacidos. La Guía de Práctica Clínica de Atención en el Embarazo y Puerperio recoge las recomendaciones basadas en la evidencia científica más adecuadas para el manejo del embarazo. Por este motivo, conocer el número de CC.AA. que aplican en su práctica clínica esta guía puede ayudar a implementar cambios que redunden en una reducción de la incidencia de estas enfermedades.
Categoría del indicador: De estructura.
Indicador de respuesta: Sí/No.
Fórmula de cálculo: $[a / b] * 100.$ a) Número absoluto de CC.AA. que aplican las recomendaciones de la Guía de Práctica Clínica de Atención en el Embarazo y Puerperio para prevención primaria de EE.RR. b) Número total de CC.AA. (19).
Población: No aplicable.
Fuente de datos: Cuestionario.
Desagregación: CC.AA.
Periodicidad de medición: Actualización de información en el periodo de medición solicitado.
Estándar: 100%.
Indicaciones adicionales y referencias: Guía de Práctica Clínica de Atención en el Embarazo y Puerperio - GuíaSalud (quiasalud.es)

O3.2 CC.AA. que aplican otras recomendaciones distintas a las recomendaciones de la Guía de Práctica Clínica de Atención en el Embarazo y Puerperio para prevención primaria de EE.RR.
Definición: Porcentaje (%) del total de CC.AA. que aplican otras recomendaciones distintas a las recomendaciones de la Guía de Práctica Clínica de Atención en el Embarazo y Puerperio para prevención primaria de EE.RR.
Justificación: La realización de unos cuidados y una atención adecuada durante el embarazo pueden reducir la incidencia de algunas enfermedades raras en los recién nacidos. La Guía de Práctica Clínica de Atención en el Embarazo y Puerperio recoge las recomendaciones basadas en la evidencia científica más adecuadas para el manejo del embarazo. Por este motivo, conocer el número CC.AA. que aplican en su práctica clínica otras recomendaciones distintas a las de dicha guía puede ayudar a implementar cambios que redunden en una reducción de la incidencia de estas enfermedades.
Categoría del indicador: De estructura.
Indicador de respuesta: Sí/No.
Fórmula de cálculo: $[a / b] * 100.$ a) Número absoluto de CC.AA. que aplican otras recomendaciones distintas a las recomendaciones de la Guía de Práctica Clínica de Atención en el Embarazo y Puerperio para prevención primaria de EE.RR. b) Número total de CC.AA. (19).
Población: No aplicable.
Fuente de datos: Cuestionario.
Desagregación: CC.AA.
Periodicidad de medición: Actualización de información en el periodo de medición solicitado.
Estándar: 0%.
Indicaciones adicionales y referencias:

O3.3 CC.AA. que han implementado BB.PP. en atención al parto y salud reproductiva.
Definición: Porcentaje (%) del total de CC.AA. que han implementado BB.PP. en atención al parto y salud reproductiva.
Justificación: Los procesos asistenciales integrados son una herramienta que ayuda a mejorar la calidad asistencial disminuyendo la variabilidad clínica y aumentando la eficacia de la práctica clínica. Por este motivo, conocer el número de CC.AA. que tienen implementados procesos asistenciales integrados para el embarazo, parto y puerperio puede proporcionar información necesaria para contribuir a reducir la incidencia de determinadas enfermedades raras.
Categoría del indicador: De estructura.
Indicador de respuesta: Sí/No.
Fórmula de cálculo: $[a / b] * 100.$ a) Número absoluto de CC.AA. que reportan BBPP en la estrategia en atención al parto y salud reproductiva del SNS (años 2014, 2015, 2019). b) Número total de CC.AA. (19).
Población: No aplicable.
Fuente de datos: Catálogos de Buenas Prácticas (BBPP) del SNS (2014, 2015, 2019).
Desagregación: CC.AA.
Periodicidad de medición: Actualización de información en el periodo de medición solicitado.
Estándar: 100%.
Indicaciones adicionales y referencias:

Sublínea estratégica 2.2: Detección precoz

Objetivo 4: Mejorar el diagnóstico prenatal de las EERR.

O4.1 Número de enfermedades para las que se ha realizado una evaluación de la evidencia y coste - efectividad de su diagnóstico prenatal.
Definición: Número de enfermedades para las que se ha realizado una evaluación de la evidencia y coste-efectividad de su diagnóstico prenatal.
Justificación: La evaluación de la evidencia disponible y los estudios de coste-efectividad son herramientas indispensables para la adecuada implementación de métodos de diagnóstico prenatal en la práctica clínica habitual.
Categoría del indicador: De estructura.
Fórmula de cálculo: Número absoluto de enfermedades para las que se ha realizado una evaluación de la evidencia y coste-efectividad de su diagnóstico prenatal.
Población: No aplicable.
Fuente de datos: Planes de trabajo de la Red Española de Agencias de Evaluación de Tecnologías Sanitarias y Prestaciones del SNS (RedETS).
Desagregación: No aplicable.
Periodicidad de medición: Actualización de información en el periodo de medición solicitado.
Estándar: No aplicable.
Indicaciones adicionales y referencias:

Objetivo 5: Mejorar los programas de cribado neonatal de EERR. en el SNS.

O5.1 Número de enfermedades incluidas en la Cartera Común y Complementaria de cribado neonatal de enfermedades endocrino-metabólicas.
Definición: Número de enfermedades incluidas en la Cartera Común y Complementaria de cribado neonatal de enfermedades endocrino-metabólicas.
Justificación: Los programas de Cribado Neonatal son un método de gran ayuda para la detección precoz y el diagnóstico de las EERR. (en especial aquellas de naturaleza endocrino-metabólica). Conocer el número de enfermedades susceptibles de ser detectadas mediante este cribado resulta fundamental para proponer posibles mejoras en la Cartera Común.
Categoría del indicador: De estructura.
Fórmula de cálculo: Número absoluto de enfermedades endocrino-metabólicas para las que existe un método de cribado neonatal incluido en la Cartera Común y Complementaria.
Población: No aplicable.
Fuente de datos: Ponencia de cribado poblacional a fecha 2023.
Desagregación: No aplicable.
Periodicidad de medición: Actualización de información en el periodo de medición solicitado.
Estándar: No aplicable.
Indicaciones adicionales y referencias:

O5.2 Número de casos detectados por enfermedad y CC.AA. y tasa de detección.

Definición: Número de casos detectados en el Programa de Cribado Neonatal por enfermedad y Comunidad Autónoma y tasa de detección.

Justificación: Conocer el número total de casos detectados por cribado de una determinada enfermedad rara, así como su tasa de detección sirven para poder planificar cambios en el sistema de Cribado Neonatal con el fin de mejorar la detección precoz y el diagnóstico de dichas enfermedades.

Categoría del indicador: De resultado.

Fórmula de cálculo: Número de casos detectados en el Programa de Cribado Neonatal por enfermedad y Comunidad Autónoma.

Tasa de detección: $[a / b] * 100$.

a) Número de casos positivos en los test de cribado neonatal.

b) Número total de test realizados en el Programa de Cribado Neonatal del SNS.

Población: Toda la población de recién nacidos.

Fuente de datos: Sistema de Información del Programa de cribado neonatal (SICN) año 2020.

Desagregación:

Enfermedad.

CC.AA.

Periodicidad de medición: Actualización de información en el periodo de medición solicitado.

Estándar: No aplicable.

Indicaciones adicionales y referencias:

O5.3 Tiempo de toma de muestra.

Definición: Toma de muestra para el Cribado Neonatal que se realiza dentro del tiempo estipulado por las Recomendaciones del Programa de Cribado Neonatal (entre las 24 y 72 h de vida del recién nacido).

Justificación: Según Requisitos y Recomendaciones para el desarrollo del Programa de Cribado Neonatal de enfermedades endocrino-metabólicas en el SNS, se debe garantizar una única toma de muestra en el intervalo de tiempo adecuado (entre las 24 y 72 h de vida del recién nacido).

Categoría del indicador: De estructura.

Fórmula de cálculo:

$[a / b] * 100$.

a) Número de CC.AA. que presentan un tiempo de toma de muestra dentro de los niveles "óptimo / aceptable".

b) Número total de CC.AA. (19).

Población: Toda la población de recién nacidos.

Fuente de datos: Sistema de Información del Programa de cribado neonatal (SICN) año 2020.

Desagregación:

CC.AA.

Periodicidad de medición: Actualización de información en el periodo de medición solicitado.

Estándar: 100%.

Indicaciones adicionales y referencias:

O5.4 Tiempo de transporte de muestras.

Definición: Tiempo que se emplea en transportar las muestras desde su obtención hasta el laboratorio de análisis.

Justificación: El transporte de la muestra es fundamental para poder realizar correctamente los test de cribado neonatal. Conocer el tiempo que se emplea en dicho transporte es esencial para hacer propuestas de mejora del Programa de Cribado Neonatal.

Categoría del indicador: De estructura.

Fórmula de cálculo:

$[a / b] * 100$.

a) Número de CC.AA. que presentan un tiempo de transporte de muestra dentro de los niveles "óptimo / aceptable".

b) Número total de CC.AA. (19).

Población: No aplicable.

Fuente de datos: Sistema de Información del Programa de cribado neonatal (SICN) año 2020.

Desagregación:

CC.AA.

Periodicidad de medición: Actualización de información en el periodo de medición solicitado.

Estándar: No aplicable.

Indicaciones adicionales y referencias:

O5.5 Tiempo de instauración del tratamiento.

Definición: Tiempo desde que se realiza la detección de una enfermedad rara en el programa de Cribado Neonatal hasta que se instaura el tratamiento de la misma.

Justificación: Minimizar el tiempo desde que una enfermedad rara es detectada hasta que se inicia el tratamiento efectivo es fundamental para mejorar su pronóstico tanto a corto como a largo plazo.

Categoría del indicador: De estructura.

Fórmula de cálculo:

Tiempo que transcurre desde la detección de una enfermedad rara en el Programa de Cribado Neonatal hasta que se instaura un tratamiento específico para la misma.

Población: No aplicable.

Fuente de datos: Sistema de Información del Programa de cribado neonatal (SICN) año 2020.

Desagregación:

Enfermedad.

CC.AA.

Periodicidad de medición: Actualización de información en el periodo de medición solicitado.

Estándar: No aplicable.

Indicaciones adicionales y referencias:

O5.6 Nivel de cumplimiento de los indicadores de calidad de l programa de cribado neonatal.

Definición: Nivel de cumplimiento de los indicadores de calidad de cribado neonatal.

Justificación: Cumplir con los indicadores de calidad en el Programa de Cribado Neonatal garantiza la fiabilidad de los resultados. Por este motivo, conocer el nivel de cumplimiento de los mismos es fundamental para proponer recomendaciones que mejoren el Programa de Cribado Neonatal del SNS.

Categoría del indicador: De estructura.

Fórmula de cálculo: No aplicable.

Población: No aplicable.

Fuente de datos: Ponencia de Cribado de la Comisión de Salud Pública.

Desagregación:
CC.AA.

Periodicidad de medición: Actualización de información en el periodo de medición solicitado.

Estándar: No aplicable.

Indicaciones adicionales y referencias:

O5.7 Número de enfermedades para las que se ha realizado una evaluación de la evidencia y coste - efectividad del cribado neonatal en el SNS.

Definición: Número de enfermedades para las que se ha realizado una evaluación de la evidencia y coste-efectividad del cribado neonatal en el SNS.

Justificación: La evaluación de la evidencia disponible y los estudios de coste-efectividad son herramientas indispensables para la adecuada implementación de métodos de cribado neonatal en la práctica clínica habitual.

Categoría del indicador: De estructura.

Fórmula de cálculo: No aplicable.

Población: No aplicable.

Fuente de datos: Planes de trabajo de la RedETS.

Desagregación: No aplicable.

Periodicidad de medición: Actualización de información en el periodo de medición solicitado.

Estándar: No aplicable.

Indicaciones adicionales y referencias:

O5.8 Número de protocolos elaborados para enfermedades de cribado neonatal en el SNS.

Definición: Número de protocolos elaborados para enfermedades de cribado neonatal en el SNS.

Justificación: Los protocolos son herramientas que ayudan a los profesionales sanitarios en la toma de decisiones diagnóstico-terapéuticas. Conocer el número de protocolos elaborados para EE.RR. puede ayudar a mejorar el Programa de Cribado Neonatal de estas enfermedades.

Categoría del indicador: De estructura.

Fórmula de cálculo:

Número de protocolos elaborados para enfermedades de cribado neonatal en el SNS.

Población: No aplicable.

Fuente de datos: Comisión de Salud Pública (CSP).

Desagregación: No aplicable.

Periodicidad de medición: Actualización de información en el periodo de medición solicitado.

Estándar: No aplicable.

Indicaciones adicionales y referencias:

Línea estratégica 3: Asistencia sanitaria

Objetivo 8: Mejorar la atención sanitaria que reciben pacientes con una enfermedad rara, con el objetivo de que sea integral, continuada y coordinada entre los niveles asistenciales.

O8.1 CC.AA. con Unidades de Referencia de Atención de EE.RR.
Definición: Porcentaje (%) de CC.AA. con Unidades de Referencia de Atención de EE.RR. (aparte de los CSUR y las ERN).
Justificación: Conocer la cantidad de Unidades de Referencia de Atención de EE.RR. de las que dispone cada CC.AA. es útil para distribuir los recursos sanitarios disponibles y para identificar posibles necesidades asistenciales a cubrir para garantizar una atención sanitaria equitativa entre CC.AA.
Categoría del indicador: De estructura.
Indicador de respuesta: Sí/No.
Fórmula de cálculo: [a] / [b] * 100. a) Número de CC.AA. con Unidades de Referencia de Atención de EE.RR. propias, excluyendo los CSUR y las ERN. b) Número total de CC.AA. (19).
Población: No aplicable.
Fuente de datos: Cuestionario.
Desagregación: CC.AA.
Periodicidad de medición: Actualización de información en el periodo de medición solicitado.
Estándar: 100%.
Indicaciones adicionales y referencias:

O8.2 CC.AA. con Unidades de Referencia de Atención de EE.RR. acreditadas con respecto al total de CC.AA. con Unidades de Referencia de Atención de EE.RR.
Definición: Porcentaje (%) de CC.AA. con Unidades de Referencia de Atención de EE.RR. acreditadas con respecto al total de CC.AA. con Unidades de Referencia de Atención de EE.RR.
Justificación: Conocer la cantidad de Unidades de Referencia de Atención de EE.RR. que tengan acreditación es útil para medir su nivel de calidad asistencial y desempeño profesional.
Categoría del indicador: De estructura.
Indicador de respuesta: Sí/No.
Fórmula de cálculo: [a] / [b] * 100. a) Número de CC.AA. con Unidades de Referencia de Atención de EE.RR. propias acreditadas, excluyendo los CSUR y las ERN. b) Número total de CC.AA. (19).
Población: No aplicable.
Fuente de datos: Cuestionario.
Desagregación: No aplicable.
Periodicidad de medición: Actualización de información en el periodo de medición solicitado.
Estándar: 100%.
Indicaciones adicionales y referencias:

O8.3 CC.AA. con la figura del gestor de casos en algún centro sanitario.

Definición: Porcentaje (%) de CC.AA. con la figura del gestor de casos en algún centro sanitario

Justificación: La figura del gestor de casos es fundamental para mejorar la atención que reciben los pacientes con enfermedades crónicas (incluidas las EE.RR.) al encargarse de garantizar la integridad, continuidad y coordinación de los cuidados que se prestan a estos pacientes en los diferentes niveles asistenciales. Por este motivo, conocer las CC.AA. que disponen de gestor de casos ayudaría a proponer mejoras en la asistencia sanitaria de pacientes con EE.RR.

Categoría del indicador: De estructura.

Indicador de respuesta: Sí/No.

Fórmula de cálculo:

$[a / b] * 100$.

a) Número de CC.AA. con la figura del gestor de casos en algún centro sanitario.

b) Número de CC.AA. (19).

Población: No aplicable.

Fuente de datos: Cuestionario.

Desagregación: CC.AA.

Periodicidad de medición: Actualización de información en el periodo de medición solicitado.

Estándar: 100%.

Indicaciones adicionales y referencias:

Objetivo 9 Potenciar la rehabilitación integral (física, sensorial y cognitiva) para las personas afectadas por una enfermedad rara, con el fin de optimizar, conservar y/o asegurar sus capacidades residuales.

O9.1 CC.AA. con recursos de rehabilitación integral de pacientes con EE.RR.
Definición: Porcentaje (%) de CC.AA. con recursos de rehabilitación integral de pacientes con EE.RR.
Justificación: Los recursos de rehabilitación son fundamentales en el tratamiento de la mayoría de las EE.RR. con el fin de optimizar, conservar y/o asegurar sus capacidades residuales. Disponer de ellos y poder aplicarlos en este tipo de pacientes es indicativo de la calidad asistencial del sistema. Por este motivo, es fundamental conocer el número de CC.AA. que disponen de recursos de rehabilitación integral para estos pacientes.
Categoría del indicador: De estructura.
Indicador de respuesta: Sí/No.
Fórmula de cálculo: $[a / b] * 100$ a) Número absoluto de CC.AA. con recursos de rehabilitación integral de pacientes con EE.RR. b) Número total de CC.AA. (19).
Población: No aplicable.
Fuente de datos: Cuestionario.
Desagregación: CC.AA.
Periodicidad de medición: Actualización de información en el periodo de medición solicitado.
Estándar: 100%.
Indicaciones adicionales y referencias:

O9.2 CC.AA. con recursos de atención temprana para pacientes con EE.RR.
Definición: Porcentaje (%) de CC.AA. con recursos de atención temprana para pacientes con EE.RR.
Justificación: La atención temprana es fundamental para la mejora del pronóstico funcional de los pacientes con EE.RR. Por este motivo, conocer el número de CC.AA. que disponen de este tipo de atención ayudaría a proponer mejoras en la asistencia sanitaria de pacientes con EE.RR.
Categoría del indicador: De estructura.
Indicador de respuesta: Sí/No.
Fórmula de cálculo: $[a / b] * 100$ a) Número absoluto de CC.AA. con recursos de atención temprana para pacientes con EE.RR. b) Número total de CC.AA. (19).
Población: No aplicable.
Fuente de datos: Cuestionario.
Desagregación: CC.AA.
Periodicidad de medición: Actualización de información en el periodo de medición solicitado.
Estándar: 100%.
Indicaciones adicionales y referencias:

O9.3 CC.AA. con recursos de fisioterapia y rehabilitación dirigida y mantenida a lo largo del tiempo para pacientes con EE.RR.

Definición: Porcentaje (%) del total de CC.AA. con recursos de fisioterapia y rehabilitación dirigida y mantenida a lo largo del tiempo para pacientes con EE.RR.

Justificación: La fisioterapia y la rehabilitación son fundamentales para la mejora del pronóstico funcional de los pacientes con EE.RR. Por este motivo, conocer el número de CC.AA. que disponen de este tipo de atención ayudaría a proponer mejoras en la asistencia sanitaria de pacientes con EE.RR.

Categoría del indicador: De estructura.

Indicador de respuesta: Sí/No.

Fórmula de cálculo:

$[a / b] * 100$.

a) Número absoluto de CC.AA. con recursos de fisioterapia y rehabilitación dirigida y mantenida a lo largo del tiempo para pacientes con EE.RR.

b) Número total de CC.AA. (19).

Población: No aplicable.

Fuente de datos: Cuestionario.

Desagregación: CC.AA.

Periodicidad de medición: Actualización de información en el periodo de medición solicitado.

Estándar: 100%.

Indicaciones adicionales y referencias:

O9.4 CC.AA. que extienden la cobertura de atención temprana de las EE.RR. al menos hasta los 6 años.

Definición: Porcentaje (%) del total de CC.AA. que extienden la cobertura temprana de las EE.RR. al menos hasta los 6 años de edad.

Justificación: La atención temprana es fundamental para la mejora del pronóstico funcional de los pacientes con EE.RR. Por este motivo, conocer el número de CC.AA. que disponen de este tipo de atención al menos hasta los 6 años de edad ayudaría a proponer mejoras en la asistencia sanitaria de pacientes con EE.RR.

Categoría del indicador: De estructura.

Indicador de respuesta:

Fórmula de cálculo:

$[a / b] * 100$.

a) Número de CC.AA. que extienden la cobertura temprana de las EE.RR. al menos hasta los 6 años de edad del paciente.

b) Número total de CC.AA. (19).

Población: No aplicable.

Fuente de datos: Cuestionario.

Desagregación: CC.AA.

Periodicidad de medición: Actualización de información en el periodo de medición solicitado.

Estándar: 100%.

Indicaciones adicionales y referencias:

Línea estratégica 4: Terapias

Sublínea estratégica 4.1: Medicamentos huérfanos, coadyuvantes y productos sanitarios

Objetivo 11: Garantizar la accesibilidad en tiempo y forma de los medicamentos huérfanos necesarios para el tratamiento de las EERR. en todo el territorio nacional.

O11.1 CC.AA. que hayan utilizado, en el periodo 2014-2022, el procedimiento previsto para el uso de medicamentos en situaciones especiales, medicamentos de uso compasivo o medicamentos extranjeros para tener acceso a medicamentos huérfanos sin resolución de financiación en el SNS.
Definición: Porcentaje (%) del total de CC.AA. que hayan utilizado, durante el periodo 2014 a 2022, el procedimiento previsto para el uso de medicamentos en situaciones especiales, medicamentos de uso compasivo o medicamentos extranjeros para tener acceso a medicamentos huérfanos sin resolución de financiación en el SNS.
Justificación: Gran parte de las EERR. precisan de tratamientos huérfanos no financiados o del uso de medicación fuera de las indicaciones terapéuticas recogidas en ficha técnica (uso compasivo). Para la utilización y financiación de estos recursos terapéuticos por el sistema sanitario público es necesario procedimientos administrativos especiales. Por este motivo, conocer qué CC.AA. han utilizado estos procedimientos para el uso de medicamentos ayudaría a proponer mejoras en la asistencia sanitaria de pacientes con EERR.
Categoría del indicador: De estructura.
Indicador de respuesta: Sí/No.
Fórmula de cálculo: $[a / b] * 100.$ a) Número de CC.AA. que hayan utilizado el procedimiento previsto para el uso de medicamentos en situaciones especiales, medicamentos de uso compasivo o medicamentos extranjeros para tener acceso a medicamentos huérfanos sin resolución de financiación en el SNS, durante el periodo 2014 a 2022. b) Número total de CC.AA. (19).
Población: No aplicable.
Fuente de datos: Cuestionario.
Desagregación: CC.AA.
Periodicidad de medición: Actualización de información en el periodo de medición solicitado.
Estándar: 100%.
Indicaciones adicionales y referencias:

O11.2 CC.AA. con mecanismos de control de uso y seguimiento de efectividad y seguridad para medicamentos huérfanos en condiciones diferentes a las autorizadas en ficha técnica.
Definición: Porcentaje (%) del total de CC.AA. con mecanismos de control de uso y seguimiento de efectividad y seguridad para medicamentos huérfanos en condiciones diferentes a las autorizadas en ficha técnica.
Justificación: Gran parte de las EERR. precisan de tratamientos con mecanismos de control de uso y seguimiento de efectividad y seguridad. Por este motivo, conocer qué CC.AA. implementan adecuadamente estos mecanismos ayudaría a proponer mejoras en la asistencia sanitaria de pacientes con EERR.
Categoría del indicador: De estructura.
Indicador de respuesta: Sí/No.
Fórmula de cálculo: $[a / b] * 100.$ a) Número de CC.AA. con mecanismo de control de uso y seguimiento de efectividad y seguridad para medicamentos huérfanos en condiciones diferentes a las autorizadas en ficha técnica. b) Número total de CC.AA. (19).
Población: No aplicable.
Fuente de datos: Cuestionario.
Desagregación: CC.AA.
Periodicidad de medición: Actualización de información en el periodo de medición solicitado.
Estándar: 100%.
Indicaciones adicionales y referencias:

Objetivo 12: Potenciar la investigación y el desarrollo de medicamentos huérfanos y tratamiento de alta complejidad.

O12.1 CC.AA. con centros que participan en Ensayos Clínicos para el desarrollo de medicamentos huérfanos y tratamientos de EERR.
Definición: Porcentaje (%) del total de CC.AA. con centros que participan en Ensayos Clínicos para el desarrollo de medicamentos huérfanos y tratamientos de EERR., durante el período de 2014 a 2022.
Justificación: La realización de Ensayos Clínicos es necesaria para el desarrollo de nuevos tratamientos que satisfagan las necesidades no cubiertas de los pacientes con EERR. Por este motivo, conocer el Número de CC.AA. que participan en estos estudios es fundamental para proponer recomendaciones para potenciar la investigación y desarrollo de estos medicamentos.
Categoría de indicador: De estructura.
Indicador de respuesta: Sí/No.
Fórmula de cálculo: $[a / b] * 100.$ a) Número de CC.AA. con centros que participan en Ensayos Clínicos para el desarrollo de medicamentos huérfanos y tratamientos de EERR., durante el período 2014 a 2022. b) Número total de CC.AA. (19).
Población: No aplicable
Fuente de datos: EU Clinical Trials Register, ClinicalTrials.gov, y Registro Español de Estudios Clínicos (REEC).
Desagregación: CC.AA.
Periodicidad de medición: Anual.
Estándar: No aplicable.
Indicaciones adicionales y referencias:

O12.2 Ensayos Clínicos para el desarrollo de medicamentos huérfanos y tratamientos de EERR.
Definición: Número de Ensayos Clínicos para el desarrollo de medicamentos huérfanos y tratamientos de EERR., durante el período de 2014 a 2022.
Categoría de indicador: De proceso.
Justificación: La realización de Ensayos Clínicos es necesaria para el desarrollo de nuevos tratamientos que satisfagan las necesidades no cubiertas de los pacientes con EERR. Por este motivo, conocer el número de estos estudios que se realizan en las distintas CC.AA. es fundamental para proponer recomendaciones para potenciar la investigación y desarrollo de estos medicamentos.
Fórmula de cálculo: Número absoluto de Ensayos Clínicos, en marcha durante el período de 2014 a 2022, para el desarrollo de medicamentos huérfanos y tratamientos de EERR., realizados en algún centro sanitario de alguna CC.AA.
Población: No aplicable.
Fuente de datos: EU Clinical Trials Register, ClinicalTrials.gov, y Registro Español de Estudios Clínicos (REEC).
Desagregación: CC.AA.
Periodicidad de medición: Anual.
Estándar: No aplicable.
Indicaciones adicionales y referencias:

O12.3 Ensayos Clínicos para el desarrollo de medicamentos huérfanos y tratamientos de EE.RR. en Fase 1.

Definición: Número de Ensayos Clínicos para el desarrollo de medicamentos huérfanos y tratamientos de EE.RR. en Fase 1, durante el período de 2014 a 2022.

Categoría de indicador: De proceso.

Justificación: La realización de Ensayos Clínicos es necesaria para el desarrollo de nuevos tratamientos que satisfagan las necesidades no cubiertas de los pacientes con EE.RR. Por este motivo, conocer el número de estos estudios que se realizan en las distintas CC.AA. es fundamental para proponer recomendaciones para potenciar la investigación y desarrollo de estos medicamentos.

Fórmula de cálculo: Número absoluto de Ensayos Clínicos en Fase 1, en marcha durante el período de 2014 a 2022, para el desarrollo de medicamentos huérfanos y tratamientos de EE.RR., realizados en algún centro sanitario de alguna CC.AA.

Población: No aplicable.

Fuente de datos: EU Clinical Trials Register, ClinicalTrials.gov, y Registro Español de Estudios Clínicos (REEC).

Desagregación: CC.AA.

Periodicidad de medición: Anual.

Estándar: No aplicable.

Indicaciones adicionales y referencias:

O12.4 Ensayos Clínicos para el desarrollo de medicamentos huérfanos y tratamientos de EE.RR. en Fase 2.

Definición: Número de Ensayos Clínicos para el desarrollo de medicamentos huérfanos y tratamientos de EE.RR. en Fase 2, durante el período de 2014 a 2022.

Categoría de indicador: De proceso.

Justificación: La realización de Ensayos Clínicos es necesaria para el desarrollo de nuevos tratamientos que satisfagan las necesidades no cubiertas de los pacientes con EE.RR. Por este motivo, conocer el número de estos estudios que se realizan en las distintas CC.AA. es fundamental para proponer recomendaciones para potenciar la investigación y desarrollo de estos medicamentos.

Fórmula de cálculo: Número absoluto de Ensayos Clínicos en Fase 2, en marcha durante el período de 2014 a 2022, para el desarrollo de medicamentos huérfanos y tratamientos de EE.RR., realizados en algún centro sanitario de alguna CC.AA.

Población: No aplicable

Fuente de datos: EU Clinical Trials Register, ClinicalTrials.gov, y Registro Español de Estudios Clínicos (REEC).

Desagregación: CC.AA.

Periodicidad de medición: Anual.

Estándar: No aplicable.

Indicaciones adicionales y referencias:

O12.5 Ensayos Clínicos para el desarrollo de medicamentos huérfanos y tratamientos de EE.RR. en Fase 3.

Definición: Número de Ensayos Clínicos para el desarrollo de medicamentos huérfanos y tratamientos de EE.RR. en Fase 3, durante el período de 2014 a 2022.

Categoría de indicador: De proceso.

Justificación: La realización de Ensayos Clínicos es necesaria para el desarrollo de nuevos tratamientos que satisfagan las necesidades no cubiertas de los pacientes con EE.RR. Por este motivo, conocer el número de estos estudios que se realizan en las distintas CC.AA. es fundamental para proponer recomendaciones para potenciar la investigación y desarrollo de estos medicamentos.

Fórmula de cálculo: Número absoluto de Ensayos Clínicos en Fase 3, en marcha durante el período de 2014 a 2022, para el desarrollo de medicamentos huérfanos y tratamientos de EE.RR., realizados en algún centro sanitario de alguna CC.AA.

Población: No aplicable

Fuente de datos: EU Clinical Trials Register, ClinicalTrials.gov, y Registro Español de Estudios Clínicos (REEC).

Desagregación: CC.AA.

Periodicidad de medición: Anual.

Estándar: No aplicable.

Indicaciones adicionales y referencias:

O12.6 Ensayos Clínicos para el desarrollo de medicamentos huérfanos y tratamientos de EE.RR. en Fase 4.

Definición: Número de Ensayos Clínicos para el desarrollo de medicamentos huérfanos y tratamientos de EE.RR. en Fase 4, durante el período de 2014 a 2022.

Categoría de indicador: De proceso.

Justificación: La realización de Ensayos Clínicos es necesaria para el desarrollo de nuevos tratamientos que satisfagan las necesidades no cubiertas de los pacientes con EE.RR. Por este motivo, conocer el número de estos estudios que se realizan en las distintas CC.AA. es fundamental para proponer recomendaciones para potenciar la investigación y desarrollo de estos medicamentos.

Fórmula de cálculo: Número absoluto de Ensayos Clínicos en Fase 4, en marcha durante el período de 2014 a 2022, para el desarrollo de medicamentos huérfanos y tratamientos de EE.RR., realizados en algún centro sanitario de alguna CC.AA.

Población: No aplicable.

Fuente de datos: EU Clinical Trials Register, ClinicalTrials.gov, y Registro Español de Estudios Clínicos (REEC).

Desagregación: CC.AA.

Periodicidad de medición: Anual.

Estándar: No aplicable.

Indicaciones adicionales y referencias:

Línea estratégica 5: Atención sociosanitaria

Objetivo 16 Fomentar las campañas de sensibilización hacia las EE.RR. para profesionales de la salud, de la educación, del ámbito social y laboral y ciudadanía en general, contribuyendo a generar visibilidad y aumentar su reconocimiento.

O16.1 CC.AA. que han realizado alguna acción informativa dirigida a la ciudadanía para informar y sensibilizar sobre las EE.RR. en el periodo 2014-2022.
Definición: Porcentaje (%) del total de CC.AA. que han realizado alguna acción informativa dirigida a la ciudadanía para informar y sensibilizar sobre las EE.RR. durante el periodo 2014 a 2022.
Justificación: Conocer cuántas CC.AA. realizan acciones informativas es una información fundamental para fomentar las campañas de sensibilización hacia las mismas.
Categoría de indicador: De estructura.
Indicador de respuesta: Sí/No.
Fórmula de cálculo: $[a / b] * 100.$ a) Número de CC.AA. que han realizado alguna acción informativa dirigida a la ciudadanía para informar y sensibilizar sobre las EE.RR., durante el periodo 2014 a 2022. b) Número total de CC.AA. (19).
Población: No aplicable.
Fuente de datos: Cuestionario.
Desagregación: CC.AA.
Periodicidad de medición: Actualización de información en el periodo de medición solicitado.
Estándar: 100%.
Indicaciones adicionales y referencias:

O16.2 CC.AA. que han realizado alguna acción informativa dirigida a los profesionales para informar y sensibilizar sobre las EE.RR. en el periodo 2014-2022.
Definición: Porcentaje (%) del total de CC.AA. que han realizado alguna acción informativa dirigida a los profesionales (de la salud, de la educación, del ámbito social y laboral) para informar y sensibilizar sobre las EE.RR. durante el periodo 2014 a 2022.
Justificación: Conocer cuántas CC.AA. realizan acciones informativas es una información fundamental para fomentar las campañas de sensibilización hacia las mismas.
Categoría de indicador: De estructura.
Indicador de respuesta: Sí/No.
Fórmula de cálculo: $[a / b] * 100$ a) Número de CC.AA. que han realizado alguna acción informativa dirigida a los profesionales (de la salud, de la educación, del ámbito social y laboral) para informar y sensibilizar sobre las EE.RR., durante el periodo 2014 a 2022. b) Número total de CC.AA. (19).
Población: No aplicable.
Fuente de datos: Cuestionario.
Desagregación: CC.AA.
Periodicidad de medición: Actualización de información en el periodo de medición solicitado.
Estándar: 100%.
Indicaciones adicionales y referencias:

O16.3 CC.AA. que han realizado cursos de formación sobre EE.RR. a los profesionales sanitarios en el periodo 2014-2022.

Definición: Porcentaje (%) del total de CC.AA. que han realizado algún curso de formación sobre EE.RR. dirigido a los profesionales (de la salud, de la educación, del ámbito social y laboral) durante el periodo 2014 a 2022.

Justificación: Conocer cuántas CC.AA. realizan cursos de formación sobre EE.RR. dirigido a los profesionales es una información fundamental para fomentar el conocimiento y la sensibilización sobre las mismas entre la comunidad profesional.

Categoría de indicador: De estructura.

Indicador de respuesta: Sí/No.

Fórmula de cálculo:

$[a / b] * 100$.

a) Número de CC.AA. que han realizado algún curso de formación sobre EE.RR. dirigido a los profesionales (de la salud, de la educación, del ámbito social y laboral) durante el periodo 2014 a 2022.

b) Número total de CC.AA. (19).

Población: No aplicable.

Fuente de datos: Cuestionario.

Desagregación: CC.AA.

Periodicidad de medición: Actualización de información en el periodo de medición solicitado.

Estándar: 100%.

Indicaciones adicionales y referencias:

O16.4 CC.AA. con entornos de colaboración con las personas afectadas o con las asociaciones de pacientes con EE.RR.

Definición: Porcentaje (%) del total de CC.AA. con entornos de colaboración con las personas afectadas o con las asociaciones de pacientes con EE.RR.

Categoría de indicador: De estructura.

Justificación: La colaboración con los pacientes y las asociaciones que los representan es fundamental para una adecuada asistencia sanitaria de las EE.RR. Conocer cuántas CC.AA. cuentan con entornos de colaboración ayudaría a fomentar el conocimiento de las mismas.

Indicador de respuesta: Sí/No.

Fórmula de cálculo:

$[a / b] * 100$.

a) Número de CC.AA. con entornos de colaboración con las personas afectadas o con las asociaciones de pacientes con EE.RR.

b) Número total de CC.AA. (19).

Población: No aplicable.

Fuente de datos: Cuestionario.

Desagregación: CC.AA.

Periodicidad de medición: Actualización de información en el periodo de medición solicitado.

Estándar: 100%.

Indicaciones adicionales y referencias:

Línea estratégica 6: Investigación

Objetivo 19 Apoyar las iniciativas en la investigación epidemiológica, clínica, básica y traslacional sobre EE.RR.

O19.1 CC.AA. con algún centro y/o grupo de investigación sobre EE.RR. a nivel autonómico.
Definición: Porcentaje (%) del total de CC.AA. con algún centro y/o grupo de investigación sobre EE.RR. a nivel autonómico.
Justificación: Conocer cuántas CC.AA. tienen algún centro y/o grupo de investigación es necesario para poder proponer recomendaciones que apoyen nuevas iniciativas de investigación.
Categoría del indicador: De estructura.
Indicador de respuesta: Sí/No.
Fórmula de cálculo: [a / b] * 100. a) Número de CC.AA. con algún centro y/o grupo de investigación sobre EE.RR. a nivel autonómico. b) Número total de CC.AA. (19).
Población: No aplicable.
Fuente de datos: Cuestionario.
Desagregación: CC.AA.
Periodicidad de medición: Actualización de información en el periodo de medición solicitado.
Estándar: 100%.
Indicaciones adicionales y referencias:

O19.2 Centros y/o grupos de investigación a nivel autonómico sobre EE.RR.
Definición: Número total de centros y/o grupos de investigación a nivel autonómico sobre EE.RR. en las distintas CC.AA.
Justificación: Conocer cuántos centros y/o grupos de investigación existen es necesario para poder proponer recomendaciones que apoyen nuevas iniciativas de investigación.
Categoría del indicador: De estructura.
Indicador de respuesta: Sí/No
Fórmula de cálculo: Número absoluto de centros y/o grupos de investigación a nivel autonómico sobre EE.RR., activos en el período 2014 a 2022.
Población: No aplicable.
Fuente de datos: Cuestionario.
Desagregación: CC.AA.
Periodicidad de medición: Actualización de información en el periodo de medición solicitado.
Estándar: No aplicable.
Indicaciones adicionales y referencias:

Línea estratégica 7: Formación

Objetivo 24: Realizar programas de formación dirigidos a asociaciones, a los familiares y/o persona cuidadora y a las personas afectadas en materia de cuidados y autocuidados, así como en prevención de las situaciones de dependencia.

O24.1 CC.AA. con programas de formación dirigidos a personas cuidadoras y/o familiares de pacientes con EE.RR.
Definición: Porcentaje (%) del total de CC.AA. con programas de formación dirigidos a personas cuidadoras y/o familiares de pacientes con EE.RR. durante el periodo 2014-2022.
Justificación: Conocer cuántas CC.AA. disponen de programas de formación dirigidos a personas cuidadoras y/o familiares es una información útil para proponer mejoras para implementar nuevos programas de formación o ampliar los ya existentes.
Categoría del indicador: De estructura.
Indicador de respuesta: Sí/No.
Fórmula de cálculo: [a] / b] * 100. a) Número de CC.AA. con programas de formación dirigidos a personas cuidadoras y/o familiares de pacientes con EE.RR. en el periodo 2014 a 2022. b) Número total de CC.AA. (19).
Población: No aplicable.
Fuente de datos: Cuestionario.
Desagregación: CC.AA.
Periodicidad de medición: Actualización de información en el periodo de medición solicitado.
Estándar: 100%.
Indicaciones adicionales y referencias:

O24.2 CC.AA. con guías de información dirigidas a personas cuidadoras y/o familiares de pacientes con EE.RR.
Definición: Porcentaje (%) del total de CC.AA. con guías de información dirigidas a personas cuidadoras y/o familiares de pacientes con EE.RR. durante el periodo 2014-2022.
Justificación: Conocer cuántas CC.AA. disponen de guías de información dirigidas a personas cuidadoras y/o familiares es una información útil para proponer mejoras para implementar nuevas guías de información o ampliar los ya existentes.
Categoría del indicador: De estructura.
Indicador de respuesta: Sí/No.
Fórmula de cálculo: [a] / b] * 100. a) Número de CC.AA. con guías de información dirigidas a personas cuidadoras y/o familiares de pacientes con EE.RR. en el periodo 2014 a 2022. b) Número total de CC.AA. (19).
Población: No aplicable.
Fuente de datos: Cuestionario.
Desagregación: CC.AA.
Periodicidad de medición: Actualización de información en el periodo de medición solicitado.
Estándar: 100%.
Indicaciones adicionales y referencias:

O24.3 CC.AA. con cursos y/o jornadas dirigidos a personas cuidadoras y/o familiares de pacientes con EE.RR.
Definición: Porcentaje (%) del total de CC.AA. con cursos y/o jornadas dirigidas a personas cuidadoras y/o familiares de pacientes con EE.RR. durante el periodo 2014-2022.
Justificación: Conocer cuántas CC.AA. disponen de cursos y/o jornadas dirigidas a personas cuidadoras y/o familiares es una información útil para proponer mejoras para implementar nuevos cursos y/o jornadas o ampliar los ya existentes.
Categoría del indicador: De estructura.
Indicador de respuesta: Sí/No.
Fórmula de cálculo: [a) / b)] * 100. a) Número de CC.AA. con cursos y/o jornadas dirigidas a personas cuidadoras y/o familiares de pacientes con EE.RR. en el periodo 2014 a 2022. b) Número total de CC.AA. (19).
Población: No aplicable.
Fuente de datos: Cuestionario.
Desagregación: CC.AA.
Periodicidad de medición: Actualización de información en el periodo de medición solicitado.
Estándar: 100%.
Indicaciones adicionales y referencias:

B. TABLAS DE DATOS

SITUACIÓN DE LAS EE.RR. EN ESPAÑA

Fuente: Informes 2021 y 2022 del Registro Estatal de Enfermedades Raras (ReeR)

Tabla B1. Número de casos vivos a 1 de enero de 2020 según sexo.

Enfermedad Rara	Hombre	Mujer	Total
Ataxia de Friedreich	300	352	652
Atrofia Muscular Espinal Proximal	278	240	518
Complejo Esclerosis Tuberosa	906	1000	1906
Displasia Renal	1049	644	1693
Distrofia Miotónica de Steinert	1771	1863	3634
Enfermedad de Fabry	190	202	392
Enfermedad de Gaucher	116	94	210
Enfermedad de Huntington	715	884	1599
Enfermedad de Niemann Pick	46	28	74
Enfermedad de Rendu Osler	574	833	1407
Enfermedad de Wilson	492	401	893
Esclerosis Lateral Amiotrófica	1193	895	2088
Fenilcetonuria	627	774	1401
Fibrosis Quística	1587	1559	3146
Hemofilia A	2760	418	3178
Osteogénesis Imperfecta	568	626	1194
Síndrome de Angelman	164	166	330
Síndrome de Beckwith Wiedemann	173	144	317
Síndrome de Goodpasture	171	218	389
Síndrome de Marfan	827	739	1566
Síndrome de Prader Willi	426	407	833
Síndrome de X Frágil	762	215	977

Fuente: Informe ReeR 2022.

Tabla B2. Casos fallecidos según sexo (2010-2019).

Enfermedad Rara	Hombre	Mujer	Total
Ataxia de Friedreich	74	70	144
Atrofia Muscular Espinal Proximal	68	59	127
Complejo Esclerosis Tuberosa	52	53	105
Displasia Renal	27	23	50
Distrofia Miotónica de Steinert	508	381	889
Enfermedad de Fabry	26	17	43
Enfermedad de Gaucher	7	7	14
Enfermedad de Huntington	383	416	799
Enfermedad de Niemann Pick	7	11	18
Enfermedad de Rendu Osler	130	124	254
Enfermedad de Wilson	29	25	54
Esclerosis Lateral Amiotrófica	2557	2221	4778
Fenilcetonuria	5	3	8
Fibrosis Quística	122	122	244
Hemofilia A	177	35	212
Osteogénesis Imperfecta	30	31	61
Síndrome de Angelman	5	6	11
Síndrome de Beckwith Wiedemann	7	9	16
Síndrome de Goodpasture	103	80	183
Síndrome de Marfan	68	43	111
Síndrome de Prader Willi	21	23	44
Síndrome de X Frágil	16	4	20

Fuente: Informe ReeR 2022.

Tabla B3. Casos vivos a 1 de enero de 2020 por enfermedad y grupo de edad.

Enfermedad	<1	1a4	5a9	10-14	15a19	20a24	25a29	30a34	35a39	40a44	45a49	50a54	55a59	60a64	65a69	70a74	75a79	80a84	>84	Total
Ataxia de Friedreich	0	1	5	20	28	30	30	40	60	83	62	76	56	59	44	30	15	10	3	652
Atrofia Muscular Espinal Proximal	7	54	66	65	63	33	27	31	28	21	30	24	17	19	9	9	5	5	5	518
Complejo Esclerosis Tuberosa	1	57	136	153	151	131	128	163	207	225	166	135	85	65	48	27	16	10	2	1,906
Displasia Renal	23	326	461	373	192	90	50	41	34	29	18	12	9	11	3	7	6	5	3	1,693
Distrofia Miotónica de Steinert	3	17	49	82	103	146	164	205	338	509	494	500	370	280	186	104	51	22	11	3,634
Enfermedad de Fabry	0	2	9	13	20	11	18	26	28	32	52	43	51	31	18	21	9	4	4	392
Enfermedad de Gaucher	0	3	9	7	6	8	10	11	19	17	21	19	24	21	9	9	9	5	3	210
Enfermedad de Huntington	0	1	2	1	3	5	13	70	96	142	176	172	223	195	148	139	104	62	47	1,599
Enfermedad de Niemann Pick	0	7	10	4	1	8	4	5	3	9	3	1	5	4	2	3	2	1	2	74
Enfermedad de Rendu Osler	1	5	13	26	33	40	45	54	76	116	133	127	149	164	136	128	70	55	36	1,407
Enfermedad de Wilson	0	1	19	58	60	71	81	80	95	110	93	67	56	42	23	21	12	1	3	893
Esclerosis Lateral Amiotrófica	0	0	0	1	1	2	12	24	33	86	131	182	231	261	306	319	246	145	108	2,088
Fenilcetonuria	25	159	293	275	168	128	98	72	60	49	44	17	7	1	3	2	0	0	0	1,401
Fibrosis Quística	26	361	584	335	294	291	269	233	222	167	119	84	58	37	20	16	11	9	10	3,146
Hemofilia A	9	105	201	288	243	230	226	255	263	266	241	178	178	165	103	81	69	39	38	3,178
Osteogénesis Imperfecta	3	35	81	123	112	77	72	70	85	120	99	69	87	56	36	33	20	4	12	1,194
Síndrome de Angelman	0	24	58	66	53	45	29	27	13	6	6	1	1	0	0	0	0	0	0	330
Síndrome de Beckwith Wiedemann	6	46	67	68	42	23	15	10	5	5	12	5	6	1	1	3	0	0	2	317
Síndrome de Goodpasture	0	0	1	3	8	6	13	22	17	17	24	24	37	37	45	40	30	35	30	389
Síndrome de Marfan	0	25	67	117	107	135	124	134	141	153	184	125	82	73	41	33	15	7	3	1,566
Síndrome de Prader Willi	1	106	155	141	109	85	70	40	46	41	21	9	3	3	2	1	0	0	0	833
Síndrome de X Frágil	1	29	113	149	141	127	98	84	58	55	30	24	20	14	10	13	8	1	2	977

Fuente: Informe ReeR 2022.

Tabla B4. Fallecidos por enfermedad y grupo de edad (2010-2019).

Enfermedad	<1	1a4	5a9	10a14	15-19	20-24	25-29	30-34	35-39	40-44	45-49	50-54	55-59	60-64	65-69	70-74	75-79	80-84	>84	Total
Ataxia de Friedreich	0	0	0	0	3	1	3	8	8	9	16	20	14	13	16	9	8	10	6	144
Atrofia Muscular Espinal Proximal	60	17	4	3	3	5	3	2	1	2	0	2	1	3	1	7	5	2	6	127
Complejo Esclerosis Tuberosa	0	1	1	0	1	1	6	10	5	11	11	9	10	6	6	13	3	6	5	105
Displasia Renal	11	5	7	1	1	1	1	0	1	0	2	2	3	2	2	5	2	2	2	50
Distrofia Miotónica de Steinert	1	2	1	4	5	1	4	11	14	50	70	109	164	147	142	92	33	26	13	889
Enfermedad de Fabry	0	0	0	0	0	0	0	1	0	2	0	5	4	4	6	6	4	8	3	43
Enfermedad de Gaucher	1	0	0	0	0	0	0	0	0	1	0	2	1	1	1	3	1	0	3	14
Enfermedad de Huntington	0	0	0	1	1	2	3	8	26	44	59	53	91	95	90	109	69	82	66	799
Enfermedad de Niemann Pick	0	8	4	0	0	0	0	0	0	1	0	1	0	0	2	0	1	0	1	18
Enfermedad de Rendu Osler	0	2	1	0	0	2	0	1	2	1	4	8	8	17	21	30	49	57	51	254
Enfermedad de Wilson	0	0	0	0	2	1	2	3	1	7	8	6	7	4	2	4	3	2	2	54
Esclerosis Lateral Amiotrófica	0	0	0	0	1	3	3	7	33	82	143	283	395	562	724	796	834	609	303	4,778
Fenilcetonuria	1	0	1	0	0	0	0	0	0	0	2	2	1	0	0	0	0	0	1	8
Fibrosis Quística	5	3	7	3	20	40	41	29	27	11	8	6	8	4	3	3	10	10	6	244
Hemofilia A	0	0	2	2	1	1	3	4	4	8	9	13	21	21	19	18	30	22	34	212
Osteogénesis Imperfecta	2	0	1	0	1	3	1	2	1	2	5	1	5	4	7	6	9	8	3	61
Síndrome de Angelman	0	1	0	0	3	3	1	1	1	0	0	1	0	0	0	0	0	0	0	11
Síndrome de Beckwith Wiedemann	1	0	0	2	0	1	0	2	3	1	0	1	0	1	0	1	1	2	0	16
Síndrome de Goodpasture	0	0	0	0	0	1	0	1	3	1	4	6	7	8	18	25	32	30	47	183
Síndrome de Marfan	5	2	0	2	0	1	4	6	13	11	7	15	17	8	4	8	3	3	2	111
Síndrome de Prader Willi	3	2	3	2	4	5	3	5	6	7	1	0	1	1	1	0	0	0	0	44
Síndrome de X Frágil	0	0	0	0	0	0	1	0	1	0	0	2	3	2	5	2	2	0	2	20

Fuente: Informe ReeR 2022.

Tabla B5. Casos notificados al ReeR según CC.AA., declarante y año de captación.

CC.AA.	antes 2010	2010	2011	2012	2013	2014	2015	2016	2017	2018	Total
Andalucía	3.262	469	467	447	437	451	404	360	331	289	6.917
Aragón									31	428	459
Canarias	7	130	85	82	100	93	87	82	54	94	814
Castilla y León	470	333	227	264	205	221	217	206	218	168	2.529
Cataluña	1.075	391	271	244	223	226	189	213	277	280	3.389
Comunitat Valenciana	720	311	364	320	407	423	300	418	330	296	3.889
Galicia	222	45	27	28	43	27	11	12	13	871	1.299
Madrid	3.090	503	507	449	467	458	463	547	548	651	7.683
Murcia	631	108	130	99	134	79	81	70	73	78	1.483
Navarra	531	34	37	41	56	44	75	42	41	32	933
País Vasco							32	81	322	248	683
La Rioja		116	2	3	26	31	26	35	31	30	300

Fuente: Informe ReeR 2021.

Fuente: Registro de Actividad de Atención Especializada – Conjunto Mínimo Básico de Datos (RAE-CMBD)

Tabla B6. Número de ingresos hospitalarios por año, según su procedencia.

Procedencia	2016	2017	2018	2019	2020	2016-20
10 Atención Primaria	739	1.183	1.383	1.237	2.595	7.137
21 Servicios del propio hospital: Urgencias.	31.760	36.501	38.680	40.810	39.072	186.823
22 Servicios del propio hospital: Cirugía ambulatoria	2.297	2.868	3.125	3.315	2.572	14.177
23 Servicios del propio hospital: Hospital de día médico.	296	314	407	621	339	1.977
24 Servicios del propio hospital: Hospitalización.	637	666	893	902	856	3.954
25 Servicios del propio hospital: Hospitalización a domicilio.	38	55	71	77	86	327
26 Serv. del propio hospital: Proced. de especial complejidad	148	195	323	258	245	1.169
27 Servicios del propio hospital: Consultas.	8.289	9.012	10.390	11.107	8.800	47.598
28 Otros servicios	4.036	4.655	7.199	8.034	8.259	32.183
30 Servicios de otro hospital/centro sanitario	2.906	3.241	3.070	3.383	2.988	15.588
40 Por iniciativa del paciente.	3.393	4.420	9.008	10.143	6.010	32.974
50 Emergencias médicas.	239	821	763	906	881	3.610
60 Centro sociosanitario.	48	61	63	72	103	347
70 Por orden judicial.	0	0	2	1	1	4
80 Otros.	1.105	1.475	1.513	1.243	1.267	6.603
90 Desconocido	2.023	1.156	2.416	2.030	451	8.076
Total general	57.398	65.983	78.510	83.287	73.821	358.999

Fuente: RAE-CMDB. Nota: Información correspondiente al indicador O2.4 del informe.

Tabla B7. Altas hospitalarias de pacientes con EE.RR. por cada 10.000 habitantes.

Enfermedad	Domicilio	Traslado		Alta Volunt.	Trasl. C. Sociosan.	Otros	Desco- nocado	Éxitus	Total
		Otro Hosp.							
Encefalitis límbica por anticuerpos anti-receptor NMDA	0,2303	0,0338	0,0000	0,0169	0,0021	0,0000	0,2641	0,5472	
Síndrome carcinoide	0,7501	0,0423	0,0063	0,0085	0,0148	0,0000	0,4479	1,2698	
Esclerosis lateral amiotrófica	8,7894	0,4859	0,0380	0,3402	0,2324	0,0190	3,9848	13,8897	
Enfermedad de Huntington	2,4065	0,1585	0,0254	0,2641	0,0761	0,0063	0,5937	3,5305	
Inmunodeficiencia combinada grave	0,2747	0,0211	0,0000	0,0021	0,0042	0,0000	0,0528	0,3550	
Enfermedad de Niemann-Pick tipo C	0,0592	0,0042	0,0000	0,0000	0,0000	0,0000	0,0106	0,0739	
Distrofia miotónica de Steinert	5,7194	0,3169	0,0401	0,1585	0,1585	0,0211	1,0374	7,4519	
Medulloblastoma	1,7896	0,2282	0,0148	0,0401	0,0401	0,0000	0,3381	2,4509	
Ataxia de Friedreich	1,6142	0,0803	0,0106	0,0782	0,0275	0,0021	0,2726	2,0854	
Miocardopatía dilatada	155,5821	11,0437	1,2529	3,7101	3,8348	0,3719	25,3877	201,1833	
Colangitis biliar primaria	8,8422	0,3296	0,0359	0,2493	0,2366	0,0211	1,2783	10,9930	
Linfedema primario	21,1177	1,0036	0,1416	0,9423	0,7501	0,0465	2,8692	26,8709	
Esclerosis sistémica	10,8663	0,4226	0,0423	0,2641	0,3909	0,0169	1,4219	13,4249	
Anemia de Fanconi	0,6930	0,0549	0,0021	0,0106	0,0211	0,0021	0,0909	0,8747	
Enfermedad de Rendu-Osler (Telangiectasia hemorrágica hereditaria)	2,6896	0,1352	0,0254	0,0718	0,1247	0,0042	0,3528	3,4038	
Tumor maligno del pene	4,7940	0,1585	0,0148	0,1162	0,1035	0,0021	0,5916	5,7807	
Síndrome de Goodpasture	8,5358	0,4162	0,0423	0,2451	0,2197	0,0063	0,9782	10,4437	
Arteritis de células gigantes	13,9383	0,5345	0,0465	0,6360	0,4817	0,0275	1,6184	17,2829	
Distrofia muscular de Duchenne	3,7756	0,1479	0,0211	0,0993	0,0592	0,0021	0,3845	4,4898	
Hemocromatosis hereditaria asociada al gen HFE	4,2172	0,1986	0,0296	0,0507	0,0739	0,0106	0,4268	5,0074	
Síndrome de Lynch	0,6212	0,0190	0,0042	0,0085	0,0063	0,0000	0,0613	0,7205	
Atrofia muscular espinal proximal	0,9550	0,0613	0,0063	0,0169	0,0106	0,0021	0,0909	1,1430	
Sordera neurosensorial no síndrómica autosómica recesiva tipo DFNB	29,8352	1,0395	0,1183	1,0754	0,7543	0,0465	2,7741	35,6434	
Epidermólisis ampollosa simple	0,0528	0,0000	0,0000	0,0021	0,0000	0,0000	0,0042	0,0592	
Enfermedad de Charcot-Marie-Tooth	6,1335	0,3000	0,0444	0,1838	0,1796	0,0085	0,5029	7,3526	
Déficit de alfa1-antritripsina	3,6573	0,1373	0,0085	0,0296	0,0423	0,0296	0,2747	4,1792	
Neurofibromatosis tipo 1	3,6700	0,1352	0,0127	0,0507	0,0782	0,0106	0,2768	4,2341	
Enfermedad de Gaucher	0,2789	0,0148	0,0021	0,0021	0,0063	0,0021	0,0211	0,3275	
Lupus eritematoso sistémico	20,0571	0,6972	0,1500	0,2683	0,5029	0,0211	1,3015	22,9981	
Hernia diafragmática congénita	1,2783	0,0951	0,0042	0,0148	0,0275	0,0021	0,0803	1,5022	
Acondroplasia	1,0036	0,0401	0,0042	0,0085	0,0127	0,0021	0,0592	1,1304	
Hemofilia A	4,6038	0,1838	0,0507	0,0570	0,1078	0,0148	0,2535	5,2715	
Síndrome de Turner	1,5233	0,0613	0,0085	0,0190	0,0232	0,0000	0,0824	1,7177	
Hiperinsulinismo familiar	4,8447	0,1035	0,0148	0,0380	0,0169	0,0063	0,2514	5,2757	
Discinesia ciliar primaria	0,1458	0,0085	0,0000	0,0042	0,0106	0,0021	0,0085	0,1796	
Acromatopsia	0,0380	0,0000	0,0021	0,0000	0,0042	0,0000	0,0021	0,0465	
Fiebre mediterránea familiar	0,6106	0,0232	0,0063	0,0085	0,0148	0,0021	0,0317	0,6972	
Complejo esclerosis tuberosa	1,6269	0,0570	0,0063	0,0254	0,0423	0,0042	0,0803	1,8424	
Síndrome de Prader-Willi	2,8629	0,1268	0,0232	0,0380	0,0359	0,0106	0,1373	3,2347	
Síndrome del cromosoma X frágil	0,7479	0,0275	0,0063	0,0169	0,0211	0,0021	0,0359	0,8578	
Glomerulonefritis: síndrome de Denys-Drash	1,0163	0,0380	0,0085	0,0021	0,0127	0,0021	0,0444	1,1240	
Síndrome de Ehlers-Danlos	0,9318	0,0359	0,0127	0,0063	0,0169	0,0000	0,0401	1,0437	
Fibrosis quística	5,2546	0,2303	0,0423	0,0275	0,1225	0,0127	0,2240	5,9138	
Enfermedad de Fabry	0,6846	0,0380	0,0042	0,0169	0,0106	0,0000	0,0296	0,7839	
Artritis idiopática juvenil	0,5219	0,0190	0,0021	0,0106	0,0063	0,0000	0,0211	0,5810	
Osteogenesis imperfecta	1,3776	0,0549	0,0169	0,0148	0,0169	0,0021	0,0549	1,5381	
Síndrome de Marfan	3,8961	0,1479	0,0106	0,0486	0,0718	0,0085	0,1542	4,3376	
Enfermedad de Wilson	1,6480	0,0887	0,0127	0,0190	0,0190	0,0042	0,0655	1,8572	
Síndrome de Beckwith Wiedemann / Síndrome de Sotos	0,4965	0,0254	0,0021	0,0042	0,0042	0,0000	0,0190	0,5514	
Fenilcetonuria	0,7627	0,0211	0,0021	0,0190	0,0063	0,0000	0,0275	0,8388	
Xeroderma pigmentosum	0,3275	0,0042	0,0021	0,0085	0,0021	0,0000	0,0106	0,3550	
Catarata no síndrómica de inicio temprano	2,0135	0,0507	0,0042	0,0169	0,0232	0,0021	0,0549	2,1656	
Atresia esofágica	1,4473	0,2345	0,0021	0,0106	0,0317	0,0042	0,0359	1,7663	
Displasia renal	2,2903	0,0845	0,0063	0,0021	0,0169	0,0063	0,0444	2,4509	
Enfermedad de Hirschsprung	1,8234	0,1352	0,0085	0,0127	0,0359	0,0042	0,0359	2,0558	
Síndrome de Kabuki	1,8741	0,1183	0,0063	0,0085	0,0317	0,0085	0,0338	2,0811	
Atresia biliar	0,4458	0,0866	0,0021	0,0021	0,0063	0,0000	0,0085	0,5514	
Bloqueo aurículoventricular completo congénito	0,6486	0,0359	0,0042	0,0042	0,0063	0,0000	0,0085	0,7078	
Síndrome de Angelman	1,2508	0,0232	0,0042	0,0021	0,0063	0,0021	0,0127	1,3015	
Craneosinostosis	3,0129	0,0507	0,0042	0,0085	0,0085	0,0042	0,0211	3,1101	
Labio leporino/ paladar hendido	3,2791	0,0613	0,0021	0,0021	0,0296	0,0063	0,0148	3,3953	
ADS 46 XXI	0,0190	0,0000	0,0000	0,0000	0,0000	0,0000	0,0000	0,0190	
(en blanco)	351,4643	19,5859	2,2607	9,0704	8,8147	0,7353	48,5506	440,4819	
Total general	728,3037	40,1373	4,6884	18,4915	18,0499	1,5318	98,2548	909,4574	

Fuente: RAE-CMDB (2016-2020). Información correspondiente al indicador O2.5 del informe.

Tabla B8. Altas hospitalarias por enfermedad según el RAE-CMBD.

Enfermedad	Total Altas de la Enfermedad	% respecto a total altas EE.RR.
Miocardopatía dilatada	95.220	22,12%
Sordera neurosensorial no sindrómica autosómica recesiva tipo DFNB	16.870	3,92%
Linfedema primario	12.718	2,95%
Lupus eritematoso sistémico	10.885	2,53%
Arteritis de células gigantes	8.180	1,90%
Esclerosis lateral amiotrófica	6.574	1,53%
Esclerosis sistémica	6.354	1,48%
Colangitis biliar primaria	5.203	1,21%
Síndrome de Goodpasture	4.943	1,15%
Distrofia miotónica de Steinert	3.527	0,82%
Enfermedad de Charcot-Marie-Tooth	3.480	0,81%
Fibrosis quística	2.799	0,65%
Tumor maligno del pene	2.736	0,64%
Hiperinsulinismo familiar	2.497	0,58%
Hemofilia A	2.495	0,58%
Hemocromatosis hereditaria asociada al gen HFE	2.370	0,55%
Distrofia muscular de Duchenne	2.125	0,49%
Síndrome de Marfan	2.053	0,48%
Neurofibromatosis tipo 1	2.004	0,47%
Déficit de alfa1-antriptirina	1.978	0,46%
Enfermedad de Huntington	1.671	0,39%
Enfermedad de Rendu-Osler (Telangiectasia hemorrágica hereditaria)	1.611	0,37%
Labio leporino/ paladar hendido	1.607	0,37%
Síndrome de Prader-Willi	1.531	0,36%
Craneosinostosis	1.472	0,34%
Meduloblastoma	1.160	0,27%
Displasia renal	1.160	0,27%
Catarata no sindrómica de inicio temprano	1.025	0,24%
Ataxia de Friedreich	987	0,23%
Síndrome de Kabuki	985	0,23%
Enfermedad de Hirschsprung	973	0,23%
Enfermedad de Wilson	879	0,20%
Complejo esclerosis tuberosa	872	0,20%
Atresia esofágica	836	0,19%
Síndrome de Turner	813	0,19%
Osteogenesis imperfecta	728	0,17%
Hernia diafragmática congénita	711	0,17%
Síndrome de Angelman	616	0,14%
Síndrome carcinoide	601	0,14%
Atrofia muscular espinal proximal	541	0,13%
Acondroplasia	535	0,12%
Glomerulonefritis: síndrome de Denys-Drash	532	0,12%
Síndrome de Ehlers-Danlos	494	0,11%
Anemia de Fanconi	414	0,10%
Síndrome del cromosoma X frágil	406	0,09%
Fenilcetonuria	397	0,09%
Enfermedad de Fabry	371	0,09%
Síndrome de Lynch	341	0,08%
Bloqueo aurículoventricular completo congénito	335	0,08%
Fiebre mediterránea familiar	330	0,08%
Artritis idiopática juvenil	275	0,06%
Síndrome de Beckwith Wiedemann / Síndrome de Sotos	261	0,06%
Atresia biliar	261	0,06%
Encefalitis límbica por anticuerpos anti-receptor NMDA	259	0,06%
Inmunodeficiencia combinada grave	168	0,04%
Xeroderma pigmentosum	168	0,04%
Enfermedad de Gaucher	155	0,04%
Discinesia ciliar primaria	85	0,02%
Enfermedad de Niemann-Pick tipo C	35	0,01%
Epidermólisis ampollosa simple	28	0,01%
Acromatopsia	22	0,01%
ADS 46 XXI	9	0,00%

Fuente: RAE-CMDB. Información correspondiente al indicador O2.6 del informe. Total y porcentaje (%) de altas hospitalarias por enfermedad según el RAE-CMDB que tienen alguna enfermedad rara de las recogidas en el listado prototipo durante el período 2016 a 2020, respecto al total de altas hospitalarias por enfermedad rara.

Tabla B9. Ingresos de pacientes en UVI por EE.RR. Periodo 2016-2020.

Enfermedades	Ingresos en UVI
Miocardopatía dilatada	12.743
Sordera neurosensorial no sindrómica autosómica recesiva tipo DFNB	1.106
Lupus eritematoso sistémico	850
Craneosinostosis	721
Linfedema primario	613
Colangitis biliar primaria	510
Esclerosis lateral amiotrófica	488
Esclerosis sistémica	479
Distrofia miotónica de Steinert	477
Síndrome de Goodpasture	436
Meduloblastoma	365
Arteritis de células gigantes	363
Fibrosis quística	319
Síndrome de Marfan	314
Neurofibromatosis tipo 1	259
Atresia esofágica	246
Enfermedad de Charcot-Marie-Tooth	244
Displasia renal	230
Enfermedad de Hirschsprung	229
Labio leporino/ paladar hendido	227
Déficit de alfa1-antripsina	226
Hemocromatosis hereditaria asociada al gen HFE	220
Hemofilia A	219
Distrofia muscular de Duchenne	215
Síndrome de Prader-Willi	201
Síndrome de Kabuki	196
Hernia diafragmática congénita	176
Enfermedad de Rendu-Osler (Telangiectasia hemorrágica hereditaria)	162
Hiperinsulinismo familiar	151
Atrofia muscular espinal proximal	127
Complejo esclerosis tuberosa	116
Tumor maligno del pene	103
Atresia biliar	98
Síndrome de Turner	94
Bloqueo auriculoventricular completo congénito	89
Acondroplasia	82
Ataxia de Friedreich	67
Enfermedad de Wilson	67
Enfermedad de Huntington	61
Catarata no sindrómica de inicio temprano	61
Síndrome de Ehlers-Danlos	55
Osteogenesis imperfecta	51
Enfermedad de Fabry	47
Síndrome de Angelman	43
Anemia de Fanconi	43
Glomerulonefritis: síndrome de Denys-Drash	42
Síndrome de Beckwith Wiedemann / Síndrome de Sotos	41
Inmunodeficiencia combinada grave	31
Síndrome carcinoide	28
Síndrome del cromosoma X frágil	26
Encefalitis límbica por anticuerpos anti-receptor NMDA	26
Fenilcetonuria	21
Artritis idiopática juvenil	20
Enfermedad de Gaucher	20
Xeroderma pigmentosum	16
Fiebre mediterránea familiar	15
Síndrome de Lynch	14
Discinesia ciliar primaria	13
Epidermólisis ampollosa simple	7
Enfermedad de Niemann-Pick tipo C	6
Total general	24.558

Fuente: RAE-CMDB. Información correspondiente al indicador O2.9 del informe.

Tabla B10. Número de pacientes por EE.RR., sexo y edad. Periodo 2016-2020.

Enfermedad	Edad Adulta	Hombre Edad Pediátr.	Total	Edad Adulta	Mujer Edad Pediátr.	Total	Total general
Miocardopatía dilatada	122.161	459	122.620	38.661	401	39.062	161.682
Sordera neurosensorial no autosómica recesiva tipo DFNB	11.112	1.535	12.647	10.599	1.124	11.723	24.370
Linfedema primario	6.774	92	6.866	12.059	83	12.142	19.008
Lupus eritematoso sistémico	2.774	47	2.821	13.534	193	13.727	16.548
Arteritis de células gigantes	4.666	1	4.667	7.994	2	7.996	12.663
Esclerosis sistémica	1.901	19	1.920	9.231	74	9.305	11.225
Esclerosis lateral amiotrófica	6.357	4	6.361	4.703	1	4.704	11.065
Colangitis biliar primaria	1.408	9	1.417	7.116	6	7.122	8.539
Síndrome de Goodpasture	3.870	110	3.980	3.157	111	3.268	7.248
Fibrosis quística	1.881	1.047	2.928	2.122	1.179	3.301	6.229
Distrofia miotónica de Steinert	2.920	186	3.106	2.726	149	2.875	5.981
Enfermedad de Charcot-Marie-Tooth	2.846	245	3.091	2.167	150	2.317	5.408
Hemofilia A	2.386	878	3.264	884	63	947	4.211
Tumor maligno del pene	4.071	3	4.074				4.074
Neurofibromatosis tipo 1	1.210	597	1.807	1.471	577	2.048	3.855
Enfermedad de Rendu-Osler (Telangiectasia hemorrágica hereditaria)	1.747	51	1.798	1.743	59	1.802	3.600
Hemocromatosis hereditaria asociada al gen HFE	2.650	11	2.661	843	16	859	3.520
Distrofia muscular de Duchenne	1.829	396	2.225	1.158	123	1.281	3.506
Déficit de alfa1-antripsina	1.872	122	1.994	1.302	125	1.427	3.421
Hiperinsulinismo familiar	489	817	1.306	867	979	1.846	3.152
Meduloblastoma	659	1.061	1.720	501	732	1.233	2.953
Síndrome de Prader-Willi	542	803	1.345	835	718	1.553	2.898
Enfermedad de Huntington	1.454	3	1.457	1.428	7	1.435	2.892
Labio leporino/ paladar hendido	180	1.392	1.572	127	938	1.065	2.637
Displasia renal	193	1.417	1.610	198	741	939	2.549
Craneosinostosis	34	1.572	1.606	26	772	798	2.404
Enfermedad de Hirschsprung	273	1.419	1.692	182	498	680	2.372
Síndrome de Marfan	1.135	247	1.382	796	187	983	2.365
Síndrome de Kabuki	232	1.034	1.266	192	761	953	2.219
Catarata no síndromica de inicio temprano	292	599	891	351	551	902	1.793
Complejo esclerosis tuberosa	514	356	870	601	289	890	1.760
Atresia esofágica	121	875	996	63	681	744	1.740
Ataxia de Friedreich	825	79	904	679	100	779	1.683
Osteogénesis imperfecta	316	377	693	458	451	909	1.602
Atrofia muscular espinal proximal	206	642	848	131	547	678	1.526
Síndrome de Turner				1.000	302	1.302	1.302
Hernia diafragmática congénita	223	300	523	293	210	503	1.026
Acondroplasia	234	267	501	248	256	504	1.005
Enfermedad de Wilson	509	76	585	364	39	403	988
Síndrome de Ehlers-Danlos	241	71	312	488	58	546	858
Glomerulonefritis: síndrome de Denys-Drash	429	160	589	214	54	268	857
Síndrome carcinoide	467	1	468	363	363	726	1.494
Anemia de Fanconi	195	206	401	254	124	378	779
Atresia biliar	25	286	311	28	419	447	758
Síndrome de Angelman	111	276	387	60	245	305	692
Enfermedad de Fabry	380	37	417	220	17	237	654
Síndrome del cromosoma X frágil	286	138	424	171	21	192	616
Bloqueo auriculov entricular completo congénito	135	136	271	125	173	298	569
Fenilcetonuria	151	126	277	129	117	246	523
Síndrome de Beckwith Wiedemann / Síndrome de Sotos	103	196	299	55	165	220	519
Fiebre mediterránea familiar	176	58	234	191	67	258	492
Xeroderma pigmentosum	31	193	224	41	159	200	424
Síndrome de Lynch	213	6	219	196	2	198	417
Artritis idiopática juvenil	146	32	178	152	43	195	373
Encefalitis límbica por anticuerpos anti-receptor NMDA	166	3	169	116	3	119	288
Enfermedad de Gaucher	130	46	176	92	19	111	287
Inmunodeficiencia combinada grave	63	97	160	57	67	124	284
Discinesia ciliar primaria	32	40	72	21	26	47	119
Enfermedad de Niemann-Pick tipo C	31	32	63	11	20	31	94
Epidermolisis ampollosa simple	5	11	16	18	11	29	45
Acromatopsia	13	2	15	9	4	13	28
ADS 46 XXI				5	5	10	10
Total general	196.395	21.301	217.696	133.826	16.014	149.840	367.536

Fuente: RAE-CMDB. Información correspondiente al indicador O2.9 del informe.

Tabla B11. Porcentaje de éxitos intrahospitalarios por enfermedad rara.

Enfermedades	% Éxitos
Encefalitis límbica por anticuerpos anti-receptor NMDA	48,46%
Síndrome carcinoide	35,38%
Esclerosis lateral amiotrófica	28,69%
Enfermedad de Huntington	16,83%
Inmunodeficiencia combinada grave	14,46%
Enfermedad de Niemann-Pick tipo C	14,29%
Distrofia miotónica de Steinert	13,91%
Meduloblastoma	13,91%
Ataxia de Friedreich	13,16%
Miocardiopatía dilatada	12,62%
Colangitis biliar primaria	11,64%
Linfedema primario	10,67%
Esclerosis sistémica	10,60%
Anemia de Fanconi	10,39%
Enfermedad de Rendu-Osler (Telangiectasia hemorrágica hereditaria)	10,35%
Tumor maligno del pene	10,24%
Síndrome de Goodpasture	9,38%
Arteritis de células gigantes	9,37%
Síndrome de Lynch	8,75%
Distrofia muscular de Duchenne	8,58%
Hemocromatosis hereditaria asociada al gen HFE	8,52%
Atrofia muscular espinal proximal	7,99%
Sordera neurosensorial no sindrómica autosómica recesiva tipo DFNB	7,78%
Epidemólisis ampollosa simple	7,14%
Enfermedad de Charcot-Marie-Tooth	6,87%
Neurofibromatosis tipo 1	6,62%
Déficit de alfa1-antriptirina	6,58%
Enfermedad de Gaucher	6,54%
Lupus eritematoso sistémico	5,68%
Hernia diafragmática congénita	5,34%
Acondroplasia	5,25%
Hemofilia A	4,85%
Hiperinsulinismo familiar	4,76%
Discinesia ciliar primaria	4,71%
Síndrome de Turner	4,69%
Fiebre mediterránea familiar	4,56%
Complejo escleroso tuberoso	4,38%
Acromatopsia	4,35%
Síndrome de Prader-Willi	4,26%
Síndrome del cromosoma X frágil	4,17%
Glomerulonefritis: síndrome de Denys-Drash	3,95%
Fibrosis quística	3,89%
Síndrome de Ehlers-Danlos	3,84%
Enfermedad de Fabry	3,78%
Artritis idiopática juvenil	3,64%
Osteogenesis imperfecta	3,60%
Síndrome de Marfan	3,56%
Enfermedad de Wilson	3,53%
Síndrome de Beckwith Wiedemann / Síndrome de Sotos	3,44%
Fenilcetonuria	3,28%
Xeroderma pigmentosum	2,94%
Catarata no sindrómica de inicio temprano	2,53%
Atresia esofágica	2,14%
Síndrome de Angelman	2,03%
Displasia renal	1,91%
Atresia biliar	1,89%
Enfermedad de Hirschsprung	1,76%
Síndrome de Kabuki	1,73%
Bloqueo auriculoventricular completo congénito	1,49%
Craneosinostosis	0,68%
Labio leporino/ paladar hendido	0,50%
ADS 46 XX1	0,00%
Total general	

Fuente: RAE-CMDB. Información correspondiente al indicador O2.9 del informe.

C. RESPUESTAS AMPLIADAS

- **Atención sociosanitaria: acciones informativas dirigidas a la ciudadanía para informar y sensibilizar sobre las EE.RR. en el periodo 2014-2022.**

Madrid ha impartido numerosos cursos sobre Enfermedades Poco Frecuentes (EPF) dirigidos a profesionales y realizado actividades de EPF en sus centros. A continuación, se detallan los cursos y actividades reportados por la comunidad.

Listado de cursos EPF dirigidos a profesionales sanitarios impartidos a nivel de Consejería de Sanidad (SERMAS).

Título	Año	Nº Ed.	Dur. Hrs.*	Modalidad
Formación en cáncer infantil para profesionales de atención primaria.	2014	2	8	Presencial
Enfermedades poco frecuentes: No tan raras.	2015	5	10	Presencial
Formación en cáncer infantil para profesionales de atención primaria.	2015	1	4	Presencial
Enfermedades poco frecuentes: No tan raras.	2016	3	6	Presencial
Formación en cáncer infantil para profesionales de Atención Primaria.	2017	2	8	Presencial
Manejo de Tics (Síndrome de Gilles de la Tourette) en Atención Primaria.	2018	1	4	Presencial
Impacto de la primera entrevista con los padres en la vida personal y familiar de niños con Síndrome de Down.	2018	1	5	Presencial
Estratificación asistencial en la Endometriosis.	2018	1	4	Presencial
Habilidades para enfrentar el Cáncer Infantil y Adolescente en Atención Primaria, "Por un diagnóstico precoz y una mejor comunicación con las familias".	2019	2	8	Presencial
Protocolo de actuación para el manejo extrahospitalario de la patología urgente en pacientes con hemofilia de la Comunidad de Madrid 2019.	2019	1	4	Presencial
Tics y mucho más: "Manejo en Atención Primaria del Síndrome de Gilles de la Tourette".	2019	1	4	Presencial
Demencia Frontotemporal: ¿La gran desconocida?	2019	1	4	Presencial
Estimulación precoz del paciente con daño cerebral.	2019	1	8	Presencial
Artrogriposis Múltiple Congénita (AMC). "Una enfermedad rara que no debe pasar desapercibida".	2019	1	4	Presencial
Parálisis Cerebral en Atención Primaria.	2020	2	8	Presencial
Tics y mucho más: Manejo en Atención Primaria del Síndrome de Gilles de la Tourette.	2020	1	4	Formadrid
Demencia Frontotemporal (DTF): La gran desconocida.	2020	1	4	Formadrid
Estimulación precoz del paciente con Daño Cerebral.	2020	2	16	Formadrid
Enfermedades poco frecuentes Abordaje integral.	2021	2	60	Online
Cáncer Infantil y adolescentes en Atención Primaria.	2021	2	8	TEAMS
Manejo de Tics (Síndrome de Gilles de la Tourette) en Atención Primaria.	2021	1	8	TEAMS
Artrogriposis Múltiple congénita.	2021	1	4	TEAMS
Abordaje y cuidados del paciente con piel de mariposa en Atención Primaria.	2021	1	4	TEAMS
Estimulación Precoz del Paciente con Daño Cerebral.	2021	2	16	TEAMS
Parálisis Cerebral en Atención Primaria.	2021	2	8	TEAMS
Neoplasias Hematológicas en Atención Primaria.	2021	1	4	TEAMS
Demencia Frontotemporal.	2021	1	4	TEAMS
Enfermedades poco frecuentes Abordaje integral.	2022	2		Online
Fibrosis Quística: ampliando conocimientos, conociendo vivencias.	2022	1	4	Presencial
Parálisis Cerebral en Atención Primaria.	2022	2	8	Presencial
Manejo de Tics (Síndrome de Gilles de la Tourette) en Atención Primaria.	2022	1	8	Presencial
Estimulación Precoz del Paciente con Daño Cerebral.	2022	2	8	Presencial
Demencia Frontotemporal (DTF): La gran desconocida.	2022	1	8	Presencial
Cáncer Infantil y adolescentes en Atención Primaria.	2022	2	4	Presencial
Comunicación y Acompañamiento en diagnósticos pre y post natales de niños con Síndrome de Down.	2022	1	4	Presencial
CNTNB1.	2022	1	4	Presencial
Abordaje Integral a la Paciente con Endometriosis.	2022	1	8	Presencial
Seguimiento de largos supervivientes de Cáncer Hematológico.	2022	1	5	Presencial
Enfermedades poco frecuentes Abordaje integral.	2023	2	30	Online
Fibrosis Quística: ampliando conocimientos, conociendo vivencias.	2023	1	4	Presencial
Parálisis Cerebral en Atención Primaria.	2023	2	8	Presencial
Manejo de Tics (Síndrome de Gilles de la Tourette) en Atención Primaria.	2023	1	8	Presencial
Paciente con Hemofilia.	2023	2	4	Presencial

Título	Año	Nº Ed.	Dur. Hrs.*	Modalidad
Jornada formativa en Daño Cerebral. Estimulación precoz, global e intensiva del paciente con DCA. El papel del personal de enfermería y TCAE 2023.	2023	1	5	Presencial
Estimulación Precoz del Paciente con Daño Cerebral.	2023	1	8	Presencial
Demencia Frontotemporal (DTF): La gran desconocida.	2023	1	8	Presencial
Cáncer Infantil y adolescentes en Atención Primaria.	2023	2	4	Presencial
Comunicación y Acompañamiento en diagnósticos pre y post natales de niños con Síndrome de Down.	2023	1	4	Presencial
CNTNB1.	2023	1	4	Presencial
Abordaje Integral a la Paciente con Endometriosis.	2023	1	8	Presencial
Seguimiento de Largos supervivientes de Cáncer Hematológico.	2023	1	5	Presencial
Raquitismo y Osteomalacia heredados: evidencias en el diagnóstico en AP 2023.	2023	1	4	Virtual
Cáncer de Ovario: estrategia y aspectos prácticos desde AP 2023.	2023	1	4	Presencial

Notas: (*) En la columna de Duración de horas se indica la duración de una edición de un curso. Si se han realizado varias ediciones, el número de horas totales corresponde a la multiplicación de la duración del curso (Dur. Hrs) y el número de ediciones (Nº. Ed.). Fuente: Elaboración propia a partir de las respuestas recibidas del cuestionario.

Listado de actividades de EPF realizadas en el ámbito de centros sanitarios.

Centro	Año	Título
Hospital Universitario La Paz	2015	Marcadores moleculares, nuevas terapias y líneas de investigación en endometriosis.
Hospital Universitario La Paz	2015	Enfermedades tropicales pediátricas.
Hospital Universitario La Paz	2015	Avances en trasplante hepático infantil.
Hospital Universitario de La Princesa	2015	Modelo asistencial en enfermedades raras de origen genético.
Hospital Universitario del Henares	2015	II Curso de actualización jornadas de debate sobre el manejo de la patología respiratoria crónica agudizada.
Hospital Universitario del Henares	2015	SEPSIS. Actualización en fisiopatología, diagnóstico y tratamiento (sustituye a previo autorizado por Consejería).
Hospital Universitario José Germain	2015	Atención en urgencias somáticas (2 ediciones).
Hospital Universitario Infanta Sofía	2016	Conceptos nutricionales en Diabetes Infantil para TMSCAE
Hospital Universitario La Paz	2016	Curso de simulación en técnicas de depuración extrarrenal continua. Ed. 01.
Hospital Universitario La Paz	2016	Primera jornada de cáncer ginecológico. Más allá del tratamiento. Ed. 01.
Hospital Universitario La Paz	2016	Casos clínicos interactivos en infectología pediátrica. Ed. 01.
Hospital Universitario Ramón y Cajal	2016	Tecnologías aplicadas al diagnóstico por imagen. Aplicaciones clínicas y protocolos en Oncología.
Hospital Universitario de Fuenlabrada	2016	Genética para pediatras.
Hospital Universitario Infanta Cristina	2017	Procedimientos diagnósticos en enfermedades Neuromusculares.
Hospital Universitario del Sureste	2017	Un año de consulta monográfica de enfermedades minoritarias en un hospital primario.
Hospital Universitario de Getafe	2017	Otoneurología basada en casos clínicos.
Hospital Universitario Ramón y Cajal	2017	Sesiones Autoformativas en fibrosis quística. Ed. 10.
Hospital Universitario Ramón y Cajal	2017	Sesiones Autoformativas en fibrosis quística. Ed. 11.
Hospital Universitario Ramón y Cajal	2017	Jornadas de actualización en Genética. Ed. 03.
Hospital Universitario Ramón y Cajal	2017	Jornadas de actualización en Genética. Ed. 04.
Vicecons. Humanización de la Asistencia Sanitaria. S.G. Información y Atención al Paciente	2017	Síndrome del Aceite Tóxico para médicos de Atención Primaria 2017.
Vicecons. Humanización de la Asistencia Sanitaria. S.G. Información y Atención al Paciente	2017	Atención Sanitaria en Centros, Servicios y Unidades de Referencia a personas con Enfermedades Poco Frecuentes 2017 Ed. I.
D.G. Coord. Asistencia Sanitaria. Gerencia Asistencial de Atención Primaria	2017	Aproximación a las enfermedades raras en AP – Ed. 1/2017.
D.G. Coord. Asistencia Sanitaria. Gerencia Asistencial de Atención Primaria	2017	Cardiopatías familiares en atención primaria: raras y no tan raras – Ed. 1/2017.
D.G. Coord. Asistencia Sanitaria. Gerencia Asistencial de Atención Primaria	2017	Reversión CS Virgen del Cortijo en síndrome de aceite tóxico para médicos de AP – Ed. 1/2017.
D.G. Coord. Asistencia Sanitaria. Gerencia Asistencial de Atención Primaria	2017	Reversión CS Goya curso días internacionales: EPF (enfermedades poco frecuentes) y TEA (trastornos del espectro autista) – Ed. 1/2017.

Centro	Año	Título
D.G. Coord. Asistencia Sanitaria. Gerencia Asistencial de Atención Primaria	2017	Enfermedades neuromusculares en atención primaria: abordaje clínico multidisciplinar – Ed. 1/2017.
D.G. Coord. Asistencia Sanitaria. Gerencia Asistencial de Atención Primaria	2017	Rotación Tutora María José Piñero Acín por servicio de medicina interna enfermedades raras Hospital Universitario 12 de octubre – Ed. 1/2017.
D.G. Planificación. S.G. Investigación.	2017	Jornada de Investigación Sanitaria de la Comunidad de Madrid.
Hospital Universitario 12 de octubre	2018	Aportación de la medicina nuclear al estudio de las enfermedades neurológicas y tumores del SNC. Nuevos trazadores PET.
Hospital Universitario Ramón y Cajal	2018	Ses. Autoformativas en fibrosis quística. Ed. 12.
Hospital Universitario Ramón y Cajal	2018	Ses. Autoformativas en fibrosis quística. Ed. 13.
Hospital Universitario Ramón y Cajal	2018	Jornadas de actualización en Genética. Ed. 04.
Hospital Universitario de Móstoles	2018	Actualización en Genética 2018.
Hospital General Universitario Gregorio Marañón	2018	Jornada sobre Enfermedades Minoritarias dirigida a Atención Primaria.
Hospital Universitario La Paz	2018	Simposio in memoriam Dr. Antonio Pérez Piñar. características y manejo de la paciente joven con cáncer ginecológico. cribado en obstetricia. Ed 06.
Hospital Universitario Puerta De Hierro Majadahonda	2018	Cáncer Cutáneo: Prevención y Diagnóstico Precoz en Atención Primaria.
Hospital Universitario del Tajo	2018	Síndrome 22q11.
Vicecons. Humanización de la Asistencia Sanitaria. S.G. Información y Atención al Paciente	2018	Cáncer de Ovario en Atención Primaria 2018.*
Vicecons. Humanización de la Asistencia Sanitaria. S.G. Información y Atención al Paciente	2018	Cáncer Infantil en Atención Primaria 2018. Ed. I.*
Vicecons. Humanización de la Asistencia Sanitaria. S.G. Información y Atención al Paciente	2018	Cáncer Infantil en Atención Primaria 2018. Ed. II.*
Vicecons. Humanización de la Asistencia Sanitaria. S.G. Información y Atención al Paciente	2018	Corea de Huntington para médicos de Atención Primaria 2018.
D.G. Coord. Asistencia Sanitaria. Gerencia Asistencial de Atención Primaria	2018	Aproximación a los errores congénitos del metabolismo en Atención Primaria - Ed. 1/2018.
Viceconsejería de Humanización de la Asistencia Sanitaria. S.G. Información y Atención al Paciente	2018	Manejo de Tics en Atención Primaria. Síndrome de Gilles de la Tourette.
D.G. Planificación. S.G. Formación. Enfermedades Poco Frecuentes	2018	E.P.F. Curso básico. Ed. 01.
D.G. Planificación. S.G. Formación. Enfermedades Poco Frecuentes	2018	E.P.F. Curso básico. Ed. 02.
D.G. Planificación. S.G. Formación. Enfermedades Poco Frecuentes	2018	Enfermedades poco frecuentes en urgencias. Enfoque práctico.
Hospital Universitario Ramón y Cajal	2019	Actualizaciones en Tumores Digestivos, sarcomas cerebrales y cáncer familiar. Ed. 01.
Hospital Universitario Ramón y Cajal	2019	Jornadas de actualización en Genética Ed. 05.
Hospital Universitario Ramón y Cajal	2019	Sesiones Autoformativas en Fibrosis Quística Ed. 14.
Hospital Universitario La Paz	2019	Novedades y Controversias en Endometriosis.
Hospital Universitario Severo Ochoa	2019	Genética de las miocardiopatías.
SG. AT. PACIENTE	2019	Cefaleas en Atención Primaria 2019. Ed. I.
SG. AT. PACIENTE	2019	Cáncer de Ovario en Atención Primaria 2018.
SG. AT. PACIENTE	2019	Protocolo de atención urgente extrahospitalaria en el paciente Hemofílico 2019.
SG. AT. PACIENTE	2019	Manejo de Tics en Atención Primaria. Síndrome de Gilles de la Tourette 2019. Ed. I.
SG. AT. PACIENTE	2019	Diagnóstico, tratamiento y cuidados en pacientes con Artrogriposis 2019.
SG. AT. PACIENTE	2019	Cefaleas en Atención Primaria 2019. Ed II.
SG. AT. PACIENTE	2019	Enfermedad Celíaca del adulto: estrategias para diagnóstico y tratamiento en Atención Primaria 2019.
SG. AT. PACIENTE	2019	Habilidades para enfrentar el Cáncer Infantil y Adolescente en Atención Primaria. Ed. I.
SG. AT. PACIENTE	2019	Habilidades para enfrentar el Cáncer Infantil y Adolescente en Atención Primaria. Ed. II.
Hospital Universitario La Paz	2019	Novedades y Controversias en Endometriosis.
SG. AT. PACIENTE	2019	Demencia Frontotemporal: ¿La gran desconocida?
SG. AT. PACIENTE	2019	Manejo de Tics en Atención Primaria. Síndrome de Gilles de la Tourette 2019. Ed. I.
Planificación, Investigación y Formación/ UFC	2019	Tratamiento de enfermedades raras en urgencias y emergencias.

Centro	Año	Título
Planificación, Investigación y Formación/ UFC	2019	Elaboración contenidos del curso Online Enfermedades Poco Frecuentes. Abordaje Integral.
S.G. Información y Atención al Paciente	2020	Manejo de Tics en Atención Primaria. Síndrome de Gilles de la Tourette 2020.
S.G. Información y Atención al Paciente	2020	Demencia Frontotemporal: ¿La gran desconocida? 2020.
S.G. Información y Atención al Paciente	2020	Cáncer de Ovario: Estrategia y aspectos prácticos desde Atención Primaria.
S.G. Información y Atención al Paciente	2020	Estimulación precoz del paciente con daño cerebral. 2020.
Hospital Universitario 12 de octubre	2020	Errores congénitos del metabolismo. un reto para todos.
Hospital Universitario Niño Jesús	2020	Sesiones de autoformación de la sección de neuropediatría del Hospital Niño Jesús.
Hospital Universitario Niño Jesús	2020	Cáncer de Ovario: Estrategia y aspectos prácticos desde Atención Primaria.
Hospital Universitario La Paz/ Carlos III / Cantoblanco	2021	Dismorfología de la Sociedad Española de Genética Clínica y Dismorfología de la A.E.P.
Hospital Universitario La Paz/ Carlos III / Cantoblanco	2021	Diagnóstico clínico y molecular de las displasias esqueléticas. 3ª jornada de la Unidad Multidisciplinar de Displasias Esqueléticas (UMDE).
Hospital Universitario Puerta De Hierro Majadahonda	2021	Enfermedades Poco Frecuentes.
Humanización de la Asistencia, Bioética e Información y Atención al Paciente	2021	Demencia Frontotemporal (DFT): ¿La gran desconocida?
Humanización de la Asistencia, Bioética e Información y Atención al Paciente	2021	Artrogriposis múltiple congénita (ACM), una enfermedad rara que no debe pasar desapercibida.
SG. Formación y acreditación docente sanitaria (Formación continuada)	2021	Enfermedades Poco Frecuentes. Abordaje integral. Ed. 01.
SG. Formación y acreditación docente sanitaria (Formación continuada)	2021	Enfermedades Poco Frecuentes. Abordaje integral. Ed. 02.
Humanización de la Asistencia, Bioética e Información y Atención al Paciente	2021	Cáncer de Ovario: Estrategia y aspectos prácticos desde Atención Primaria.
Humanización de la Asistencia, Bioética e Información y Atención al Paciente	2021	Tics y mucho más: manejo en Atención Primaria del Síndrome de Gilles de la Tourette.
Humanización de la Asistencia, Bioética e Información y Atención al Paciente	2021	Raquitismos y osteomalacia hereditarios: Evidencias en el diagnóstico en Atención Primaria.
Humanización de la Asistencia, Bioética e Información y Atención al Paciente	2021	El doble reto de la Atención al Cáncer Infantil en Tiempos de Covid. Ed. 01.
Humanización de la Asistencia, Bioética e Información y Atención al Paciente	2021	El doble reto de la Atención al Cáncer Infantil en Tiempos de Covid. Ed. 02.
Hospital Clínico San Carlos	2021	Sesiones clínicas multidisciplinares en el manejo y tratamiento de los sarcomas y otros tumores musculoesqueléticos en adolescentes y adultos.
Hospital Universitario Ramón y Cajal	2021	Actualización de tratamientos en pacientes con fibrosis quística.
Hospital Universitario Ramón y Cajal	2021	Fibrosis quística. actualización en el abordaje y tratamiento.
Hospital Universitario Ramón y Cajal	2021	Jornadas de actualización en genética. Ed.07.
Hospital Universitario Ramón y Cajal	2021	Actualización en genética, Ed.08.
Humanización de la Asistencia, Bioética e Información y Atención al Paciente	2021	Parálisis Cerebral en Atención Primaria, ¿conocemos a nuestros pacientes? Ed. I.
Humanización de la Asistencia, Bioética e Información y Atención al Paciente	2021	Estimulación precoz del paciente con Daño Cerebral. Ed. I.
Humanización de la Asistencia, Bioética e Información y Atención al Paciente	2021	Estimulación precoz del paciente con Daño Cerebral. Ed. II.
Humanización de la Asistencia, Bioética e Información y Atención al Paciente	2021	Parálisis Cerebral en Atención Primaria, ¿conocemos a nuestros pacientes? Ed. II.
Humanización de la Asistencia, Bioética e Información y Atención al Paciente	2021	Abordaje y Cuidados del Paciente con Piel de Mariposa en Atención Primaria.
Hospital Universitario Niño Jesús	2021	Fundamentos de oncología pediátrica. Ed. 07.

Centro	Año	Título
Hospital Universitario Ramón y Cajal	2021	Actualizaciones en tumores digestivos, sarcomas cerebrales y cáncer familiar. Ed. 02.

Fuente: Elaboración propia a partir de las respuestas recibidas del cuestionario.

- Centros y/o grupos de investigación a nivel autonómico sobre EE.RR.

Madrid reporta la siguiente información sobre los grupos de investigación de los Institutos de Investigación que se encuentran en sus centros hospitalarios.

Centro	Área de investigación	Grupo	Investigador/a responsable
i+12	Enfermedades raras y de Base Genética	Enfermedades raras, Mitocondriales y Neuromusculares ^{*127}	Martín Casanueva, Miguel Ángel
i+12	Enfermedades raras y de Base Genética	Investigación en ELA	García Redondo, Alberto
i+12	Enfermedades raras y de Base Genética	Laboratorio de Membranas Mitocondriales	López Montero, Iván
i+12	Enfermedades raras y de base genética	Porfirias, Hemocromatosis y Anemia Genética y Clínica de las Neoplasias Hematológicas y el Trasplante Hematopoyético ^{*128}	Morán Jiménez, M ^a Josefa Méndez Alba, Manuel Díez Martín, José Luis Buño Borde, Ismael Belendez Bieler, Cristina
liSGM	Oncología traslacional	Enfermedades neurológicas	Grandas Pérez, Francisco Javier
liSGM	Neurociencia y salud mental	Investigación Traslacional en Cáncer Infantil, Trasplante Hematopoyético y Terapia Celular	Pérez Martínez, Antonio
Idipaz	Materno-Infantil y del Adolescente	Fisiopatología Linfocitaria en Inmunodeficiencias ^{*129}	López Granados, Eduardo
Idipaz	Enfermedades Infecciosas e Inmunidad	Diagnóstico y tratamiento de las enfermedades alérgicas ^{*130}	Eugenio Quirce Gancedo, Santiago
Idipaz	Patologías de grandes sistemas	INGEMM - Instituto de Genética Médica y Molecular ^{*131}	Caballero Molina, M ^a Teresa Daniel Lapunzina Badía, Pablo
Idipaz	Cáncer y genética molecular humana	Genética y patofisiología neurosensorial ^{*132}	Moreno Pelayo, Miguel Ángel
IRYCIS	Neurociencias, Órganos de los Sentidos y Salud Mental	Reparación neuronal y terapia molecular en neurodegeneración	Díaz Nido, Javier
IDIPHISA	Neurociencias y órganos de los sentidos	Insuficiencia Cardíaca y miocardiopatías	García Pavía, Pablo
IDIPHISA	Biopatología cardiovascular, digestiva y reumatológica	Genética y Genómica de Enfermedades raras y Complejas ^{*133}	Ayuso García, Carmen
IISFJD	Genética y genómica	Susceptibilidad Genética a Enfermedades raras y Complejas	Fernández Piqueras, José (hasta agosto 2022) Santos Hernández, Javier (desde agosto 2022)
IISFJD	Genética y genómica	Neurología [*]	Serratos Fernández, José María
IISFJD	Neurociencias	Enfermedades neurológicas	Matías-Guiu Guía, Jorge
IdiSSC	Neurociencia Mecanismos etiopatogénicos, celulares y moleculares en enfermedades inflamatorias autoinmunes	Mecanismos y mediadores de inflamación en enfermedades endocrinas	Marazuela Azpíroz, Mónica
IISPrincesa	Enfermedades autoinmunes		
Hospital Niño Jesús	Enfermedades Oncohematológicas	Hematología ^{*134}	Sevilla Navarro, Julián
Hospital Niño Jesús	Enfermedades Inmunes	^{*135}	González Gutiérrez-Solana, Luis

Notas: (*) En la columna de Grupo indica que éste pertenece al CIBER. Fuente: Elaboración propia a partir de las respuestas recibidas del cuestionario.

¹²⁷ <https://www.ciberer.es/grupos/grupo-de-investigacion?d=17110>

¹²⁸ <https://www.ciberer.es/grupos/grupo-de-investigacion?d=21097>

¹²⁹ <https://www.ciberer.es/grupos/grupo-de-investigacion?d=26155>

¹³⁰ <https://www.ciberer.es/grupos/grupo-de-investigacion?d=17622>

¹³¹ <https://www.ciberer.es/grupos/grupo-de-investigacion?d=17107>

¹³² <https://www.ciberer.es/grupos/grupo-de-investigacion?d=17116>

¹³³ <https://www.ciberer.es/grupos/grupo-de-investigacion?d=17082>

¹³⁴ <https://www.ciberer.es/grupos/grupo-de-investigacion?d=20832>

¹³⁵ <https://www.ciberer.es/grupos/grupo-de-investigacion?d=20832>

- **Formación**

Madrid ha informado sobre los siguientes tipos de recursos dirigidos a personas cuidadoras y/o familiares de pacientes con EE.RR.

Cursos

- [Acompañamiento a las familias de pacientes ingresados en la UCI.](#)
- [Ayúdate y ayúdanos: curso para cuidadores de personas con enfermedades poco frecuentes.](#)
- [Capacitación para el rol de persona que cuida experta.](#)
- [Cómo aliviar el dolor a través del ejercicio terapéutico: desmontando mitos.](#)
- [Conoce la ELA \(Esclerosis Lateral Amiotrófica\). Causas, síntomas, diagnóstico y tratamiento de la ELA \(comunidad.madrid\).](#)
- [Cuidar al niño con patologías crónicas y necesidades complejas de atención \(comunidad.madrid\).](#)
- [Información para padres ante la sospecha de un problema del desarrollo social y comunicativo de su hijo o hija \(comunidad.madrid\).](#)
- [La enfermedad de Charcot-Marie-Tooth.](#)
- [La perspectiva de género en las enfermedades raras \(comunidad.madrid\).](#)
- [Las personas que cuidan ante las situaciones inesperadas en el domicilio: ¿qué hacer?](#)
- [Los cuidados y las minorías: el hombre como cuidador \(comunidad.madrid\).](#)
- [Los duelos sin tregua en la Esclerosis Lateral Amiotrófica \(ELA\) \(comunidad.madrid\).](#)
- [Vivir con dolor. Herramientas para el autocuidado y el control del dolor crónico.](#)

Aula Virtual

- [Autonomía personal en personas con discapacidad \(comunidad.madrid\).](#)
- [Conducir con discapacidad \(comunidad.madrid\).](#)
- [Cuidar es generosidad, es preocuparse por... Cómo afrontar la estigmatización.](#)
- [En tiempos de estrés, haz lo que importa. Herramientas para gestionar el estrés.](#)
- [Intervención del terapeuta ocupacional con personas cuidadoras de personas dependientes \(comunidad.madrid\).](#)
- [Jornada de cierre del Campus de personas que cuidan: "¿Que necesitan las personas que cuidan de los profesionales del sistema sanitario y del sistema social? Necesidades sentidas.](#)
- [La tecnología al servicio de los cuidadores, familiares y enfermos con demencia.](#)
- [Las habilidades para la vida. Una ayuda para la dinámica en el hogar.](#)
- [Lo imposible se hace posible: la experiencia de las personas que cuidan con la gestión de casos.](#)
- [Pautas para la elección de una silla de ruedas \(comunidad.madrid\).](#)
- [Presentación del informe de resultados "Construyendo la propuesta de valor para las personas con discapacidad física sobrevenida" \(comunidad.madrid\).](#)
- [Promoción de la salud y el bienestar de una misma cuando se es cuidadora. Ejercer el cuidado del otro se hace sin descuidarse \(comunidad.madrid\).](#)
- [Rehabilitación funcional para personas con enfermedades neurológicas.](#)
- [Rehabilitación funcional para personas con enfermedades neurológicas desde la terapia ocupacional.](#)
- [Una mirada desde mis zapatillas. Presentación del Campus.](#)

Videos y material multimedia

- [¿Qué es la dependencia?](#)
- [¿Qué es la discapacidad?](#)
- [¿Qué es la incapacidad laboral y la incapacidad civil?](#)
- [Accesibilidad y comunicación con personas con discapacidad auditiva en el hospital \(comunidad.madrid\).](#)
- [Atención en situación de últimos días.](#)
- [Bienvenida al campus de personas que cuidan.](#)
- [Cómo mantener una espalda sana. Un tiempo para ti: cuídate si cuidas.](#)
- [Cuidados paliativos. Aspectos prácticos.](#)
- [Cuidados paliativos. Manejo de la vía subcutánea a través de catéteres.](#)
- [Cuidar en casa a los niños más frágiles.](#)
- [Cuídate para poder cuidar.](#)
- [Derecho de las personas con discapacidad.](#)
- [Donación y trasplantes. Tipos de trasplantes.](#)
- [Material multimedia de cuidados del paciente portador de una sonda de gastrostomía.](#)
- [Material multimedia de educación para la salud en relación al manejo de la vía subcutánea a través del catéter.](#)
- [Material multimedia para obtener información sobre las donaciones de órganos.](#)
- [Objetivo: tu seguridad cuando recibes la atención sanitaria \(comunidad.madrid\).](#)
- [Participa en la toma de decisiones que afectan a tu salud. Tu voz importa \(comunidad.madrid\).](#)
- [Qué lo ofrecen los trabajadores sociales en atención primaria.](#)
- [Vídeos para familias de niños con daño cerebral.](#)

Gestión emocional:

- [¿Qué son las emociones? El termómetro de las emociones.](#)
- [El triángulo del bienestar.](#)
- [¿Qué es la ansiedad?](#)
- [¿Alguna vez has tenido una crisis de ansiedad o ataque de pánico?](#)
- [¡El suicidio se puede prevenir!](#)
- [Tu salud y bienestar mental. Hay un reto de aprendizaje para ti \(reto\).](#)
- [Gestiona tu estrés, relájate.](#)
- [Recomendaciones para vencer el insomnio.](#)
- Ejercicios para relajarte:
 - Higiene mental para empezar el día.
 - Atención en los sonidos.
 - Relajación con afirmación positiva.
 - Consciencia del cuerpo.
 - Fumador, no fumador.
 - Relajación para gestionar el dolor.
 - Respiración abdominal.
- [Cómo manejar el dolor.](#)
- [Aspectos psicológicos que modulan el dolor crónico.](#)
- [Cómo afrontar un problema de salud.](#)
- [Incontinencia urinaria en personas con discapacidad \(comunidad.madrid\).](#)

Otros

- [Información sobre cuidados.](#)
- [Documentación saludable: Presentación del informe de resultados “Construyendo la propuesta de valor para las personas con discapacidad física sobrevenida” \(comunidad.madrid\).](#)
- **Aplicación de la estrategia**

Catalunya cuenta con un modelo de Atención a las EE.RR. cuyos objetivos generales se articulan en torno a fortalecer y afianzar los recursos disponibles mediante la designación de XUEC por grupos temáticos de EE.RR.; y mejorar la disponibilidad de información epidemiológica fiable sobre las EE.RR., para cuyo objetivo es clave la notificación de casos que ejercen las UEC en un registro basado en el catálogo de códigos ORPHA.

Los objetivos y compromisos de las XUEC se resumen principalmente en: (i) Consensuar protocolos y/o guías de práctica clínica para su aplicación; (ii) Establecer la frecuencia de las reuniones de grupo: labor de consultoría de casos complejos, asesoramiento en la red de servicios, etc.; (iii) Cubrir la función de gestión de caso para cada persona afectada de EE.RR.: coordinar y organizar los procesos asistenciales, y garantizar la información y el acompañamiento del enfermo y su familia; (iv) Establecer sinergias entre las UEC para garantizar una estrategia terapéutica integrada (ámbito combinado de UEC para cubrir todas las necesidades de los pacientes con enfermedades minoritarias); (v) Consensuar cómo se hará la participación en el registro de EE.RR. de Catalunya, con el acompañamiento del CatSalut; (vi) Organizar/compartir la participación en ensayos clínicos; (vii) Contribuir a la investigación líder (mejorar la comprensión de la enfermedad, optimizar el diagnóstico, la asistencia, el tratamiento, etc.); (viii) Contribuir a poner en común los nuevos conocimientos del área de experiencia del grupo; (ix) Relación con otras unidades expertas en enfermedades minoritarias: nacionales, europeas y/o internacionales; (x) Desarrollar una política de innovación y transferencia de conocimiento en la red (formación de profesionales, acuerdos de seguimiento compartido, información de pacientes y familias, etc.); y (xi) Colaborar con asociaciones de pacientes. Además de información sobre los criterios de designación de las UEC, también aporta información sobre la actuación de sus siete líneas estratégicas: información sobre EE.RR.¹³⁶; prevención y detección precoz; atención sanitaria; terapias; atención sociosanitaria; investigación; y formación.

En relación con si la estrategia de EE.RR. está recogida en el plan de salud, Catalunya remite al Pla de Salut de Catalunya 2021-2025¹³⁷, entre cuyos objetivos estratégicos específicos se encuentra potenciar las redes de unidades de experiencia clínica en enfermedades minoritarias, los centros, servicios y unidades de referencia (CSUR) y la integración en las diferentes redes europeas de referencia (ERN) para potenciar la estrategia de atención a las personas afectadas por enfermedades minoritarias (ver objetivo específico “3.8.32 Reordenar el funcionamiento de la atención hospitalaria para atender la alta complejidad” de la Línea Estratégica número 3: Integración de la atención a la salud). Asimismo, el Pla de Salut 2021-2025 incluye desarrollar un abordaje integral e innovador entre los profesionales de la investigación y los profesionales asistenciales de las enfermedades minoritarias del niño y del adulto en el momento de la

¹³⁶ TEAF: <https://canalsalut.gencat.cat/ca/salut-a-z/t/trastorn-espectre-alcoholico-fetal-teaf/>;

SHU: <https://canalsalut.gencat.cat/ca/salut-a-z/s/sindrome-hemolitica-uremica-shu/>;

Distrofia muscular de Duchenne: <https://canalsalut.gencat.cat/ca/salut-a-z/d/distrofia-muscular-de-duchenne/>;

ELA: <https://canalsalut.gencat.cat/ca/salut-a-z/e/esclerosi-lateral-amiotrofica/>;

Síndrome postpolio: <https://canalsalut.gencat.cat/ca/salut-a-z/s/sindrome-postpolio/>;

Lupus: <https://canalsalut.gencat.cat/ca/salut-a-z/l/lupus/>;

Síndrome de Sjögren: <https://canalsalut.gencat.cat/ca/salut-a-z/s/sindrome-de-sjoegren/index.html>;

Epilepsia: <https://canalsalut.gencat.cat/ca/salut-a-z/e/epilepsia/>

¹³⁷ https://scientiasalut.gencat.cat/bitstream/handle/11351/7948/pla_salut_catalunya_2021_2025_2021.pdf?sequence=1&isAllowed=y

diagnóstico y en la fase de cronicidad, y potenciar la innovación pediátrica (acción que se encuentra incluida en el objetivo específico “4.14.44 Incrementar la investigación y la innovación en los determinantes sociales de la salud, los problemas de salud más prevalentes y la organización del sistema de salud” de la Línea Estratégica número 4: Palancas de cambio transversales).

Las funciones de la Comisión Asesora en Enfermedades Minoritarias (Camm), impulsada por el Departament de Salut desde 2009, son las siguientes: asesorar en materia de formación y promover la difusión de la información en materia de EE.RR., con el fin de mejorar su percepción social; recomendar las medidas que se consideren oportunas para la mejora de los servicios y las actuaciones en materia de EE.RR.; proponer medidas que permitan el establecimiento y la mejora de los registros de enfermedades minoritarias; proponer intervenciones, dentro del marco de la atención domiciliar y la rehabilitación, para la mejora de la calidad de vida de las personas que sufran una enfermedad minoritaria; proponer actuaciones para potenciar la coordinación entre los distintos niveles asistenciales y favorecer la cooperación entre todos los agentes implicados, incluyendo otros departamentos de la Generalitat de Catalunya, las organizaciones de enfermedades minoritarias, los profesionales, la industria del medicamento y de los productos sanitarios y el sector de la investigación; proponer medidas que favorezcan las iniciativas de financiación existentes y que se ajusten a los programas que se propongan desarrollar en este ámbito; llevar a cabo todas aquellas otras funciones que el Departamento de Salud o el Servicio Catalán de la Salud le encomienden. Adicionalmente se remite la composición de la Comisión Asesora en Enfermedades Minoritarias¹³⁸.

La Comunitat Valenciana remite información justificativa de las actuaciones emprendidas en las siete líneas de la Estrategia de EE.RR. que se detallan a continuación. (i) Información sobre EE.RR. y registro: se crea el Sistema de Información de Enfermedades Raras de la Comunitat Valenciana para el análisis, comunicación de datos al ReeR y difusión de información epidemiológica (ORDEN 4/2012, de 7 de marzo, de la Conselleria de Sanidad)¹³⁹. (ii) Prevención y detección precoz: PCN de enfermedades congénitas¹⁴⁰ de la Comunitat Valenciana y guía para profesionales: Promoción de la Salud y Prevención en la Etapa Preconcepcional (en elaboración). (iii) Atención sanitaria: se crea y regula, como grupo de trabajo, el Comité de Coordinación Asistencial para la Gestión de la Atención Sanitaria a Personas con Enfermedades Raras de la Comunitat Valenciana (RESOLUCIÓN de 20 de mayo de 2021, de la Conselleria de Sanidad)¹⁴¹. (iv) Terapias: en la Comunitat Valenciana está constituido desde 2017 un grupo de expertos para la valoración del acceso a los medicamentos de uso compasivo o extranjeros. Actualmente se canalizan a través de la Comisión Permanente de Farmacia y Terapéutica. (v) Atención sociosanitaria: se crea y regula, como grupo de trabajo, el Comité de Coordinación Asistencial para la Gestión de la Atención Sanitaria a Personas con Enfermedades Raras de la Comunitat Valenciana, que en su punto 5 dicta como funciones elaborar e impulsar la implantación de un plan de mejora de la atención sanitaria de pacientes con EE.RR. mediante el establecimiento y desarrollo de objetivos y actuaciones, alineados con la Estrategia Nacional de EE.RR. (RESOLUCIÓN de 20 de mayo de 2021, de la Conselleria de Sanidad). (vi) Investigación: se crea el Sistema de Información de Enfermedades Raras de la Comunitat Valenciana, en cuyo punto 6 del artículo 4 consta realizar investigación sobre EE.RR. (ORDEN 4/2012, de 7 de marzo, de la Conselleria de Sanidad). Creación de una Alianza en investigación Traslacional de Enfermedades Raras de la Comunitat Valenciana a través de un convenio marco entre la Generalitat, Fundaciones de Investigación Sanitaria vinculadas a las Universidades de Valencia, Federación Española de EE.RR., Centro de Investigación Biomédica en Red, Consejo Superior de Investigaciones Científicas y Fundación Lluís Alcanyís-UV. (vii) Formación: la Escola

¹³⁸ <https://canalsalut.gencat.cat/ca/professionals/consells-comissions/camm/>

¹³⁹ https://doqv.gva.es/portal/ficha_disposicion_pc.jsp?sig=003421/2012&L=1

¹⁴⁰ https://serviciopediatria.com/wp-content/uploads/2019/12/2011_Programa-Cribado-Neonatal.pdf

¹⁴¹ https://doqv.gva.es/datos/2021/05/31/pdf/2021_5933.pdf

Valenciana d'Estudis de la Salut dispone de protocolos y formularios estandarizados que facilitan el trabajo tanto al personal de la Escuela como a los profesionales que colaboran con nosotros en las tareas docentes y de formación.

En **Murcia**, el Plan Integral de Enfermedades Raras abarca las siguientes líneas estratégicas: (i) Epidemiología (4 objetivos); (ii) Información (2 objetivos); (iii) Prevención, detección precoz y diagnóstico (5 objetivos); (iv) Atención sanitaria (4 objetivos); (v) Recursos terapéuticos (6 objetivos); (vi) Educación (5 objetivos); (vii) Servicios sociales (8 objetivos); (viii) Coordinación sociosanitaria (2 objetivos); (ix) Formación (3 objetivos); y (x) Investigación (3 objetivos). La Comisión de Dirección del Plan Integral de Enfermedades Raras es el máximo órgano de dirección del Plan y tiene como cometidos recibir la información sobre el grado de cumplimiento en cada línea estratégica y realizar, en su caso, los ajustes necesarios para garantizar su correcta implantación, por lo que tiene establecido un calendario de reuniones para supervisar su implantación.

La **Rioja** informa sobre la adaptación del III Plan de Salud de La Rioja 2015-2019 a la estrategia, que incluye una línea específica sobre EE.RR.¹⁴² Concretamente, el capítulo 17 recoge las siguientes seis líneas de trabajo: (i) Registro y codificación de EE.RR.; (ii) Modelo Asistencial adecuado para las EE.RR.; (iii) Acceso a terapias especializadas y medicamentos; (iv) Modelo Sociosanitario adecuado para apoyar a enfermos y familias; (v) Investigación e innovación; y (vi) Formación, concretamente, formación específica sobre EE.RR. en los programas de formación continuada de los profesionales sanitarios de La Rioja.

- **Presupuesto** (sección *Avances en la Implementación de la Estrategia*).

ANDALUCÍA

Informa que el presupuesto es 503.652€.

BALEARES

Afirma que está pendiente de recibirlo.

CANARIAS

Remite a los presupuestos de gerencias de hospitales.

CANTABRIA

Aporta la siguiente información:

- IDIVAL participa en los programas IMPaCT. Se han concedido subvenciones para la "Infraestructura de Medicina de Precisión asociada a la Ciencia y Tecnología (IMPaCT)" de la Acción Estratégica en Salud 2017-2020.

- IMPaCT es una acción de I+D+i orientada a la implementación de la Medicina de Precisión en el Sistema Nacional de Salud (SNS). IMPaCT consta de tres programas estrechamente relacionados entre sí, Medicina Predictiva, Ciencia de Datos y Medicina Genómica. Los tres proyectos multicéntricos financiados para cada uno de los programas son:

1. Medicina Predictiva: Diseño y puesta en marcha de una gran cohorte poblacional con datos clínicos, epidemiológicos y biológicos, medidos a nivel individual, que permita representar

¹⁴² <https://www.riojasalud.es/files/content/ciudadanos/planes-estrategicos/III-plan-salud.pdf>

a la totalidad de la población residente en España. Ayuda financiada por importe de 13.999.997,00€ y liderado a nivel nacional por Marina Pollán Santamaria, del Consorcio Centro de Investigación Biomédica en Red (CIBER). Responsable a nivel regional, el investigador Luis Mariano López López, Director de Enfermería de Atención Primaria del Servicio Cántabro de Salud.

2. Ciencia de Datos: Desarrollo de un sistema de recogida, integración y análisis de datos clínicos y moleculares orientado a mejorar la salud de cada paciente, y que permita el uso secundario de la información existente en el SNS para el beneficio de la sociedad con objetivos de salud pública, planificación sanitaria e investigación. Ayuda financiada por importe de 4.549.380,00€ y liderado a nivel nacional por Alfonso Valencia del Centro Nacional de Supercomputación. Responsable a nivel regional el investigador Raúl Martínez Santiago, Coordinador de Sistemas y Tecnologías de la Información del Servicio Cántabro de Salud.

3. Medicina Genómica: Disponer de las infraestructuras y protocolos de coordinación para llevar a cabo análisis genómicos y de otros datos “ómicos” de forma eficaz, eficiente y equitativamente accesible en todo el territorio nacional. Ayuda financiada por importe de 7.249.990,00€ y liderado a nivel nacional por Ángel Carracedo Álvarez del Consorcio Centro de Investigación Biomédica en Red (CIBER). Responsable a nivel regional el investigador José Luis Fernández Luna, responsable del grupo de “Señalización Celular y Dianas Terapéuticas en Cáncer” del IDIVAL y Coordinador de Genética en el Hospital Universitario Marqués de Valdecilla.

CASTILLA Y LEÓN

La Junta de Castilla y León elaboró para el periodo 2014-2020 la Estrategia Regional de Investigación e Innovación para una Especialización Inteligente (RIS3) de Castilla y León 2014-2020, que posteriormente fue actualizada para el periodo 2018-2020. Actualmente está en vigor la Estrategia RIS3 para el periodo 2021-2027. Dentro de las líneas de actuación mencionadas, se han financiado diversos proyectos de investigación relacionados con enfermedades raras. Presupuesto: 1.688.315 €.

- <https://cienciaytecnologia.jcyl.es/web/es/estrategia-ris3.html>
- <https://www.saludcastillayleon.es/investigacion/es/convocatorias/convocatorias-proyectos-grs>

CATALUNYA

En Catalunya el Plan Estratégico de Investigación e Innovación en Salud (PERIS) 2016-2020 y 2021-2027 incluye las enfermedades raras dentro de las prioridades temáticas que centran la estrategia del Plan, en consonancia con lo establecido en el Plan de Salud de Catalunya. El presupuesto total del PERIS 2016-2020 fue de 42 millones de euros. Por otra parte, la Marató de TV3 dedicó la edición del 2019 a las EE.RR. (que ha habido sido motivo de celebración en 2009). La iniciativa recaudó un total de 14.053.915 € con el que se financiaron 228 proyectos de investigación. La Marató de TV3 es una telemaratón dedicada a la captación de fondos para la investigación pública en Catalunya, gestionada por la Fundació Marató de TV3 creada en 1996 por la Corporació Catalana de Mitjans Audiovisuals.

- <https://scientiasalut.gencat.cat/handle/11351/3304?locale-attribute=es>
- https://salutweb.gencat.cat/ca/el_departament/ambits-estrategics/reerca-innovacio/planificacio-gestio/
- <https://www.ccma.cat/tv3/marato/projectes-financats/2019/1930/>
- <https://www.ccma.cat/tv3/marato/2019/230/>

COMUNITAT VALENCIANA

La Comunitat Valenciana afirma que la dotación presupuestaria está integrada en los presupuestos de la Generalitat.

- https://hisenda.gva.es/auto/presupuestos/2022/T0/T2_cas.html

MADRID

En Madrid, la Consejería de Sanidad no dispone de líneas de actuación específicas para fomentar la investigación en Enfermedades Raras.

MURCIA

Informa que la financiación total del PIER es 12 millones euros.

PIER: https://www.murciasalud.es/recursos/ficheros/407513-PIER_WEB-2.pdf;

LA RIOJA

Informa acerca de la investigación realizada y publicada en Orphanet Journal of Rare Diseases.

El presupuesto es 10.000 euros.

D. REFERENCIAS ADICIONALES FEDER

La Federación Española de Enfermedades Raras (FEDER), como miembro del Comité Técnico de la Estrategia de Enfermedades Raras del Sistema Nacional de Salud y al hilo del presente Informe de evaluación y líneas prioritarias de actuación de la misma, establece una relación de documentación vinculada a estas patologías complementaria y posterior al desarrollo del mismo.

Esta documentación responde a información de proyectos y programas que van más allá de la evaluación y están interrelacionados con la misma con el objetivo de profundizar en otros aspectos relacionados con las enfermedades raras y aspirando a desarrollar una nueva evaluación en el futuro periódica, adaptada al momento actual y, al igual que en esta ocasión, de la mano de todos los agentes implicados.

Informes oficiales

Relación de documentos de carácter oficial que complementan el presente informe en materias como el diagnóstico, redes de atención especializada e información epidemiológica.

- Ministerio de Sanidad. Criterios para la designación de Centros, Servicios o Unidades de Referencia del Sistema Nacional de Salud. 2023. Disponible en: <https://www.sanidad.gob.es/profesionales/CentrosDeReferencia/CriteriosCSUR.htm>
- Ministerio de Sanidad. Listado de centros participantes en las 24 ERN. 2022. Disponible en: <https://www.lamoncloa.gob.es/serviciosdeprensa/notasprensa/sanidad14/Documents/2022/030122-AnexoERN.pdf>

Investigaciones sociosanitarias en las que colaboran organizaciones de pacientes

Relación de artículos y publicaciones que desarrollan investigaciones impulsadas o con la colaboración de organizaciones de pacientes y otros órganos de investigación en materia sociosanitaria, respondiendo a datos de impacto de las enfermedades raras en el paciente y su familia y en aspectos concretos como el retraso diagnóstico, la atención integral o datos sanitarios.

- ISCIII, FEDER, Centro Creer. Diagnostic Process in Rare Diseases: Determinants Associated with Diagnostic Delay. 2021. <https://www.mdpi.com/1660-4601/19/11/6456>
- ISCIII, FEDER, Centro Creer. Diagnostic delay in rare diseases: data from the Spanish rare diseases patient registry. 2022. https://www.biomedcentral.com/epdf/10.1186/s13023-022-02530-3?sharing_token=JxZuQObCnR0KX5OIA0hvpW_BpE1tBhCbnbw3Buzl2RMmF_8cThJNbTdQMG1BI4kmYUCqSxERB-e-asNHHOXALS6Z0kKiSJU37K2fxlW3lgokLITyiJrtgOulgd4SVhDg-HZMKihMTwnuFfds8d06pDUqDjUEu4Kml77tcKOKg%3D
- ISCIII, FEDER, Centro Creer. Psychosocial impact at the time of a rare disease diagnosis. 2023. <https://journals.plos.org/plosone/article?id=10.1371/journal.pone.0288875>
- EURORDIS: Rare Barometer Voices: Compartir y proteger nuestros datos sanitarios. 2019 Disponible en: <https://ojrd.biomedcentral.com/counter/pdf/10.1186/s13023-019-1123-4.pdf>
- EURORDIS: Rare Barometer Voices: ¿Cómo ha afectado la Covid-19 a las personas con enfermedades raras? 2020. Disponible en: https://download2.eurordis.org/rbv/covid19survey/covid_infographics_final_es.pdf

- EURORDIS: Rare Barometer Voices: Encuesta H-CARE sobre la experiencia de los pacientes en la atención sanitaria. 2020. Disponible en: https://download2.eurordis.org/rbv/HCARE/HCARE_FS_long.pdf

Documentación científica

Relación de información desarrollada por la comunidad investigadora sobre información epidemiológica, impacto económico o herramientas de diagnóstico.

- Stéphanie Nguengang Wakap, Deborah M. Lambert, Annie Olry, Charlotte Rodwell, Charlotte Gueydan, Valérie Lanneau, Daniel Murphy, Yann Le Cam & Ana Rath. Estimación de la prevalencia acumulada de puntos de enfermedades raras: análisis de la base de datos Orphanet. 2019. Disponible en: <https://www.nature.com/articles/s41431-019-0508-0>
- Cristina Valcárcel Nazco, Lidia García Pérez, Renata Linertová, Iván Castilla, Laura Vallejo Torres, Juan Manuel Ramos Goñi, Vicenta Labrador Cañadas, María Luz Couce, Mercedes Espada Sáenz-Torres, Elena Dulín Íñiguez, Manuel Posada, Iñaki Imaz Iglesia y Pedro Serrano Aguilar. Métodos para la evaluación económica de programas de cribado neonatal. Publicado en la Revista Española de Salud Pública 2020. Disponible en: https://repisalud.isciii.es/bitstream/handle/20.500.12105/12622/M%c3%a9todosParaLaEvaluaci%c3%b3n_2021.pdf?sequence=1&isAllowed=y
- María-Luz Couce. Cincuenta años de cribado neonatal de enfermedades congénitas en España. Publicado por la Asociación Española de Pediatría. 2019. Disponible en línea: <https://www.analesdepediatria.org/es-pdf-S1695403318305435>
- Daisy Emilia Castiñerasa, María-Luz Couce, José Luis Marin, Domingo González-Lamuño, Hugo Rocha. Situación actual del cribado neonatal de enfermedades metabólicas en España y en el mundo. Publicado por la Asociación Española de Pediatría. 2019. Disponible en: <https://www.analesdepediatria.org/es-pdf-S1695403319301985>
- Fundación General Universidad de Alcalá-Observatorio Legislativo de Enfermedades Raras y Medicamentos Huérfanos. Herramientas para el diagnóstico de las Enfermedades Raras el cribado neonatal. 2022. Disponible en: https://centroestudiospoliticaspublicas.com/wp-content/uploads/2021/03/220630_Informe-cribados-neonatales.pdf
- Instituto de Investigación y Desarrollo Social de Enfermedades Poco Frecuentes. Informe sobre el cribado neonatal en España: concepto de equidad. 2023. Disponible en: <https://docs.google.com/viewerng/viewer?url=https://pocofrecuentes.org/wp-content/uploads/2023/12/Guia-genetica.pdf>

Conferencias

Relación de informes de conclusiones de conferencias de carácter internacional desarrolladas en España con el objetivo de establecer recomendaciones consensuadas entre los diferentes agentes para el abordaje de las enfermedades raras.

- FEDER. Informe de la III Conferencia EUROPLAN. 2017. Disponible en: https://enfermedades-raras.org/images/Final_Report_RD_ACTION_EUROPLAN_Workshop_espaol_FINAL.pdf

- FEDER. Informe de la I Conferencia Foresight. Disponible en:
https://enfermedades-raras.org/images/Informe_Conferencia_Foresight_España_2020.pdf
- European Economic and Social Committee. Conference conclusions and recommendations. 2023. Disponible en:
<https://www.eesc.europa.eu/es/agenda/our-events/events/conference-rare-diseases-and-european-reference-networks/conclusions>

E. CUESTIONARIO

EVALUACIÓN DE LA ESTRATEGIA EN ENFERMEDADES RARAS DEL SNS

Las enfermedades raras (EE.RR.) se caracterizan por su complejidad etiológica, diagnóstica y evolutiva, su importante morbi-mortalidad, los altos niveles de discapacidad que conllevan y que dificultan el desarrollo de un proyecto vital normal, no solo a quién las padecen sino también a las familias, por lo que es preciso un abordaje integral sociosanitario de este problema.

Se calcula que existen actualmente entre cinco mil y ocho mil EE.RR. diferentes, que afectan a entre un 6% y un 8% de la población en algún momento de su vida. Según estas estimaciones en España las padecerían aproximadamente tres millones de personas. Son personas que utilizan recursos sociosanitarios múltiples que implican a la mayoría de los ámbitos asistenciales y de especialidades médicas.

Por todo ello, para mejorar la atención de los pacientes con EERR y el acceso equitativo a los servicios sanitarios independientemente del lugar de residencia, es necesario contar con un análisis de situación actualizado tanto del trabajo ya en marcha por parte de las comunidades autónomas (CCAA) en relación con la Estrategia en EE.RR. del SNS, así como de las nuevas necesidades surgidas.

Para ello, os enviamos este breve cuestionario, a rellenar por vuestra parte (CCAA e INGESA):

Las preguntas incluidas se refieren al periodo 2014-2022.

OBJETIVO 1: Habilitar la información sobre los recursos disponibles para la atención a las personas con EE.RR. y sus familias

1. ¿Tiene su comunidad información disponible para las personas con enfermedades raras y para sus familias o cuidadores?

Sí	
No	

- 1.1. ¿Qué tipo de información?

Médico científica	
Socio-sanitaria	
Atención sanitaria: atención temprana, rehabilitación y otros	
Otra:	

- 1.2. ¿Dónde está disponible?

Web específica	
Centros sanitarios (folletos, libros, etc)	
Administración (web, etc.)	
Charlas formativas	
Conferencias/jornadas	
Folletos	
Otras: _____	
No se están ofreciendo	

1.3. Enlace/s a la información: _____

2. *Obtener la información epidemiológica necesaria que permita el desarrollo de políticas sociales, sanitarias y de investigación.*

2. ¿Cuenta su comunidad con un Registro poblacional de EE.RR.?

Registro poblacional o Sistema de información autonómico de EE.RR.	
Registro específico de algunas ER o grupos de ellas	
No	

2.1 ¿A qué periodo corresponden los últimos datos publicados?

2.2 ¿Dónde se publican los datos (enlace/s)?

3. ¿Ha participado su comunidad autónoma en 2022 con el envío de datos al Registro Estatal de Enfermedades Raras (ReeR)?

Sí	
No	

SI LA RESPUESTA ES NO (preguntas 3.1-3.3)

3.1 Especifique el motivo por el que no se ha hecho:

3.2 ¿Se están desarrollando acciones para favorecer la implementación del ReeR?

Sí	
No	

¿Cuáles?

3.3 Señale si se recoge información sobre las siguientes enfermedades:

Listado del ReeR

Ataxia de Friedreich	
Atrofia muscular espinal proximal	
Complejo Esclerosis Tuberosa	
Displasia Renal	
Distrofia miotónica de Steinert	
Enfermedad de Fabry	
Enfermedad de Gaucher	
Enfermedad de Huntington	
Enfermedad de Niemann Pick	
Enfermedad de Rendu Osler	
Enfermedad de Wilson	
Esclerosis lateral amiotrófica	
Fenilcetonuria	
Fibrosis quística	
Hemofilia A	

Osteogénesis imperfecta	
Síndrome de Angelman	
Síndrome de Beckwith Wiedemann	
Síndrome de Goodpasture	
Síndrome de Marfan	
Síndrome de Prader Willi	
Síndrome de X frágil	

EE.RR. incluidas en el Programa de Cribado Neonatal de la Cartera Común de Servicios del SNS (actualmente y en próxima actualización)

Hipotiroidismo congénito (HC)	
Fenilcetonuria (PKU)	
Fibrosis quística (FQ)	
Deficiencia de acil-CoA deshidrogenasa de cadena media (MCADD)	
Deficiencia de 3-hidroxiacil-CoA deshidrogenasa de cadena larga (LCHADD)	
Acidemia glutárica tipo I (GA-I)	
Anemia falciforme (AF)	
Déficit de biotinidasa	
Enfermedad de la orina con olor a jarabe de arce	
Homocistinuria	
Hiperplasia suprarrenal congénita	

Registro poblacional de anomalías congénitas	
---	--

Otras EE.RR. (indicar):	
-------------------------	--

OBJETIVO 3: Reducir la incidencia de aquellas EE.RR. susceptibles de beneficiarse de programas de prevención primaria

4. ¿Qué recomendaciones está aplicando en la prevención primaria de EE.RR. en el periodo preconcepcional y embarazo?

Guía de atención en el embarazo y puerperio	
Otros documentos	

¿Cuáles? (Si se incluyen documentos propios de centros sanitarios, identificar todos los centros dotados de esa característica a nivel autonómico)

Enlace(s):	
------------	--

OBJETIVO 8: Mejorar la atención sanitaria que reciben pacientes con una enfermedad rara, con el objetivo que sea integral, continuada y coordinada entre los niveles asistenciales

5. ¿Existen en su comunidad “Unidades de Referencia de Atención de EE.RR.” de carácter autonómico (aparte de los CSUR y redes de referencia europeas (ERN))?

Unidades para la atención u organización global de EE.RR.	
---	--

- Otras unidades de referencia, especificar y enlace si procede:

5.1. ¿Están acreditadas?

Sí	
No	

Enlace(s):	
------------	--

6. ¿En cuántos centros sanitarios cuentan con la figura diferenciada del *gestor de casos* para facilitar el seguimiento, la aplicación y continuidad de la atención sanitaria y garantizar la información y el acompañamiento de los pacientes y sus familias?

Enlace(s):	
------------	--

OBJETIVO 9: Potenciar la rehabilitación integral (física, sensorial y cognitiva) para las personas afectadas por una enfermedad raras, con el fin de optimizar, conservar y/o asegurar sus capacidades residuales

7. ¿Existe disponibilidad de recursos de rehabilitación integral para pacientes con EE.RR?

Recursos de atención temprana	
Fisioterapia y rehabilitación dirigida y mantenida a lo largo del tiempo según requerimientos	
Otros (especificar) _____	
Ningún recurso de ese tipo	

Enlace(s):	
------------	--

Enlace/s _____

8. Si la respuesta es sí, ¿Hasta qué edad cubre la atención temprana de EE.RR.?

OBJETIVO 11: Garantizar la accesibilidad en tiempo y forma de los medicamentos huérfanos necesarios para el tratamiento de las EE.RR. en todo el territorio nacional

9. ¿Ha utilizado su comunidad el procedimiento previsto para el uso de medicamentos en situaciones especiales, medicamentos de uso compasivo o medicamentos extranjeros para tener acceso a medicamentos huérfanos no financiados en el periodo 2014-2022?

Sí	
No	

10. ¿Cómo efectúa el control del seguimiento específico según uso y eficacia de medicamentos huérfanos fuera de su indicación? _____

11. ¿Quién se encarga de la financiación de los medicamentos utilizados fuera de indicación?

Hospital de base al que pertenece el paciente	
Hospital de referencia	
Consejería	
Otros:	

OBJETIVO 16: Fomentar las campañas de sensibilización hacia las EE.RR. para profesionales de la salud, de la educación, del ámbito social y laboral y ciudadanía en general, contribuyendo a generar visibilidad y aumentar su reconocimiento

12. En su comunidad autónoma ¿se ha realizado alguna acción informativa (campañas, etc.) dirigida a profesionales o ciudadanía para informar y sensibilizar sobre las EE.RR. en el periodo 2014-2022? Marcar y, en su caso, incluir enlace.

Profesionales de la salud, de la educación, del ámbito social y laboral	
Ciudadanía en general	
Ninguna de las dos	

Enlace(s): _____

Enlace/s

13. En su comunidad, ¿se han realizado cursos de formación sobre EE.RR. a profesionales sanitarios en el periodo 2014-2022?

Sí	
No	

Si la respuesta es sí, describir el tipo de formación realizada: _____

14. ¿Cuenta su comunidad con entornos de colaboración con las personas afectadas o con las asociaciones de pacientes de EERR?

Sí	
No	

Describir / enlace: _____

OBJETIVO 19: Apoyar las iniciativas en la investigación

15. ¿Existe algún centro y/o grupo de investigación sobre EE.RR. a nivel autonómico?

Sí	
No	

Describir cuáles:	
Enlace al grupo:	
Describir y especificar presupuesto:	

**Describir
cuáles**

Enlace **al** **grupo:**

16. Indique las líneas de actuación específicas que se están llevando a cabo en su comunidad para fomentar la investigación en ER en el periodo 2014-2022.

Línea de actuación 1:	
Línea de actuación 2:	
Línea de actuación 3:	
Describir y especificar presupuesto:	

OBJETIVO 24: Realizar programas de formación dirigidos a asociaciones, a los familiares y/o persona cuidadora y a las personas afectadas en materia de cuidados y autocuidados, así como en prevención de las situaciones de dependencia

17. ¿Existen programas de formación dirigidos a personas cuidadoras y/o familiares de pacientes con ER en el periodo 2014-2022?

Guías de información	
Cursos	
Jornadas	
Otros. Especificar: _____	
Ninguno	

Comentarios:	
Enlace(s):	

Comentarios:

Enlace:

APLICACIÓN DE LA ESTRATEGIA, NECESIDADES Y AVANCES

18. En su comunidad autónoma, ¿se aplica la Estrategia de ER?

Sí	
No	

18.1. ¿Qué líneas estratégicas se están implementando en su comunidad?

Información sobre Enfermedades Raras	
Prevención y detección precoz	
Atención sanitaria	
Terapias	
Atención sociosanitaria	
Investigación	
Formación	

18.2. ¿En qué consiste dicha aplicación?

19. ¿Está recogida la Estrategia de ER en el Plan de Salud actual de su CA?

Sí	
No	

Enlace: _____

20. ¿Cuenta su comunidad autónoma con algún órgano/comisión/consejo asesor dedicado a la mejora de la atención a las EERR?

Sí	
No	

Enlace: _____

NECESIDADES

21. ¿Cuáles son las necesidades de las ER que considera prioritarias desde el punto de vista de su comunidad autónoma? Identificar 3-4 prioridades.

Prioridad 1:	
Prioridad 2:	
Prioridad 3:	
Otras prioridades:	

22. ¿Cuáles de ellas considera que sería prioritario trabajar a corto plazo con todas las CCAA de manera conjunta en el marco del trabajo de implementación de la Estrategia de Enfermedades Raras?

AVANCES

23. ¿Cuenta su CCAA con un Plan o programa específico para la implementación de la Estrategia de Enfermedades Raras o para su fortalecimiento que se encuentre en fase de implementación?

Sí	
----	--

Sí, pero no se ha iniciado su implementación	
No	

Breve descripción:	
Dotación presupuestaria:	
Enlace(s):	

- 24. En relación a la mejora de la gestión clínica y la calidad asistencial de ER, ¿se ha realizado algún tipo de avance en su comunidad autónoma?** (*Acuerdos de gestión clínica; identificación y difusión de buenas prácticas y otras recomendaciones; desarrollo de mecanismos de coordinación interdisciplinar, etc...*)

Sí	
No	

Breve descripción:	
Dotación presupuestaria:	
Enlace(s):	

F. TABLA DE RESPUESTAS DE LAS CC.AA.

Indicadores		And.	Arag.	Ast.	Bal.	Can.	Cant.	CyL	CIM	Cat.	CV	Extr.	Gal.	Mad.	Mur.	Nav.	P. Vasco	Rioja	Ceuta	Melilla
OBJETIVO 1: Habilitar la información sobre los recursos disponibles para la atención a las personas con EE.RR. y sus familias																				
1.	¿Tiene su comunidad información disponible para las personas con EE.RR. y para sus familias o cuidadores?	Sí	No	Sí	Sí	Sí	Sí	Sí	Sí	Sí	Sí	Sí	Sí	Sí	Sí	Sí	Sí	Sí	Sí	Sí
1.1	¿Qué tipo de información?																			
	- Médico científica	Sí	-	Sí	Sí	Sí	Sí	No	Sí	Sí	Sí	Sí	No	Sí	Sí	Sí	Sí	Sí	No	Sí
	- Socio-sanitaria	Sí	-	Sí	Sí	Sí	Sí	Sí	Sí	Sí	Sí	Sí	Sí	Sí	Sí	No	No	Sí	Sí	No
	- Atención sanitaria: atención temprana, rehabilitación y otros	Sí	-	Sí	Sí	Sí	Sí	No	Sí	Sí	Sí	Sí	No	Sí	Sí	Sí	No	Sí	No	Sí
	- Otro							Sí	Sí	Sí										
1.2	¿Dónde está disponible?																			
	- Web específica	No	-	Sí	Sí	No	No	No	Sí	Sí	No	Sí	No	Sí	Sí	No	No	No	No	No
	- Centros sanitarios (folletos, libros, etc.)	No	-	No	Sí	Sí	Sí	No	No	Sí	Sí	Sí	Sí	Sí	Sí	No	No	No	Sí	No
	- Administración (web, etc.)	Sí	-	Sí	Sí	Sí	Sí	Sí	Sí	Sí	No	Sí	Sí	Sí	Sí	Sí	No	No	No	No
	- Charlas formativas	No	-	No	No	No	No	No	No	Sí	Sí	Sí	Sí	Sí	Sí	No	Sí	Sí	No	No
	- Conferencias	Sí	-	Sí	Sí	Sí	No	No	No	Sí	No	Sí	Sí	Sí	Sí	No	Sí	Sí	Sí	No
	- Folletos	No	-	Sí	Sí	No	Sí	Sí	No	No	Sí	Sí	No	Sí	No	No	Sí	No	No	No
	- No se están ofreciendo	No	-	No	No	No	No	No	No	No	No	No	No	No	No	No	No	No	No	No
	- Otro						Sí							Sí				Sí	Sí	Sí
OBJETIVO 2: Obtener la información epidemiológica necesaria que permita el desarrollo de políticas sociales, sanitarias y de investigación																				
2	¿Cuenta su comunidad con un Registro poblacional de EE.RR.?	Sí	Sí	Sí	Sí	Sí	No	Sí	Sí	Sí	Sí	Sí	Sí	Sí	Sí	Sí	Sí	Sí	Sí	No
	- Registro poblacional o Sistema de información autonómico de EE.RR.						No													Sí
	- Registro específico de algunas EE.RR. o grupos de ellas						No													
	- No						No													
2.1	¿A qué período corresponden los últimos datos publicados?	2020	17-21	12-19	10-19	10-18		2020			10-19	2018	10-18	10-18	18-22	10-18	2021	10-18		20-22
	2018					Sí				Sí		Sí	Sí	Sí		Sí		Sí		
	2019			Sí	Sí						Sí									
	2020	Sí						Sí												
	2021		Sí														Sí			
	2022														Sí					Sí
3	¿Ha participado su comunidad autónoma en 2022 con el envío de datos al Registro Estatal de EE.RR. (ReeR)? (Sí/No)	Sí	Sí	No	Sí	Sí	No	Sí	NC	Sí	Sí	No	Sí	Sí	Sí	Sí	Sí	Sí	No	No
	En caso de No, cumplimentar los puntos 3.1, 3.2 y 3.3																			
3.2	¿Se están desarrollando acciones para favorecer la implementación del ReeR? (Sí/No)			Sí			Sí	Sí			Sí	Sí			Sí				Sí	Sí
3.3	Señale si se recoge información sobre las siguientes enfermedades:																			
	- Listado del ReeR	No	No	Sí	No	No	No	Sí	No	No	Sí	Sí	No	No		Sí	No	Sí	No	No
	- Ataxia de Friedreich	No	No	Sí	No	No	No	Sí	No	No	Sí	Sí	No	No	Sí	Sí	No	Sí	No	No
	- Atrofia muscular espinal proximal	No	No	Sí	No	No	No	Sí	No	No	Sí	Sí	No	No	Sí	Sí	No	Sí	No	No
	- Complejo Esclerosis Tuberosa	No	No	Sí	No	No	No	Sí	No	No	Sí	Sí	No	No	Sí	Sí	No	Sí	No	No
	- Displasia Renal	No	No	Sí	No	No	No	Sí	No	No	Sí	Sí	No	No	Sí	Sí	No	Sí	No	No
	- Distrofia miotónica de Steinert	No	No	Sí	No	No	No	Sí	No	No	Sí	Sí	No	No	Sí	Sí	No	Sí	No	No
	- Enfermedad de Fabry	No	No	Sí	No	No	No	Sí	No	No	Sí	Sí	No	No	Sí	Sí	No	Sí	No	No
	- Enfermedad de Gaucher	No	No	Sí	No	No	No	Sí	No	No	Sí	Sí	No	No	Sí	Sí	No	Sí	No	No
	- Enfermedad de Huntington	No	No	Sí	No	No	No	Sí	No	No	Sí	Sí	No	No	Sí	Sí	No	Sí	No	No
	- Enfermedad de Niemann Pick	No	No	Sí	No	No	No	Sí	No	No	Sí	Sí	No	No	Sí	Sí	No	Sí	No	No
	- Enfermedad de Rendu Osler	No	No	Sí	No	No	No	Sí	No	No	Sí	Sí	No	No	Sí	Sí	No	Sí	No	No
	- Enfermedad de Wilson	No	No	Sí	No	No	No	Sí	No	No	Sí	Sí	No	No	Sí	Sí	No	Sí	No	No
	- Esclerosis lateral amiotrófica	No	No	Sí	No	No	No	Sí	No	No	Sí	Sí	No	No	Sí	Sí	No	Sí	No	No
	- Fenilcetonuria	No	No	Sí	No	No	No	Sí	No	No	Sí	Sí	No	No	Sí	Sí	No	Sí	No	No
	- Fibrosis quística	No	No	Sí	No	No	No	Sí	No	No	Sí	Sí	No	No	Sí	Sí	No	Sí	No	No
	- Hemofilia A	No	No	Sí	No	No	No	Sí	No	No	Sí	Sí	No	No	Sí	Sí	No	Sí	No	No
	- Osteogénesis imperfecta	No	No	Sí	No	No	No	Sí	No	No	Sí	Sí	No	No	Sí	Sí	No	Sí	No	No
	- Síndrome de Angelman	No	No	Sí	No	No	No	Sí	No	No	Sí	Sí	No	No	Sí	Sí	No	Sí	No	No
	- Síndrome de Beckwith Wiedemann	No	No	Sí	No	No	No	Sí	No	No	Sí	Sí	No	No	Sí	Sí	No	Sí	No	No
	- Síndrome de Goodpasture	No	No	Sí	No	No	No	Sí	No	No	Sí	Sí	No	No	Sí	Sí	No	Sí	No	No
	- Síndrome de Marfan	No	No	Sí	No	No	No	Sí	No	No	Sí	Sí	No	No	Sí	Sí	No	Sí	No	No
	- Síndrome de Prader Willi	No	No	Sí	No	No	No	Sí	No	No	Sí	Sí	No	No	Sí	Sí	No	Sí	No	No
	- Síndrome de X frágil	No	No	Sí	No	No	No	Sí	No	No	Sí	Sí	No	No	Sí	Sí	No	Sí	No	No

- EERR incluidas en el Programa Poblacional de Cribado Neonatal de la Cartera Común de Servicios del SNS (actualmente y en próxima actualización)																			
- Hipotiroidismo congénito (HC)	No	No	Sí	No	No	Sí	Sí	Sí	No	Sí	Sí	No	No	Sí	No	Sí	No	Sí	Sí
- Fenilcetonuria (PKU)	No	No	Sí	No	No	Sí	Sí	Sí	No	Sí	Sí	No	No	Sí	Sí	No	Sí	No	Sí
- Fibrosis quística (FQ)	No	No	Sí	No	No	Sí	Sí	Sí	No	Sí	Sí	No	No	Sí	Sí	No	Sí	No	Sí
- Deficiencia de acil-CoA deshidrogenasa de cadena media (MCADD)	No	No	Sí	No	No	Sí	Sí	Sí	No	Sí	Sí	No	No	Sí	Sí	No	Sí	No	No
- Deficiencia de 3-hidroxiacil-CoA deshidrogenasa de cadena larga (LCHADD)	No	No	Sí	No	No	Sí	Sí	Sí	No	Sí	Sí	No	No	Sí	Sí	No	Sí	No	No
- Acidemia glutárica tipo I (GA-I)	No	No	Sí	No	No	Sí	Sí	Sí	No	Sí	Sí	No	No	Sí	Sí	No	Sí	No	No
- Anemia falciforme (AF)	No	No	Sí	No	No	Sí	Sí	Sí	No	Sí	Sí	No	No	Sí	Sí	No	Sí	No	Sí
- Déficit de biotinidasa	No	No	Sí	No	No	Sí	Sí	Sí	No	Sí	Sí	No	No	Sí	Sí	No	Sí	No	No
- Enfermedad de la orina con olor a jarabe de arce	No	No	Sí	No	No	Sí	Sí	Sí	No	Sí	Sí	No	No	Sí	Sí	No	Sí	No	No
- Homocistinuria	No	No	Sí	No	No	Sí	Sí	Sí	No	Sí	Sí	No	No	Sí	Sí	No	Sí	No	Sí
- Hiperplasia suprarrenal congénita	No	No	Sí	No	No	No	Sí	Sí	No	Sí	Sí	No	No	No	Sí	No	Sí	No	Sí
- Registro poblacional de anomalías congénitas	No	No	Sí	No	No	Sí	Sí	NC	No	Sí	Sí	No	No	No	Sí	No		No	Sí
- Otras EERR (indicar):	No	No		No	No	No	No	Sí	No		No	No	No	No	Sí	No		Ceu 6	Mel 4
OBJETIVO 8: Mejorar la atención sanitaria que reciben pacientes con una enfermedad rara, con el objetivo que sea integral, continuada y coordinada entre los niveles asistenciales																			
5 ¿Existen en su comunidad "Unidades de Referencia de Atención de EERR." de carácter autonómico (aparte de los CSUR y redes de referencia europeas (ERN))?	Sí	Sí	Sí	Sí	Sí	Sí	Sí	Sí	Sí	Sí	Sí	Sí	Sí	Sí	Sí	Sí	Sí	Derivación SAS	Derivación SAS
¿Están acreditadas?	Sí	No	No	No	No	No	Sí	No	Sí	Sí	Sí	Sí	Sí	No	No	No	Sí	-	-
6 ¿En cuántos centros sanitarios cuentan con la figura diferenciada del gestor de casos para facilitar el seguimiento, la aplicación y continuidad de la atención sanitaria y garantizar la información y el acompañamiento de los pacientes y sus familias?	422	0	0	6	4	2	0	0	10	28	2	3	-*	10	60	5	1	0	0
OBJETIVO 9: Potenciar la rehabilitación integral (física, sensorial y cognitiva) para las personas afectadas por una enfermedad raras, con el fin de optimizar, conservar y/o asegurar sus capacidades residuales																			
7 ¿Existe disponibilidad de recursos de rehabilitación integral para pacientes con EERR?																			
- Recursos de atención temprana	Sí	Sí	Sí	Sí	Sí	Sí	Sí	Sí	Sí	Sí	Sí	Sí	Sí	Sí	Sí	Sí	Sí	No	No
- Fisioterapia y rehabilitación dirigida y mantenida a lo largo del tiempo según requerimientos	No	No	Sí	Sí	Sí	Sí	No	Sí	Sí	Sí	Sí	Sí	No	Sí	Sí	Sí	Sí	No	No
- Ningún recurso de ese tipo	No	No	No	No	No	No	No	No	No	No	No	No	No	No	No	No	No	Sí	No
8 ¿Hasta qué edad cubre la atención temprana de EE.RR.?	6	6	6	6	6	4	6	6	6	6	12	6	6	6	6	6	2	6	6
OBJETIVO 11: Garantizar la accesibilidad en tiempo y forma de los medicamentos huérfanos necesarios para el tratamiento de las EE.RR. en todo el territorio nacional																			
9 ¿Ha utilizado su comunidad el procedimiento previsto para el uso de medicamentos en situaciones especiales, medicamentos de uso compasivo o medicamentos extranjeros para tener acceso a medicamentos huérfanos no financiados en el periodo 2014-2022? (Sí/No)	Sí	Sí	Sí	Sí	Sí	Sí	Sí	Sí	Sí	Sí	Sí	Sí	Sí	Sí	Sí	Sí	No	No	Sí
10 En relación al seguimiento del uso de medicamentos huérfanos en condiciones diferentes de las autorizadas en ficha técnica, en su Comunidad Autónoma ¿se han establecido mecanismos centralizados de control de uso, así como seguimiento de efectividad y seguridad del tratamiento?	Sí	Sí	No	No	No	No	No	No	Sí	No	Sí	Sí	Sí	Sí	Sí	Sí	Sí	Sí	Sí
11 En cuanto al gasto asociado a la adquisición de medicamentos huérfanos para su utilización en condiciones diferentes a las autorizadas, ¿quién asume el mismo?																			
- Centro/hospital de origen del paciente (aquel que corresponda según la tarjeta sanitaria del paciente)	No	No	No	No	No	Sí	Sí	Sí	Sí	No	Sí	Sí	No	Sí	Sí	No	No	No	Sí
- Hospital de referencia	No	Sí	No	No	Sí	No	No	No	Sí	No	No	Sí	No	No	No	Sí	No	No	No
- Consejería	No	No	No	No	No	No	No	No	No	Sí	Sí	No	No	No	No	No	No	No	No
- Otro	Sí			Sí							Sí		Sí					Se desconoce	Sí
OBJETIVO 16: Fomentar campañas de sensibilización hacia las EE.RR. para profesionales de la salud, de la educación, del ámbito social y laboral y ciudadanía en general, contribuyendo a generar visibilidad y aumentar su reconocimiento																			
12 En su comunidad autónoma ¿se ha realizado alguna acción informativa (campañas, etc.) dirigida a profesionales o ciudadanía para informar y sensibilizar sobre las EE.RR. en el periodo 2014-2022?																			
- Profesionales de la salud, de la educación, del ámbito social y laboral	Sí	No	Sí	Sí	Sí	Sí	Sí	Sí	Sí	Sí	Sí	Sí	Sí	Sí	Sí	Sí	Sí	Sí	No
- Ciudadanía en general	Sí	No	Sí	Sí	Sí	Sí	Sí	Sí	Sí	Sí	Sí	Sí	Sí	Sí	Sí	Sí	No	Sí	No
- Ninguna de las dos	No	Sí	No	No	No	No	No	No	No	No	No	No	No	No	No	No	No	No	Sí
13 En su comunidad, ¿se han realizado cursos de formación sobre EE.RR. a profesionales sanitarios en el periodo 2014-2022? (Sí/No)	Sí	No	Sí	Sí	Sí	Sí	Sí	Sí	Sí	Sí	Sí	Sí	Sí	Sí	Sí	Sí	Sí	Sí	No
14 ¿Cuenta su comunidad con entornos de colaboración con las personas afectadas o con las asociaciones de pacientes de EERR? (Sí/No)	Sí	No	Sí	Sí	No	Sí	Sí	Sí	Sí	Sí	Sí	Sí	Sí	Sí	Sí	Sí	Sí	Sí	No
OBJETIVO 19: Apoyar las iniciativas en la investigación																			
15 ¿Existe algún centro y/o grupo de investigación sobre EE.RR. a nivel autonómico? (Sí/No)	Sí	Sí	Sí	Sí	Sí	Sí	Sí	Sí	Sí	Sí	Sí	Sí	Sí	Sí	Sí	Sí	Sí	Sí	No
OBJETIVO 24: Realizar programas de formación dirigidos a asociaciones, a los familiares y/o persona cuidadora y a las personas afectadas en materia de cuidados y autocuidados, así como en prevención de las situaciones de dependencia																			
17 ¿Existen programas de formación dirigidos a personas cuidadoras y/o familiares de pacientes con ER en el periodo 2014-2022?																			

	- Guías de información	Sí	No	Sí	No	No	Sí	Sí	No	Sí	No	No	No	Sí	Sí	No	Sí	No	No	Sí
	- Cursos	No	No	No	Sí	No	Sí	Sí	Sí	Sí	Sí	No	Sí	Sí	No	No	Sí	No	No	No
	- Jornadas	No	No	Sí	Sí	No	Sí	No	No	Sí	Sí	Sí	Sí	Sí	Sí	No	Sí	Sí	No	Sí
	- Ninguno	No	Sí	No	No	No	No	No	No	No	No	No	No	No	No	Sí	No	No	Sí	No
APLICACION DE LA ESTRATEGIA																				
18	En su comunidad autónoma, ¿se aplica la Estrategia de ER? (Sí/No)	Sí	Sí	Sí	Sí	Sí	No	Sí	Sí	Sí	Sí	Sí	Sí	Sí	Sí	Sí	Sí	Sí	No	Sí
18.1	¿Qué líneas estratégicas se están implementado en su comunidad?																			
	- Información sobre EE.RR.	Sí	No	Sí	Sí	Sí	N/A	Sí	Sí	Sí	Sí	Sí	Sí	Sí	Sí	Sí	Sí	Sí	N/A	No
	- Prevención y detección precoz	Sí	Sí	Sí	Sí	Sí	N/A	Sí	Sí	Sí	Sí	Sí	Sí	Sí	Sí	Sí	Sí	Sí	N/A	Sí
	- Atención sanitaria	Sí	No	Sí	Sí	Sí	N/A	Sí	Sí	Sí	Sí	Sí	Sí	Sí	Sí	Sí	Sí	Sí	N/A	Sí
	- Terapias	Sí	No	Sí	Sí	Sí	N/A	Sí	Sí	Sí	Sí	Sí	Sí	Sí	Sí	Sí	Sí	No	N/A	Sí
	- Atención sociosanitaria	Sí	No	Sí	Sí	No	N/A	Sí	Sí	Sí	Sí	Sí	Sí	Sí	Sí	Sí	Sí	Sí	N/A	Sí
	- Investigación	Sí	No	Sí	Sí	No	N/A	Sí	Sí	Sí	Sí	Sí	Sí	Sí	Sí	Sí	Sí	Sí	N/A	No
	- Formación	Sí	No	Sí	Sí	No	N/A	Sí	Sí	Sí	Sí	Sí	Sí	Sí	Sí	Sí	Sí	Sí	N/A	No
19	¿Está recogida la Estrategia de ER en el Plan de Salud actual de su CA? (Sí/No)	Sí	No	Sí	Sí	Sí	Sí	Sí	Sí	Sí	Sí	Sí	Sí	Sí	Sí	No	Sí	Sí	Sí	Sí
20	¿Cuenta su comunidad autónoma con algún órgano/comisión/consejo asesor dedicado a la mejora de la atención a las EERR? (Sí/No)	Sí	Sí	No	Sí	Sí	No	Sí	No	Sí	Sí	Sí	Sí	Sí	Sí	Sí	Sí	Sí	Sí	No
AVANCES																				
23	¿Cuenta su CCAA con un Plan o programa específico para la implementación de la Estrategia de EE.RR. o para el fortalecimiento de las ER que se encuentren en fase de implementación?	Sí	No	No	Sí	Sí	Sí	Sí	No	Sí	Sí	Sí	Sí	Sí	Sí	Sí	No	Sí	No	Sí
24	En relación a la mejora de la gestión clínica y la calidad asistencial de ER, ¿se ha realizado algún tipo de avance en su comunidad autónoma? (Acuerdos de gestión clínica; identificación y difusión de buenas prácticas y otras recomendaciones; desarrollo de mecanismos de coordinación interdisciplinaria, etc...)	No	No	No	No	Sí	Sí	Sí	Sí	Sí	Sí	Sí	Sí	Sí	Sí	Sí	No	Sí	No	No

Notas: NC: No contesta; NA: No aplica. (*): Madrid indica que tiene constancia de la existencia de la figura del gestor de casos en centros sanitarios de la comunidad, pero que no puede aportar información sobre el número específico de centros donde se dispone de dicha figura.

Informe ReeR 2024:

Situación de las Enfermedades Raras en España

Noviembre de 2024

Este documento puede ser reproducido total o parcialmente, por cualquier medio, siempre que se cite explícitamente su procedencia.

Para citar este documento:

Grupo de trabajo del Registro Estatal de Enfermedades Raras. Informe ReeR 2024: Situación de las Enfermedades Raras en España.



Edita:

© MINISTERIO DE SANIDAD
CENTRO DE PUBLICACIONES
Paseo del Prado, 18-20
28014 MADRID

NIPO en línea: 133-22-177-3

<https://cpage.mpr.gob.es/>

GRUPO DEL REGISTRO ESTATAL DE ENFERMEDADES RARAS

Comunidades Autónomas y Ciudades con Estatuto de Autonomía

Andalucía: Dolores Muñoyerro Muñiz, María de las Nieves Caro Melero. Registro Andaluz de Enfermedades Raras (RAER). Subdirección Técnica Asesora de Gestión de la Información. Servicio Andaluz de Salud. Consejería de Salud y Consumo-Junta de Andalucía.

Aragón: Ana Stanic, María Pilar Rodrigo Val, Javier Moll Lecha. Registro de Enfermedades Raras de la Comunidad Autónoma de Aragón. Servicio de Evaluación y Acreditación Sanitaria. Dirección General de Asistencia Sanitaria y Planificación. Departamento de Sanidad del Gobierno de Aragón.

Asturias, Principado de: Eva García Fernández, Sistema de información de Enfermedades Raras del Principado de Asturias (SIERA). Servicio de Vigilancia Epidemiológica. Dirección General de Salud Pública y Atención a la Salud Mental. Consejería de Salud.

Balears, Illes: Mercedes Caffaro Rovira. Registro Poblacional de Enfermedades Raras de las Illes Balears (RERIB). Servicio de Epidemiología. Dirección General de Salud Pública. Consejería de Salud.

Canarias: Registro de Enfermedades Raras de Canarias. Dirección General de Programas Asistenciales. Servicio Canario de la Salud.

Cantabria

Castilla y León: Almudena Horcas de Frutos, Aurora Plaza Bermejo y Rufino Álamo Sanz. Registro de Enfermedades Raras de Castilla y León-RERCyL. Servicio de Información de Salud Pública. Dirección General de Salud Pública. Consejería de Sanidad. Junta de Castilla y León.

Castilla-La Mancha: Registro de Enfermedades Raras de Castilla-La Mancha. Servicio de Epidemiología. Dirección General de Salud Pública. Consejería de Sanidad.

Catalunya: Ariadna Sanz Escartín, Ariadna Tigri Santiña, Registre de Malalties Minoritàries de Catalunya (REMIN). Servei Català de la Salut (CatSalut). Departament de Salut, Generalitat de Catalunya.

Comunitat Valenciana: Sistema de Información de Enfermedades Raras de la Comunitat Valenciana (SIER-CV). Dirección General de Salud Pública. Conselleria de Sanitat. Francesc Botella Quijal. Cristina Giménez Lozano. Miguel Quel Benedicto. Antonio Sarrión Auñón. Marta Serra Briz. José Luis de la Torre Morales. Rocío Zurriaga Carda. Área de Investigación en Enfermedades Raras de la Fundación para el Fomento de la Investigación Sanitaria y Biomédica de la Comunitat Valenciana (Fisabio). Clara Caveró Carbonell. Anna Torró Gómez.

Extremadura: Sistema de información sobre Enfermedades Raras de Extremadura. Subdirección de Epidemiología, Dirección General de Salud Pública, Servicio Extremeño de Salud, Consejería de Salud y Servicios Sociales.

Galicia: Registro de Pacientes con Enfermedades Raras de la Comunidad Autónoma de Galicia (RERGA). Subdirección General Atención Hospitalaria. Dirección General de Asistencia Sanitaria.

Comunidad de Madrid: Jenaro Astray Mochales, Juan Pablo Chalco Orrego, María Felicitas Domínguez Berjón, María D. Esteban Vasallo, Marina Gutiérrez Moronta. Sistema de Información de Enfermedades Raras de la Comunidad de Madrid (SIERMA). Dirección General de Salud Pública. Consejería de Sanidad.

Región de Murcia: María Pilar Mira Escolano, Juana María Cayuela Fuentes, Pilar Ciller Montoya, Luis Alberto Maceda Roldán, Eva Mikulasova y Cristina Oliva López, Antonia Sánchez Escámez y Joaquín Palomar Rodríguez. Sistema de Información sobre Enfermedades Raras de la Región de Murcia (SIERrm). Servicio de Planificación y Financiación Sanitaria. Dirección General de Planificación, Farmacia e Investigación Sanitaria. Consejería de Salud.

Comunidad Foral de Navarra: Esther Vicente Cemborain. Registro poblacional de Enfermedades Raras de Navarra (RERNA). Instituto de Salud Pública y Laboral de Navarra (ISPLN). Departamento de Salud de Gobierno de Navarra.

País Vasco: Henar Samp Pedro García. Registro de Enfermedades Raras de Euskadi (RER-CAE). Servicio de Registros e Información Sanitaria. Dirección de Planificación, Ordenación y Evaluación Sanitarias. Departamento de Salud del Gobierno Vasco.

La Rioja: Enrique Ramalle Gómara y María Isabel Palacios-Castaño. Registro de Enfermedades Raras de La Rioja. Servicio de Epidemiología y Prevención Sanitaria. Dirección General de Salud Pública, Consumo y Cuidados. Consejería de Salud y Políticas Sociales.

Ceuta: Registro de Enfermedades Raras de Ceuta, Servicio de Vigilancia Epidemiológica, Consejería de Sanidad y Servicios Sociales.

Melilla: Registro de Enfermedades Raras de Melilla, Servicio de Vigilancia Epidemiológica, Dirección General de Salud Pública, Consejería de Políticas Sociales y Salud Pública.

Instituto de Salud Carlos III (ISCIII)

Instituto de Investigación de Enfermedades Raras (IIER). Ana Villaverde Hueso, Greta Arias Merino y Verónica Alonso Ferreira.

Asociaciones de pacientes

Federación Española de Enfermedades Raras (FEDER).

Federación Española de Enfermedades Neuromusculares (Federación ASEM).

Ministerio de Sanidad

Instituto Nacional de Gestión Sanitaria (INGESA).

S.G. de Calidad Asistencial. Dirección General de Salud Pública y Equidad en Salud.

Centro de Coordinación de Alertas y Emergencias Sanitarias (CCAES). María Dolores Perea Aceituno, Pilar Soler Crespo, Enrique Gutiérrez González, Patricia Santágueda Balader (Tragsatec).

ÍNDICE

1. INTRODUCCIÓN.....	7
2. METODOLOGÍA	8
2.1 Definición de caso.....	8
2.1.1 Criterios relativos a la persona.....	8
2.1.2 Criterios relativos a la enfermedad.....	8
2.1.3 Criterios relativos a la validación	9
2.2. Periodo de análisis.....	10
2.3. Indicadores	10
2.4. Base de datos.....	10
2.5. Análisis descriptivo	10
2.6. Cálculo de la prevalencia	10
3. RESULTADOS	12
3.1. Generales.....	12
3.2. Específicos por enfermedad y C. A. de residencia.....	17
3.2.1. Artrogriposis múltiple congénita	17
3.2.2. Artrogriposis múltiple congénita distal.....	19
3.2.3. Ataxia de Friedreich	21
3.2.4. Atrofia muscular espinal proximal	23
3.2.5. Cirrosis biliar primaria	25
3.2.6. Complejo esclerosis tuberosa	27
3.2.7. Displasia renal	29
3.2.8. Distrofia miotónica de Steinert.....	31
3.2.9. Enfermedad de Fabry	33
3.2.10. Enfermedad de Gaucher	35
3.2.11. Enfermedad de Huntington	37
3.2.12. Enfermedad de Niemann-Pick	39
3.2.13. Enfermedad de Rendu-Osler.....	41
3.2.14. Enfermedad de Wilson.....	43
3.2.15. Esclerosis lateral amiotrófica	45
3.2.16. Fenilcetonuria	47
3.2.17. Fibrosis quística	49
3.2.18. Hemofilia A.....	51

3.2.19. Hipotiroidismo congénito	53
3.2.20. Osteogénesis imperfecta	55
3.2.21. Retinosis pigmentaria y Retinosis pigmentaria sindrómicas	57
3.2.22. Síndrome de Angelman	59
3.2.23. Síndrome de Beckwith-Wiedemann	61
3.2.24. Síndrome de Goodpasture	63
3.2.25. Síndrome de Marfan	65
3.2.26. Síndrome de Prader-Willi	67
3.2.27. Síndrome de Williams	69
3.2.28. Síndrome de X frágil	71
3.2.29. Tetralogía de Fallot.....	73
3.3. Prevalencia puntual por enfermedad.....	75
4. DISCUSIÓN	77
5. GLOSARIO.....	79
6. BIBLIOGRAFÍA.....	80

1. 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 10.000 habitantes¹.

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

El 24 de diciembre de 2015 se publicó en el BOE el Real Decreto 1091/2015, de 4 de diciembre, por el que se crea y regula el Registro Estatal de Enfermedades Raras. Este registro depende de la Dirección General de Salud Pública, del Ministerio de Sanidad².

El Registro Estatal de Enfermedades Raras (ReeR) está formado por los registros autonómicos (RAER), encargados de transmitir los datos al primero^{2,3}.

Los objetivos de este informe son:

- 1) Proporcionar información epidemiológica sobre las enfermedades raras en España.
- 2) 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.
- 3) Proveer los indicadores básicos sobre enfermedades raras que permitan la comparación entre las comunidades autónomas y con otros países.

2. METODOLOGÍA

2.1 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 enfermedad rara, se contabilizan tantos casos como enfermedades raras distintas se hayan identificado.

2.1.1 Criterios relativos a la persona:

- Tener su residencia habitual en España en el momento de su inclusión en el registro autonómico correspondiente.
- Estar viva o que su fecha de fallecimiento sea posterior al 31 de diciembre de 2009.

2.1.2 Criterios relativos a la enfermedad:

- Haber sido diagnosticada de alguna de las enfermedades incluidas en el listado del ReeR, que se revisa periódicamente y se irá ampliando de manera progresiva.

Según el nivel de granularidad o especificidad del diagnóstico, y siguiendo la terminología de Orphanet, se podría considerar:

- 1) Grupo: categoría o grupo clínico.
- 2) Trastorno: enfermedad, síndrome clínico o malformativo, anomalía biológica o morfológica, o situación clínica particular en una enfermedad o síndrome.
- 3) Subtipo: clínico, etiológico o histopatológico.

El informe ReeR 2024 incluye información de 11 grupos, 82 trastornos y 54 subtipos de enfermedades raras, que han sido agrupados, tanto para la recogida de datos como para su análisis en las siguientes 29 entidades:

1. Artrogriposis múltiple congénita
2. Artrogriposis múltiple congénita distal
3. Ataxia de Friedreich
4. Atrofia muscular espinal proximal
5. Cirrosis biliar primaria
6. Complejo esclerosis tuberosa
7. Displasia renal
8. Distrofia miotónica de Steinert

9. Enfermedad de Fabry
10. Enfermedad de Gaucher
11. Enfermedad de Huntington
12. Enfermedad de Niemann-Pick
13. Enfermedad de Rendu-Osler
14. Enfermedad de Wilson
15. Esclerosis lateral amiotrófica
16. Fenilcetonuria
17. Fibrosis quística
18. Hemofilia A
19. Hipotiroidismo congénito
20. Osteogénesis imperfecta
21. Retinosis pigmentaria y Retinosis pigmentaria sindrómicas
22. Síndrome de Angelman
23. Síndrome de Beckwith-Wiedemann
24. Síndrome de Goodpasture
25. Síndrome de Marfan
26. Síndrome de Prader-Willi
27. Síndrome de Williams
28. Síndrome de X frágil
29. Tetralogía de Fallot

Sólo se incluyen casos con clínica excluyéndose los diagnósticos prenatales de no natos, los portadores asintomáticos y los presintomáticos. En aquellas enfermedades incluidas en el programa poblacional de cribado neonatal de la Cartera Común de Servicios del SNS se recogen también los casos presintomáticos.

2.1.3 Criterios relativos a la validación:

Se considerará validado un caso cuando cumpla los criterios de la ficha de validación de la enfermedad acordados por el grupo. La información metodológica del ReeR se encuentra disponible en el siguiente enlace: <https://reer.isciii.es/Documentacion>

Los casos validados se registran asignándoles, al menos, un código ORPHA (el más específico posible) y uno de SNOMED-CT, de los indicados en su ficha de validación.

Aunque los criterios de validación son homogéneos para todo el Sistema Nacional de Salud (SNS), la utilización de distintas fuentes de captación empleadas en las comunidades autónomas (CC. AA.) podría dar lugar a diferencias de resultados en las primeras fases de creación del registro.

2.2. Periodo de análisis

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

2.3. Indicadores

De los registros reportados en 2024 se presentan los siguientes indicadores:

- a) Número de casos registrados vivos a 31 de diciembre de 2021 y fallecidos por cualquier causa durante el periodo de 2010 a 2021, para reflejar así la situación a comienzo del año siguiente (1 de enero de 2022).
- b) Prevalencia puntual registrada a 1 de enero de 2022 por enfermedad rara y Comunidad Autónoma (C. A.) de residencia por 10.000 habitantes, y las correspondientes prevalencias puntuales históricas desde el 1 enero del año 2017, según los casos reportados en 2024.

2.4. Base de datos

Los datos se extraen de la aplicación del Registro Estatal de Enfermedades Raras (ReeR) <https://reer.isciii.es/>

Se consideran los casos captados por parte de las 15 CC. AA. y una ciudad autónoma que han declarado casos al ReeR en 2024: Andalucía, Aragón, Asturias, Illes Balears, Canarias, Castilla y León, Catalunya, Comunitat Valenciana, Extremadura, Galicia, Comunidad de Madrid, Región de Murcia, Melilla, Comunidad Foral de Navarra, País Vasco y La Rioja.

Sobre esa base de datos, se identifican los posibles casos duplicados (una misma persona notificada por varias CC. AA.).

2.5. Análisis descriptivo

Se describe la distribución del número de casos vivos y fallecidos por cualquier causa según sexo, grupo de edad y enfermedad. Por último, se completa con la distribución por enfermedad de los vivos y los fallecidos según sexo, y C. A. de residencia. A fecha de cierre del informe, de forma excepcional, algunos casos figuran como residentes en más de una C. A.

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

2.6. Cálculo de la prevalencia

Se calcula la prevalencia puntual por cada 10.000 habitantes, por enfermedad y C. A. de residencia. Se incluyen las prevalencias puntuales históricas desde el 1 de enero del año 2017.

Para el cálculo de la prevalencia se ha tenido en cuenta el número absoluto de casos registrados vivos a 31 de diciembre del año analizado y se han utilizado como denominadores los datos de población a 1 de enero del año siguiente del Instituto Nacional de Estadística (INE) (http://www.ine.es/inebaseDYN/cp30321/docs/meto_cifras_pobla.pdf).

En este informe se aportan los valores de prevalencia que corresponden a las 15 CC. AA. declarantes y una ciudad autónoma, incluidas aquellas que declaran “0” casos. Por tanto, se excluyen del cálculo de la prevalencia los casos residentes en CC. AA. que aún no han notificado casos al ReeR, por no disponer de la información completa.

Por otro lado, el valor de la prevalencia para un mismo año puede variar ligeramente entre los informes anuales, ya que cada año las CC. AA. hacen el esfuerzo de captar el máximo de casos para todos los años. De este modo, se espera que los datos sean cada vez más consolidados y la capacidad de detección mejor.

3. RESULTADOS

3.1. Generales

En el ReeR, se han registrado 63.074 casos con una o varias de las 29 enfermedades raras incluidas en el informe, lo que corresponde a 47.364 personas vivas a 1 enero de 2022 (23.514 hombres, 23.849 mujeres y 1 indeterminado) (Tablas 1 y 3) y 15.611 personas fallecidas en el periodo entre el 1 de enero de 2010 y 31 de diciembre de 2021 (Tablas 2 y 4).

Tabla 1. Número de casos vivos a 1 de enero de 2022 según sexo y entidad clínica considerada.

Enfermedad Rara	VIVOS		
	Hombres	Mujeres	Total
Artrogriposis múltiple congénita	189	194	383
Artrogriposis múltiple congénita distal	48	24	72
Ataxia de Friedreich	305	365	670
Atrofia muscular espinal proximal	337	294	631
Cirrosis biliar primaria	376	3.576	3.952
Complejo esclerosis tuberosa	1.091	1.186	2.277
Displasia renal	1.356	903	2.259
Distrofia miotónica de Steinert	1.968	2.129	4.097
Enfermedad de Fabry	281	306	587
Enfermedad de Gaucher	151	142	293
Enfermedad de Huntington	807	1.029	1.836
Enfermedad de Niemann-Pick	55	29	84
Enfermedad de Rendu-Osler	704	1.007	1.711
Enfermedad de Wilson	585	477	1.062
Esclerosis lateral amiotrófica	1.451	1.052	2.503
Fenilcetonuria	735	853	1.588
Fibrosis quística	1.776	1.792	3.568
Hemofilia A	3.244	417	3.662*
Hipotiroidismo congénito	963	1.313	2.276
Osteogénesis imperfecta	675	792	1.467
Retinosis pigmentaria y Retinosis pigmentarias sindrómicas	2.324	2.758	5.082
Síndrome de Angelman	194	195	389
Síndrome de Beckwith-Wiedemann	176	166	342

Enfermedad Rara	VIVOS		
	Hombres	Mujeres	Total
Síndrome de Goodpasture	197	241	438
Síndrome de Marfan	987	880	1.867
Síndrome de Prader-Willi	426	417	843
Síndrome de Williams	266	243	509
Síndrome de X frágil	883	270	1.153
Tetralogía de Fallot	1.001	836	1.837
Total (-)	23.551	23.886	47.438*

(*) En los totales figura un caso adicional con sexo indeterminado/desconocido.

(-) Una persona puede aparecer varias veces si tiene más de una enfermedad rara.

Tabla 2. Número de casos fallecidos entre 1 enero 2010 y 31 de diciembre de 2021 según sexo y entidad clínica considerada.

Enfermedad Rara	FALLECIDOS		
	Hombres	Mujeres	Total
Artrogriposis múltiple congénita	17	14	31
Artrogriposis múltiple congénita distal	0	0	0
Ataxia de Friedreich	127	118	245
Atrofia muscular espinal proximal	103	83	186
Cirrosis biliar primaria	226	1.098	1.324
Complejo esclerosis tuberosa	81	87	168
Displasia renal	82	39	121
Distrofia miotónica de Steinert	790	606	1.396
Enfermedad de Fabry	42	31	73
Enfermedad de Gaucher	21	21	42
Enfermedad de Huntington	623	647	1.270
Enfermedad de Niemann-Pick	19	16	35
Enfermedad de Rendu-Osler	223	207	430
Enfermedad de Wilson	52	39	91
Esclerosis lateral amiotrófica	4.253	3.612	7.866*
Fenilcetonuria	14	7	21
Fibrosis quística	175	202	377
Hemofilia A	279	56	335
Hipotiroidismo congénito	21	43	64

Enfermedad Rara	FALLECIDOS		
	Hombres	Mujeres	Total
Osteogénesis imperfecta	54	52	106
Retinosis pigmentaria y Retinosis pigmentarias sindrómicas	370	311	681
Síndrome de Angelman	9	8	17
Síndrome de Beckwith-Wiedemann	18	14	32
Síndrome de Goodpasture	160	123	283
Síndrome de Marfan	110	72	182
Síndrome de Prader-Willi	34	30	64
Síndrome de Williams	6	7	13
Síndrome de X frágil	31	9	40
Tetralogía de Fallot	85	57	143*
Total (-)	8.025	7.609	15.636*

(*) En los totales figura un caso adicional con sexo no informado.

(-) Una persona puede aparecer varias veces si tiene más de una enfermedad rara.

Tabla 3. Número de casos vivos a 1 de enero de 2022 por enfermedad y grupo de edad.

Enfermedad Rara	Grupo de edad																			Total
	<1	1-4	5-9	10-14	15-19	20-24	25-29	30-34	35-39	40-44	45-49	50-54	55-59	60-64	65-69	70-74	75-79	80-84	85 y más	
Artrogriposis múltiple congénita	6	26	47	60	43	42	24	29	28	24	16	8	14	8	6	2				383
Artrogriposis múltiple congénita distal	1	9	16	6	8	5	3	2	3	4	4	2	3	1	2		1	1	1	72
Ataxia de Friedreich			3	26	28	38	37	33	53	68	72	75	64	66	49	25	20	8	5	670
Atrofia muscular espinal proximal	13	67	69	63	90	44	36	31	37	31	37	30	21	27	13	10	6	4	2	631
Cirrosis biliar primaria					1		3	18	49	140	217	357	517	550	490	479	443	321	367	3.952
Complejo esclerosis tuberosa	7	63	136	181	163	163	135	169	225	253	221	183	118	85	64	48	33	21	9	2.277
Displasia renal	48	304	498	500	274	146	79	74	55	51	31	32	27	33	24	26	22	24	11	2.259
Distrofia miotónica de Steinert	4	23	42	88	131	152	191	207	363	524	598	519	482	332	199	129	64	33	16	4.097
Enfermedad de Fabry	2	5	15	20	24	23	25	32	39	51	67	66	69	57	30	27	18	11	6	587
Enfermedad de Gaucher	1	2	12	12	10	13	13	15	17	24	30	20	38	29	24	12	12	5	4	293
Enfermedad de Huntington		1	1	1	3	3	19	69	101	159	207	222	229	242	170	165	126	65	53	1.836
Enfermedad de Niemann-Pick	2	1	13	7	6	6	4	4	6	5	9	2	4	3	3	2	3	2	2	84
Enfermedad de Rendu-Osler		10	11	31	45	49	54	69	89	127	166	161	184	193	176	144	101	59	42	1.711
Enfermedad de Wilson		1	21	58	78	81	80	108	95	124	106	92	84	53	38	20	13	4	6	1.062
Esclerosis lateral amiotrófica				2	2	7	14	24	37	96	170	193	283	333	361	360	307	155	159	2.503
Fenilcetonuria	32	172	248	312	230	146	114	101	59	68	49	26	15	4	5	4	1	1	1	1.588
Fibrosis quística	60	257	703	371	343	315	283	282	254	223	159	98	73	62	22	21	20	10	12	3.568
Hemofilia A	12	118	209	301	281	253	251	267	286	314	281	236	213	200	142	110	83	54	51	3.662
Hipotiroidismo congénito	117	520	738	353	159	64	45	41	47	35	40	29	23	14	11	17	7	8	8	2.276
Osteogénesis imperfecta	5	38	101	139	137	104	86	87	108	120	130	100	106	77	55	31	24	8	11	1.467
Retinosis pigmentaria y Retinosis pigmentaria síndromicas		4	39	62	81	109	146	165	277	396	454	535	582	536	443	406	362	233	252	5.082
Síndrome de Angelman		33	60	72	64	38	49	35	15	16	5	1			1					389
Síndrome de Beckwith-Wiedemann	8	42	79	78	46	28	13	10	6	8	7	4	8	1	1	2			1	342
Síndrome de Goodpasture			1	1	8	13	12	22	20	23	19	28	39	52	42	58	32	39	29	438
Síndrome de Marfan		25	77	135	155	148	126	152	156	187	204	173	107	100	54	34	23	7	4	1.867
Síndrome de Prader-Willi	14	64	152	149	116	91	85	45	36	45	25	16	1	1	1	2				843
Síndrome de Williams	7	45	73	108	80	57	40	32	23	19	17	3	5							509
Síndrome de X frágil	1	27	117	167	160	157	131	98	85	55	52	25	23	16	12	13	8	3	3	1.153
Tetralogía de Fallot	33	159	225	250	201	103	133	118	140	121	120	112	44	41	26	6	4	1		1.837
Total (-)	373	2.016	3.706	3.553	2.967	2.398	2.231	2.329	2.709	3.311	3.513	3.348	3.376	3.116	2.464	2.153	1.733	1.077	1.055	47.438

(-) Una persona puede aparecer varias veces si tiene más de una enfermedad rara.

Tabla 4. Número de casos fallecidos entre 1 de enero de 2010 y 31 de diciembre de 2021 por enfermedad y grupo de edad de fallecimiento.

Enfermedad Rara	Grupo de edad																			Total
	<1	1-4	5-9	10-14	15-19	20-24	25-29	30-34	35-39	40-44	45-49	50-54	55-59	60-64	65-69	70-74	75-79	80-84	85 y más	
Artrogriposis múltiple congénita	10	5	2	0	1	0	0	1	1	1	2	0	1	1	1	1	2	0	2	31
Artrogriposis múltiple congénita distal	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0
Ataxia de Friedreich	0	0	1	0	4	1	5	10	15	19	28	29	25	29	29	17	12	14	7	245
Atrofia muscular espinal proximal	76	31	7	5	5	5	6	3	3	4	0	4	5	5	1	9	7	3	7	186
Cirrosis biliar primaria	0	0	0	0	0	0	0	0	1	4	7	24	47	66	99	145	190	284	457	1.324
Complejo esclerosis tuberosa	0	1	1	1	1	2	7	15	10	16	15	15	15	11	12	17	12	9	8	168
Displasia renal	17	8	9	2	1	2	2	3	3	0	2	7	10	6	6	13	10	9	11	121
Distrofia miotónica de Steinert	2	4	1	6	7	3	6	15	23	72	120	185	243	248	217	135	53	34	22	1.396
Enfermedad de Fabry	0	0	0	0	0	0	0	1	0	2	1	9	8	7	7	13	8	11	6	73
Enfermedad de Gaucher	2	2	0	0	0	0	0	0	0	2	1	4	1	4	2	7	5	2	10	42
Enfermedad de Huntington	0	0	0	1	1	4	4	15	39	62	100	93	147	141	152	159	121	124	107	1.270
Enfermedad de Niemann-Pick	1	10	5	0	1	1	2	0	2	2	0	2	1	2	4	0	1	0	1	35
Enfermedad de Rendu-Osler	0	1	2	0	0	2	1	1	2	2	5	12	15	26	40	66	77	96	82	430
Enfermedad de Wilson	0	1	0	1	3	2	2	5	2	12	10	8	11	7	5	9	7	3	3	91
Esclerosis lateral amiotrófica	1	0	0	0	1	4	6	17	59	134	253	477	657	896	1.219	1.360	1.310	970	502	7.866
Fenilcetonuria	2	0	1	1	0	0	0	0	1	0	2	3	2	1	1	0	0	0	7	21
Fibrosis quística	7	5	8	6	27	59	56	43	38	20	13	11	13	12	8	9	17	14	11	377
Hemofilia A	3	3	3	3	2	4	4	6	8	15	15	20	28	32	26	27	41	35	60	335
Hipotiroidismo congénito	13	5	2	0	0	1	0	1	0	1	4	2	3	5	2	4	2	7	12	64
Osteogénesis imperfecta	3	0	0	2	1	3	1	2	2	5	8	5	10	7	13	12	11	13	8	106
Retinosis pigmentaria y Retinosis pigmentaria sindrómicas	0	0	1	0	1	1	1	2	4	4	12	24	27	34	51	66	98	124	231	681
Síndrome de Angelman	0	1	0	0	3	5	3	1	1	0	1	1	1	0	0	0	0	0	0	17
Síndrome de Beckwith-Wiedemann	2	1	1	5	2	1	1	2	2	1	1	4	1	1	0	2	2	2	1	32
Síndrome de Goodpasture	0	0	0	0	0	1	0	1	4	2	7	11	12	14	22	39	51	52	67	283
Síndrome de Marfan	6	3	0	2	0	2	6	9	19	12	19	23	24	12	11	14	7	8	5	182
Síndrome de Prader-Willi	2	2	4	2	6	4	5	8	10	13	3	0	2	1	1	1	0	0	0	64
Síndrome de Williams	3	2	1	1	0	0	0	1	1	0	2	0	0	0	1	0	1	0	0	13
Síndrome de X frágil	0	0	0	0	0	1	1	2	3	1	0	2	4	5	8	5	4	1	3	40
Tetralogía de Fallot	18	13	2	3	3	6	6	5	4	15	14	13	16	7	7	4	4	0	3	143
Total (-)	168	98	51	41	70	114	125	169	257	421	645	988	1.329	1.580	1.945	2.134	2.053	1.815	1.633	15.636

(-) Una persona puede aparecer varias veces si tiene más de una enfermedad rara.

3.2. Específicos por enfermedad y C. A. de residencia

3.2.1. Artrogriposis múltiple congénita

Tabla 5. Número de casos vivos de **Artrogriposis múltiple congénita** a 1 de enero de 2022 y fallecidos entre 1 enero de 2010 y 31 diciembre de 2021, según sexo y Comunidad Autónoma de residencia.

Comunidad Autónoma de residencia	VIVOS			FALLECIDOS		
	Hombres	Mujeres	TOTAL	Hombres	Mujeres	TOTAL
Andalucía	79	73	152	6	6	12
Aragón						
Asturias, Principado de						
Balears, Illes						
Canarias	8	15	23	0	1	1
Cantabria*						
Castilla-La Mancha*						
Castilla y León	13	10	23	1	0	1
Catalunya	34	22	56	1	1	2
Ceuta*						
Comunitat Valenciana	16	27	43	4	4	8
Extremadura	3	6	9	0	0	0
Galicia	4	6	10	1	1	2
Madrid, Comunidad de	22	20	42	2	1	3
Melilla						
Murcia, Región de	7	12	19	2	0	2
Navarra, Comunidad Foral de						
País Vasco	3	3	6	0	0	0
Rioja, La	0	0	0	0	0	0
TOTAL	189	194	383	17	14	31

(*) Estas CC. AA. todavía no han notificado sus casos al ReeR y, por tanto, cuando aparece información reflejada corresponde únicamente a los casos enviados por otras CC. AA.

Tabla 6. Prevalencia puntual por cada 10.000 habitantes de **Artrogriposis múltiple congénita** a 1 de enero de cada año 2017 a 2022 por Comunidad Autónoma de residencia, estimadas según casos reportados en 2024.

Comunidad Autónoma de residencia	Prevalencias puntuales por 10.000					
	2017	2018	2019	2020	2021	2022
Andalucía	0,175	0,179	0,181	0,178	0,179	0,179
Aragón						
Asturias, Principado de						
Balears, Illes						
Canarias	0,038	0,042	0,065	0,074	0,087	0,105
Castilla y León	0,074	0,083	0,087	0,092	0,092	0,097
Catalunya	0,044	0,053	0,063	0,069	0,070	0,072
Comunitat Valenciana	0,059	0,069	0,070	0,079	0,085	0,084
Extremadura	0,065	0,075	0,075	0,075	0,085	0,085
Galicia	0,037	0,041	0,041	0,037	0,037	0,037
Madrid, Comunidad de	0,026	0,025	0,042	0,049	0,054	0,062
Melilla						
Murcia, Región de	0,136	0,122	0,121	0,119	0,119	0,124
Navarra, Comunidad Foral de						
País Vasco	0,009	0,009	0,014	0,018	0,023	0,027
Rioja, La	0,000	0,000	0,000	0,000	0,000	0,000

3.2.2. Artrogriposis múltiple congénita distal

Tabla 7. Número de casos vivos de **Artrogriposis múltiple congénita distal** a 1 de enero de 2022 y fallecidos entre 1 enero de 2010 y 31 diciembre de 2021, según sexo y Comunidad Autónoma de residencia.

Comunidad Autónoma de residencia	VIVOS			FALLECIDOS		
	Hombres	Mujeres	TOTAL	Hombres	Mujeres	TOTAL
Andalucía						
Aragón						
Asturias, Principado de						
Balears, Illes						
Canarias						
Cantabria*						
Castilla-La Mancha*						
Castilla y León	4	3	7	0	0	0
Catalunya						
Ceuta*						
Comunitat Valenciana	3	3	6	0	0	0
Extremadura	1	0	1	0	0	0
Galicia	1	0	1	0	0	0
Madrid, Comunidad de	24	15	39	0	0	0
Melilla						
Murcia, Región de	15	3	18	0	0	0
Navarra, Comunidad Foral de						
País Vasco	0	0	0	0	0	0
Rioja, La	0	0	0	0	0	0
TOTAL	48	24	72	0	0	0

(*) Estas CC. AA. todavía no han notificado sus casos al ReeR y, por tanto, cuando aparece información reflejada corresponde únicamente a los casos enviados por otras CC. AA.

Tabla 8. Prevalencia puntual por cada 10.000 habitantes de **Artrogriposis múltiple congénita distal** a 1 de enero de cada año 2017 a 2022 por Comunidad Autónoma de residencia, estimadas según casos reportados en 2024.

Comunidad Autónoma de residencia	Prevalencias puntuales por 10.000					
	2017	2018	2019	2020	2021	2022
Andalucía						
Aragón						
Asturias, Principado de						
Balears, Illes						
Canarias						
Castilla y León	0,004	0,017	0,017	0,029	0,029	0,029
Catalunya						
Comunitat Valenciana	0,002	0,002	0,004	0,006	0,008	0,012
Extremadura	0,009	0,009	0,009	0,009	0,009	0,009
Galicia						0,004
Madrid, Comunidad de	0,033	0,034	0,050	0,052	0,054	0,058
Melilla						
Murcia, Región de	0,075	0,074	0,080	0,106	0,112	0,118
Navarra, Comunidad Foral de						
País Vasco	0,000	0,000	0,000	0,000	0,000	0,000
Rioja, La	0,000	0,000	0,000	0,000	0,000	0,000

3.2.3. Ataxia de Friedreich

Tabla 9. Número de casos vivos de **Ataxia de Friedreich** a 1 de enero de 2022 y fallecidos entre 1 enero de 2010 y 31 diciembre de 2021, según sexo y Comunidad Autónoma de residencia.

Comunidad Autónoma de residencia	VIVOS			FALLECIDOS		
	Hombres	Mujeres	TOTAL	Hombres	Mujeres	TOTAL
Andalucía	70	133	203	45	32	77
Aragón	5	0	5	2	0	2
Asturias, Principado de	1	0	1	1	0	1
Baleares, Illes	4	4	8	3	3	6
Canarias	5	6	11	4	1	5
Cantabria*						
Castilla-La Mancha*		1	1			
Castilla y León	21	24	45	11	14	25
Catalunya	45	50	95	5	9	14
Ceuta*						
Comunitat Valenciana	30	23	53	15	16	31
Extremadura	6	12	18	7	4	11
Galicia	12	12	24	8	4	12
Madrid, Comunidad de	78	65	143	14	26	40
Melilla						
Murcia, Región de	14	10	24	5	6	11
Navarra, Comunidad Foral de	9	7	16	3	2	5
País Vasco	3	17	20	2	0	2
Rioja, La	2	1	3	2	1	3
TOTAL	305	365	670	127	118	245

(*) Estas CC. AA. todavía no han notificado sus casos al ReeR y, por tanto, cuando aparece información reflejada corresponde únicamente a los casos enviados por otras CC. AA.

Tabla 10. Prevalencia puntual por cada 10.000 habitantes de **Ataxia de Friedreich** a 1 de enero de cada año 2017 a 2022 por Comunidad Autónoma de residencia, estimadas según casos reportados en 2024.

Comunidad Autónoma de residencia	Prevalencias puntuales por 10.000					
	2017	2018	2019	2020	2021	2022
Andalucía	0,280	0,270	0,267	0,256	0,245	0,239
Aragón					0,008	0,038
Asturias, Principado de	0,010	0,019	0,020	0,020	0,010	0,010
Balears, Illes	0,071	0,070	0,095	0,085	0,076	0,067
Canarias	0,071	0,070	0,060	0,055	0,050	0,050
Castilla y León	0,193	0,207	0,212	0,213	0,197	0,189
Catalunya	0,074	0,092	0,130	0,131	0,123	0,122
Comunitat Valenciana	0,103	0,105	0,106	0,109	0,107	0,104
Extremadura	0,213	0,205	0,206	0,207	0,179	0,170
Galicia	0,089	0,085	0,093	0,089	0,089	0,089
Madrid, Comunidad de	0,181	0,182	0,209	0,214	0,211	0,212
Melilla						
Murcia, Región de	0,163	0,169	0,161	0,152	0,158	0,157
Navarra, Comunidad Foral de	0,296	0,294	0,291	0,273	0,242	0,241
País Vasco	0,018	0,032	0,050	0,063	0,068	0,091
Rioja, La		0,032	0,032	0,063	0,094	0,094

3.2.4. Atrofia muscular espinal proximal

Tabla 11. Número de casos vivos de **Atrofia muscular espinal proximal** a 1 de enero de 2022 y fallecidos entre 1 enero de 2010 y 31 diciembre de 2021, según sexo y Comunidad Autónoma de residencia.

Comunidad Autónoma de residencia	VIVOS ¹			FALLECIDOS		
	Hombres	Mujeres	TOTAL	Hombres	Mujeres	TOTAL
Andalucía	97	59	156	19	19	38
Aragón	6	7	13	2	2	4
Asturias, Principado de	3	2	5	5	2	7
Balears, Illes	7	9	16	2	4	6
Canarias	18	14	32	7	4	11
Cantabria*						
Castilla-La Mancha*						
Castilla y León	17	18	35	5	2	7
Catalunya	68	60	128	10	7	17
Ceuta*						
Comunitat Valenciana	29	42	71	17	19	36
Extremadura	3	5	8	1	0	1
Galicia	14	11	25	4	3	7
Madrid, Comunidad de	45	41	86	23	13	36
Melilla						
Murcia, Región de	21	14	35	7	4	11
Navarra, Comunidad Foral de	3	7	10	0	2	2
País Vasco	6	5	11	0	2	2
Rioja, La	2	0	2	1	0	1
TOTAL	339	294	633	103	83	186

(*) Estas CC. AA. todavía no han notificado sus casos al ReeR y, por tanto, cuando aparece información reflejada corresponde únicamente a los casos enviados por otras CC. AA.

(1) 2 personas figuran como residentes en más de una C. A.

Tabla 12. Prevalencia puntual por cada 10.000 habitantes de **Atrofia muscular espinal proximal** a 1 de enero de cada año 2017 a 2022 por Comunidad Autónoma de residencia, estimadas según casos reportados en 2024.

Comunidad Autónoma de residencia	Prevalencias puntuales por 10.000					
	2017	2018	2019	2020	2021	2022
Andalucía	0,162	0,162	0,168	0,175	0,179	0,183
Aragón	0,038	0,038	0,038	0,045	0,045	0,098
Asturias, Principado de	0,048	0,049	0,069	0,059	0,049	0,050
Balears, Illes	0,062	0,079	0,086	0,110	0,127	0,135
Canarias	0,099	0,099	0,107	0,129	0,133	0,146
Castilla y León	0,131	0,137	0,137	0,150	0,155	0,147
Catalunya	0,138	0,141	0,150	0,158	0,160	0,165
Comunitat Valenciana	0,105	0,113	0,132	0,135	0,132	0,139
Extremadura	0,065	0,065	0,075	0,075	0,075	0,076
Galicia	0,063	0,074	0,081	0,093	0,093	0,093
Madrid, Comunidad de	0,070	0,066	0,101	0,110	0,111	0,128
Melilla						
Murcia, Región de	0,163	0,183	0,188	0,212	0,217	0,229
Navarra, Comunidad Foral de	0,140	0,155	0,153	0,152	0,151	0,150
País Vasco	0,005	0,014	0,023	0,036	0,041	0,050
Rioja, La	0,064	0,064	0,063	0,094	0,063	0,063

3.2.5. Cirrosis biliar primaria

Tabla 13. Número de casos vivos de **Cirrosis biliar primaria** a 1 de enero de 2022 y fallecidos entre 1 enero de 2010 y 31 diciembre de 2021, según sexo y Comunidad Autónoma de residencia.

Comunidad Autónoma de residencia	VIVOS			FALLECIDOS ¹		
	Hombres	Mujeres	TOTAL	Hombres	Mujeres	TOTA
Andalucía	8	126	134	1	5	6
Aragón	0	0	0	0	0	0
Asturias, Principado de	0	0	0	0	0	0
Balears, Illes	16	126	142	7	15	22
Canarias	10	71	81	6	28	34
Cantabria*						
Castilla-La Mancha*	1		1			
Castilla y León	86	664	750	41	183	224
Catalunya	2	21	23	0	2	2
Ceuta*						
Comunitat Valenciana	52	465	517	44	232	276
Extremadura	17	125	142	20	65	85
Galicia	9	143	152	1	5	6
Madrid, Comunidad de	137	1.470	1.607	88	457	545
Melilla						
Murcia, Región de	16	172	188	13	80	93
Navarra, Comunidad Foral de	4	14	18	0	2	2
País Vasco	16	162	178	3	18	21
Rioja, La	2	17	19	3	9	12
TOTAL	376	3.576	3.952	227	1.101	1.328

(*) Estas CC. AA. todavía no han notificado sus casos al ReeR y, por tanto, cuando aparece información reflejada corresponde únicamente a los casos enviados por otras CC. AA.

(1) 4 personas fallecidas figuran como residentes en más de una C. A.

Tabla 14. Prevalencia puntual por cada 10.000 habitantes de **Cirrosis biliar primaria** a 1 de enero de cada año 2017 a 2022 por Comunidad Autónoma de residencia, estimadas según casos reportados en 2024.

Comunidad Autónoma de residencia	Prevalencias puntuales por 10.000					
	2017	2018	2019	2020	2021	2022
Andalucía	0,152	0,156	0,157	0,157	0,153	0,157
Aragón	0,000	0,000	0,000	0,000	0,000	0,000
Asturias, Principado de	0,000	0,000	0,000	0,000	0,000	0,000
Balears, Illes	0,665	0,815	0,941	1,071	1,115	1,196
Canarias	0,217	0,249	0,293	0,331	0,330	0,371
Castilla y León	2,429	2,611	2,723	2,855	3,002	3,157
Catalunya	0,013	0,015	0,022	0,026	0,028	0,030
Comunitat Valenciana	0,932	0,996	1,082	1,058	1,022	1,012
Extremadura	1,390	1,361	1,377	1,371	1,319	1,344
Galicia	0,377	0,407	0,437	0,481	0,519	0,564
Madrid, Comunidad de	2,192	2,225	2,322	2,375	2,361	2,383
Melilla						
Murcia, Región de	1,369	1,380	1,348	1,339	1,317	1,229
Navarra, Comunidad Foral de	0,234	0,248	0,276	0,258	0,272	0,271
País Vasco	0,124	0,700	0,801	0,836	0,818	0,807
Rioja, La	0,414	0,445	0,570	0,565	0,563	0,594

3.2.6. Complejo esclerosis tuberosa

Tabla 15. Número de casos vivos de **Complejo esclerosis tuberosa** a 1 de enero de 2022 y fallecidos entre 1 enero de 2010 y 31 diciembre de 2021, según sexo y Comunidad Autónoma de residencia.

Comunidad Autónoma de residencia	VIVOS ¹			FALLECIDOS		
	Hombres	Mujeres	TOTAL	Hombres	Mujeres	TOTAL
Andalucía	419	443	862	16	18	34
Aragón	17	31	48	4	2	6
Asturias, Principado de	13	29	42	3	2	5
Baleares, Illes	19	19	38	3	3	6
Canarias	29	32	61	2	7	9
Cantabria*						
Castilla-La Mancha*						
Castilla y León	64	56	120	4	6	10
Catalunya	111	135	246	12	8	20
Ceuta*						
Comunitat Valenciana	65	83	148	12	10	22
Extremadura	15	23	38	2	4	6
Galicia	36	58	94	3	8	11
Madrid, Comunidad de	200	193	393	12	12	24
Melilla						
Murcia, Región de	36	32	68	4	4	8
Navarra, Comunidad Foral de	26	20	46	2	2	4
País Vasco	39	35	74	1	1	2
Rioja, La	4	1	5	1	0	1
TOTAL	1.093	1.190	2.283	81	87	168

(*) Estas CC. AA. todavía no han notificado sus casos al ReeR y, por tanto, cuando aparece información reflejada corresponde únicamente a los casos enviados por otras CC. AA.

(1) 6 personas figuran como residentes en más de una C. A.

Tabla 16. Prevalencia puntual por cada 10.000 habitantes de **Complejo esclerosis tuberosa** a 1 de enero de cada año 2017 a 2022 por Comunidad Autónoma de residencia, estimadas según casos reportados en 2024.

Comunidad Autónoma de residencia	Prevalencias puntuales por 10.000					
	2017	2018	2019	2020	2021	2022
Andalucía	1,033	1,033	1,035	1,026	1,024	1,013
Aragón	0,129	0,122	0,114	0,113	0,113	0,361
Asturias, Principado de	0,348	0,360	0,372	0,383	0,415	0,418
Balears, Illes	0,230	0,254	0,276	0,289	0,321	0,320
Canarias	0,265	0,272	0,269	0,280	0,275	0,279
Castilla y León	0,394	0,434	0,445	0,454	0,474	0,505
Catalunya	0,250	0,257	0,271	0,291	0,297	0,317
Comunitat Valenciana	0,251	0,256	0,275	0,277	0,284	0,290
Extremadura	0,343	0,354	0,356	0,357	0,358	0,360
Galicia	0,325	0,337	0,330	0,329	0,345	0,349
Madrid, Comunidad de	0,497	0,510	0,533	0,543	0,572	0,583
Melilla						
Murcia, Región de	0,400	0,385	0,396	0,391	0,415	0,445
Navarra, Comunidad Foral de	0,670	0,665	0,705	0,697	0,695	0,692
País Vasco	0,124	0,178	0,273	0,316	0,325	0,335
Rioja, La	0,096	0,095	0,127	0,157	0,157	0,156

3.2.7. Displasia renal

Tabla 17. Número de casos vivos de **Displasia renal** a 1 de enero de 2022 y fallecidos entre 1 enero de 2010 y 31 diciembre de 2021, según sexo y Comunidad Autónoma de residencia.

Comunidad Autónoma de residencia	VIVOS			FALLECIDOS		
	Hombres	Mujeres	TOTAL	Hombres	Mujeres	TOTAL
Andalucía	474	345	819	10	5	15
Aragón	11	3	14	0	2	2
Asturias, Principado de	29	23	52	4	1	5
Baleares, Illes	30	17	47	3	0	3
Canarias	37	20	57	2	0	2
Cantabria*						
Castilla-La Mancha*	2	2	4			
Castilla y León	39	27	66	4	1	5
Catalunya	106	51	157	24	5	29
Ceuta*						
Comunitat Valenciana	182	107	289	13	7	20
Extremadura	26	27	53	6	3	9
Galicia	50	21	71	5	3	8
Madrid, Comunidad de	302	216	518	8	11	19
Melilla						
Murcia, Región de	43	25	68	0	0	0
Navarra, Comunidad Foral de	21	17	38	0	1	1
País Vasco	2	0	2	0	0	0
Rioja, La	2	2	4	3	0	3
TOTAL	1.356	903	2.259	82	39	121

(*) Estas CC. AA. todavía no han notificado sus casos al ReeR y, por tanto, cuando aparece información reflejada corresponde únicamente a los casos enviados por otras CC. AA.

Tabla 18. Prevalencia puntual por cada 10.000 habitantes de **Displasia renal** a 1 de enero de cada año 2017 a 2022 por Comunidad Autónoma de residencia, estimadas según casos reportados en 2024.

Comunidad Autónoma de residencia	Prevalencias puntuales por 10.000					
	2017	2018	2019	2020	2021	2022
Andalucía	0,786	0,838	0,867	0,894	0,922	0,962
Aragón	0,030	0,030	0,030	0,105	0,105	0,105
Asturias, Principado de	0,445	0,477	0,489	0,501	0,504	0,517
Balears, Illes	0,204	0,254	0,268	0,280	0,346	0,396
Canarias	0,170	0,206	0,232	0,234	0,243	0,261
Castilla y León	0,185	0,211	0,229	0,238	0,260	0,278
Catalunya	0,172	0,178	0,194	0,196	0,200	0,202
Comunitat Valenciana	0,467	0,492	0,525	0,549	0,552	0,566
Extremadura	0,398	0,457	0,506	0,507	0,490	0,502
Galicia	0,247	0,252	0,263	0,266	0,267	0,264
Madrid, Comunidad de	0,605	0,631	0,703	0,720	0,748	0,768
Melilla						
Murcia, Región de	0,407	0,399	0,402	0,417	0,441	0,445
Navarra, Comunidad Foral de	0,561	0,588	0,582	0,576	0,574	0,572
País Vasco			0,005	0,009	0,009	0,009
Rioja, La	0,064	0,095	0,095	0,157	0,125	0,125

3.2.8. Distrofia miotónica de Steinert

Tabla 19. Número de casos vivos de **Distrofia miotónica de Steinert** a 1 de enero de 2022 y fallecidos entre 1 enero de 2010 y 31 diciembre de 2021, según sexo y Comunidad Autónoma de residencia.

Comunidad Autónoma de residencia	VIVOS ¹			FALLECIDOS ²		
	Hombres	Mujeres	TOTAL	Hombres	Mujeres	TOTAL
Andalucía	543	519	1.062	148	131	279
Aragón	18	24	42	1	2	3
Asturias, Principado de	15	14	29	16	18	34
Balears, Illes	36	22	58	14	18	32
Canarias	55	69	124	27	16	43
Cantabria*						
Castilla-La Mancha*	2	3	5	1		1
Castilla y León	106	126	232	85	66	151
Catalunya	222	280	502	56	37	93
Ceuta*						
Comunitat Valenciana	148	173	321	109	80	189
Extremadura	32	48	80	23	12	35
Galicia	22	33	55	5	5	10
Madrid, Comunidad de	425	457	882	187	131	318
Melilla						
Murcia, Región de	70	67	137	27	24	51
Navarra, Comunidad Foral de	94	108	202	43	33	76
País Vasco	157	164	321	28	24	52
Rioja, La	26	25	51	22	12	34
TOTAL	1.971	2.132	4.103	792	609	1.401

(*) Estas CC. AA. todavía no han notificado sus casos al ReeR y, por tanto, cuando aparece información reflejada corresponde únicamente a los casos enviados por otras CC. AA.

(1) 6 personas figuran como residentes en más de una C. A.

(2) 5 personas fallecidas figuran como residentes en más de una C. A.

Tabla 20. Prevalencia puntual por cada 10.000 habitantes de **Distrofia miotónica de Steinert** a 1 de enero de cada año 2017 a 2022 por Comunidad Autónoma de residencia, estimadas según casos reportados en 2024.

Comunidad Autónoma de residencia	Prevalencias puntuales por 10.000					
	2017	2018	2019	2020	2021	2022
Andalucía	1,430	1,417	1,383	1,347	1,294	1,248
Aragón	0,175	0,175	0,182	0,210	0,225	0,316
Asturias, Principado de	0,348	0,341	0,343	0,314	0,296	0,289
Balears, Illes	0,443	0,508	0,484	0,484	0,482	0,489
Canarias	0,539	0,544	0,553	0,561	0,574	0,567
Castilla y León	0,838	0,894	0,939	0,955	0,989	0,977
Catalunya	0,606	0,629	0,647	0,645	0,636	0,647
Comunitat Valenciana	0,659	0,672	0,708	0,701	0,677	0,628
Extremadura	0,769	0,764	0,787	0,817	0,801	0,757
Galicia	0,155	0,159	0,189	0,207	0,208	0,204
Madrid, Comunidad de	1,056	1,331	1,351	1,327	1,302	1,308
Melilla						
Murcia, Región de	0,915	0,913	0,905	0,914	0,929	0,896
Navarra, Comunidad Foral de	3,660	3,497	3,370	3,213	3,081	3,040
País Vasco	0,161	0,229	0,428	1,189	1,166	1,455
Rioja, La	1,273	1,461	1,582	1,569	1,565	1,596

3.2.9. Enfermedad de Fabry

Tabla 21. Número de casos vivos de **Enfermedad de Fabry** a 1 de enero de 2022 y fallecidos entre 1 enero de 2010 y 31 diciembre de 2021, según sexo y Comunidad Autónoma de residencia.

Comunidad Autónoma de residencia	VIVOS			FALLECIDOS		
	Hombres	Mujeres	TOTAL	Hombres	Mujeres	TOTAL
Andalucía	102	109	211	13	8	21
Aragón	2	1	3	0	1	1
Asturias, Principado de	3	1	4	1	1	2
Baleares, Illes	11	5	16	1	1	2
Canarias	3	3	6	0	0	0
Cantabria*						
Castilla-La Mancha*						
Castilla y León	7	12	19	1	1	2
Catalunya	50	60	110	3	4	7
Ceuta*						
Comunitat Valenciana	30	21	51	12	7	19
Extremadura	3	1	4	2	0	2
Galicia	13	22	35	1	0	1
Madrid, Comunidad de	33	43	76	4	4	8
Melilla						
Murcia, Región de	10	15	25	2	2	4
Navarra, Comunidad Foral de	4	1	5	1	2	3
País Vasco	10	12	22	1	0	1
Rioja, La	0	0	0	0	0	0
TOTAL	281	306	587	42	31	73

(*) Estas CC. AA. todavía no han notificado sus casos al ReeR y, por tanto, cuando aparece información reflejada corresponde únicamente a los casos enviados por otras CC. AA.

Tabla 22. Prevalencia puntual por cada 10.000 habitantes de **Enfermedad de Fabry** a 1 de enero de cada año 2017 a 2022 por Comunidad Autónoma de residencia, estimadas según casos reportados en 2024.

Comunidad Autónoma de residencia	Prevalencias puntuales por 10.000					
	2017	2018	2019	2020	2021	2022
Andalucía	0,248	0,247	0,246	0,243	0,240	0,248
Aragón					0,023	0,023
Asturias, Principado de	0,039	0,039	0,039	0,049	0,049	0,040
Balears, Illes	0,035	0,044	0,052	0,102	0,127	0,135
Canarias	0,014	0,014	0,014	0,023	0,028	0,027
Castilla y León	0,016	0,021	0,037	0,046	0,055	0,080
Catalunya	0,100	0,105	0,111	0,126	0,130	0,142
Comunitat Valenciana	0,097	0,113	0,114	0,109	0,110	0,100
Extremadura	0,028	0,037	0,047	0,047	0,038	0,038
Galicia	0,089	0,104	0,126	0,126	0,126	0,130
Madrid, Comunidad de	0,056	0,063	0,083	0,094	0,097	0,113
Melilla						
Murcia, Región de	0,075	0,081	0,080	0,093	0,138	0,163
Navarra, Comunidad Foral de	0,093	0,093	0,092	0,091	0,076	0,075
País Vasco	0,009	0,059	0,077	0,077	0,081	0,100
Rioja, La	0,000	0,000	0,000	0,000	0,000	0,000

3.2.10. Enfermedad de Gaucher

Tabla 23. Número de casos vivos de **Enfermedad de Gaucher** a 1 de enero de 2022 y fallecidos entre 1 enero de 2010 y 31 diciembre de 2021, según sexo y Comunidad Autónoma de residencia.

Comunidad Autónoma de residencia	VIVOS			FALLECIDOS		
	Hombres	Mujeres	TOTAL	Hombres	Mujeres	TOTAL
Andalucía	41	42	83	6	4	10
Aragón	15	14	29	2	7	9
Asturias, Principado de	0	5	5	0	0	0
Baleares, Illes	2	3	5	1	0	1
Canarias	0	5	5	1	1	2
Cantabria*						
Castilla-La Mancha*						
Castilla y León	6	8	14	1	1	2
Catalunya	26	20	46	0	4	4
Ceuta*						
Comunitat Valenciana	12	11	23	3	1	4
Extremadura	4	2	6	2	0	2
Galicia	11	8	19	1	0	1
Madrid, Comunidad de	23	12	35	3	2	5
Melilla						
Murcia, Región de	7	7	14	1	1	2
Navarra, Comunidad Foral de	0	0	0	0	0	0
País Vasco	4	5	9	0	0	0
Rioja, La	0	0	0	0	0	0
TOTAL	151	142	293	21	21	42

(*) Estas CC. AA. todavía no han notificado sus casos al ReeR y, por tanto, cuando aparece información reflejada corresponde únicamente a los casos enviados por otras CC. AA.

Tabla 24. Prevalencia puntual por cada 10.000 habitantes de **Enfermedad de Gaucher** a 1 de enero de cada año 2017 a 2022 por Comunidad Autónoma de residencia, estimadas según casos reportados en 2024.

Comunidad Autónoma de residencia	Prevalencias puntuales por 10.000					
	2017	2018	2019	2020	2021	2022
Andalucía	0,102	0,104	0,102	0,102	0,099	0,098
Aragón	0,084	0,099	0,098	0,098	0,203	0,218
Asturias, Principado de	0,048	0,049	0,049	0,049	0,049	0,050
Balears, Illes	0,027	0,035	0,035	0,034	0,034	0,042
Canarias	0,014	0,019	0,019	0,018	0,028	0,023
Castilla y León	0,049	0,058	0,062	0,063	0,059	0,059
Catalunya	0,052	0,056	0,056	0,058	0,059	0,059
Comunitat Valenciana	0,044	0,046	0,042	0,044	0,043	0,045
Extremadura	0,056	0,056	0,056	0,056	0,057	0,057
Galicia	0,063	0,067	0,067	0,070	0,070	0,071
Madrid, Comunidad de	0,036	0,040	0,050	0,049	0,049	0,052
Melilla						
Murcia, Región de	0,095	0,101	0,107	0,106	0,105	0,092
Navarra, Comunidad Foral de	0,000	0,000	0,000	0,000	0,000	0,000
País Vasco	0,023	0,032	0,032	0,032	0,041	0,041
Rioja, La	0,000	0,000	0,000	0,000	0,000	0,000

3.2.11. Enfermedad de Huntington

Tabla 25. Número de casos vivos de **Enfermedad de Huntington** a 1 de enero de 2022 y fallecidos entre 1 enero de 2010 y 31 diciembre de 2021, según sexo y Comunidad Autónoma de residencia.

Comunidad Autónoma de residencia	VIVOS			FALLECIDOS ¹		
	Hombres	Mujeres	TOTAL	Hombres	Mujeres	TOTAL
Andalucía	188	245	433	133	143	276
Aragón	4	9	13	15	11	26
Asturias, Principado de	16	18	34	14	22	36
Baleares, Illes	30	29	59	19	24	43
Canarias	14	19	33	19	21	40
Cantabria*						
Castilla-La Mancha*				1		1
Castilla y León	68	92	160	67	64	131
Catalunya	127	156	283	13	9	22
Ceuta*						
Comunitat Valenciana	93	134	227	115	114	229
Extremadura	25	14	39	39	28	67
Galicia	65	72	137	54	63	117
Madrid, Comunidad de	120	175	295	98	104	202
Melilla	0	1	1	0	0	0
Murcia, Región de	19	31	50	16	25	41
Navarra, Comunidad Foral de	10	10	20	8	11	19
País Vasco	22	23	45	11	6	17
Rioja, La	6	1	7	3	3	6
TOTAL	807	1.029	1.836	625	648	1.273

(*) Estas CC. AA. todavía no han notificado sus casos al ReeR y, por tanto, cuando aparece información reflejada corresponde únicamente a los casos enviados por otras CC. AA.

(1) 3 personas fallecidas figuran como residentes en más de una C. A.

Tabla 26. Prevalencia puntual por cada 10.000 habitantes de **Enfermedad de Huntington** a 1 de enero de cada año 2017 a 2022 por Comunidad Autónoma de residencia, estimadas según casos reportados en 2024.

Comunidad Autónoma de residencia	Prevalencias puntuales por 10.000					
	2017	2018	2019	2020	2021	2022
Andalucía	0,695	0,668	0,629	0,586	0,553	0,509
Aragón	0,175	0,145	0,144	0,135	0,105	0,098
Asturias, Principado de	0,329	0,312	0,274	0,285	0,306	0,338
Balears, Illes	0,292	0,377	0,492	0,501	0,507	0,497
Canarias	0,208	0,202	0,181	0,175	0,170	0,151
Castilla y León	0,653	0,683	0,665	0,671	0,667	0,674
Catalunya	0,237	0,271	0,313	0,343	0,370	0,365
Comunitat Valenciana	0,534	0,542	0,533	0,521	0,501	0,444
Extremadura	0,593	0,578	0,524	0,451	0,405	0,369
Galicia	0,543	0,551	0,522	0,533	0,537	0,509
Madrid, Comunidad de	0,432	0,429	0,459	0,466	0,443	0,437
Melilla	0,116	0,116	0,116	0,116	0,116	0,118
Murcia, Región de	0,352	0,352	0,389	0,384	0,362	0,327
Navarra, Comunidad Foral de	0,436	0,433	0,368	0,364	0,302	0,301
País Vasco	0,078	0,128	0,159	0,185	0,194	0,204
Rioja, La	0,159	0,222	0,285	0,282	0,250	0,219

3.2.12. Enfermedad de Niemann-Pick

Tabla 27. Número de casos vivos de **Enfermedad de Niemann-Pick** a 1 de enero de 2022 y fallecidos entre 1 enero de 2010 y 31 diciembre de 2021, según sexo y Comunidad Autónoma de residencia.

Comunidad Autónoma de residencia	VIVOS ¹			FALLECIDOS		
	Hombres	Mujeres	TOTAL	Hombres	Mujeres	TOTAL
Andalucía	13	7	20	4	2	6
Aragón	0	0	0	0	0	0
Asturias, Principado de						
Baleares, Illes	0	0	0	0	0	0
Canarias	1	0	1	1	1	2
Cantabria*						
Castilla-La Mancha*						
Castilla y León	4	1	5	0	0	0
Catalunya	12	4	16	2	3	5
Ceuta*						
Comunitat Valenciana	2	3	5	2	4	6
Extremadura	0	0	0	1	0	1
Galicia	3	4	7	4	1	5
Madrid, Comunidad de	9	4	13	4	4	8
Melilla						
Murcia, Región de	5	3	8	1	1	2
Navarra, Comunidad Foral de	2	0	2	0	0	0
País Vasco	3	2	5	0	0	0
Rioja, La	3	1	4	0	0	0
TOTAL	57	29	86	19	16	35

(*) Estas CC. AA. todavía no han notificado sus casos al ReeR y, por tanto, cuando aparece información reflejada corresponde únicamente a los casos enviados por otras CC. AA.

(1) 2 personas figuran como residentes en más de una C. A.

Tabla 28. Prevalencia puntual por cada 10.000 habitantes de **Enfermedad de Niemann-Pick** a 1 de enero de cada año 2017 a 2022 por Comunidad Autónoma de residencia, estimadas según casos reportados en 2024.

Comunidad Autónoma de residencia	Prevalencias puntuales por 10.000					
	2017	2018	2019	2020	2021	2022
Andalucía	0,027	0,026	0,025	0,025	0,022	0,023
Aragón	0,000	0,000	0,000	0,000	0,000	0,000
Asturias, Principado de						
Balears, Illes	0,000	0,000	0,000	0,000	0,000	0,000
Canarias	0,009	0,005	0,009	0,009	0,005	0,005
Castilla y León	0,008	0,012	0,017	0,017	0,017	0,021
Catalunya	0,017	0,019	0,020	0,021	0,019	0,021
Comunitat Valenciana	0,012	0,010	0,012	0,010	0,010	0,010
Extremadura	0,009	0,009	0,009			
Galicia	0,033	0,030	0,033	0,033	0,026	0,026
Madrid, Comunidad de	0,008	0,008	0,021	0,018	0,016	0,019
Melilla						
Murcia, Región de	0,034	0,027	0,027	0,040	0,053	0,052
Navarra, Comunidad Foral de	0,016	0,015	0,015	0,015	0,015	0,030
País Vasco	0,005	0,005	0,005	0,009	0,014	0,023
Rioja, La	0,127	0,127	0,127	0,126	0,125	0,125

3.2.13. Enfermedad de Rendu-Osler

Tabla 29. Número de casos vivos de **Enfermedad de Rendu-Osler** a 1 de enero de 2022 y fallecidos entre 1 enero de 2010 y 31 diciembre de 2021, según sexo y Comunidad Autónoma de residencia.

Comunidad Autónoma de residencia	VIVOS ¹			FALLECIDOS		
	Hombres	Mujeres	TOTAL	Hombres	Mujeres	TOTAL
Andalucía	124	156	280	31	29	60
Aragón	3	6	9	0	2	2
Asturias, Principado de	8	7	15	6	4	10
Baleares, Illes	16	23	39	2	6	8
Canarias	34	65	99	14	17	31
Cantabria*	4	4	8			
Castilla-La Mancha*		1	1			
Castilla y León	52	67	119	31	22	53
Catalunya	141	220	361	11	12	23
Ceuta*						
Comunitat Valenciana	67	90	157	36	31	67
Extremadura	20	16	36	5	8	13
Galicia	32	50	82	32	18	50
Madrid, Comunidad de	118	167	285	36	39	75
Melilla						
Murcia, Región de	28	32	60	2	5	7
Navarra, Comunidad Foral de	10	16	26	6	7	13
País Vasco	43	80	123	9	5	14
Rioja, La	6	7	13	2	2	4
TOTAL	706	1.007	1.713	223	207	430

(*) Estas CC. AA. todavía no han notificado sus casos al ReeR y, por tanto, cuando aparece información reflejada corresponde únicamente a los casos enviados por otras CC. AA.

(1) 2 personas figuran como residentes en más de una C. A.

Tabla 30. Prevalencia puntual por cada 10.000 habitantes de **Enfermedad de Rendu-Osler** a 1 de enero de cada año 2017 a 2022 por Comunidad Autónoma de residencia, estimadas según casos reportados en 2024.

Comunidad Autónoma de residencia	Prevalencias puntuales por 10.000					
	2017	2018	2019	2020	2021	2022
Andalucía	0,365	0,364	0,359	0,343	0,339	0,329
Aragón				0,068	0,068	0,068
Asturias, Principado de	0,135	0,136	0,117	0,138	0,148	0,149
Balears, Illes	0,239	0,263	0,294	0,306	0,321	0,329
Canarias	0,321	0,357	0,372	0,414	0,422	0,453
Castilla y León	0,505	0,509	0,511	0,509	0,491	0,501
Catalunya	0,319	0,362	0,390	0,421	0,448	0,465
Comunitat Valenciana	0,279	0,286	0,307	0,309	0,316	0,307
Extremadura	0,306	0,298	0,290	0,319	0,339	0,341
Galicia	0,317	0,311	0,304	0,307	0,304	0,305
Madrid, Comunidad de	0,303	0,317	0,405	0,432	0,418	0,423
Melilla						
Murcia, Región de	0,319	0,331	0,329	0,331	0,349	0,392
Navarra, Comunidad Foral de	0,421	0,418	0,414	0,394	0,393	0,391
País Vasco	0,229	0,425	0,510	0,570	0,569	0,558
Rioja, La	0,382	0,476	0,380	0,408	0,407	0,407

3.2.14. Enfermedad de Wilson

Tabla 31. Número de casos vivos de **Enfermedad de Wilson** a 1 de enero de 2022 y fallecidos entre 1 enero de 2010 y 31 diciembre de 2021, según sexo y Comunidad Autónoma de residencia.

Comunidad Autónoma de residencia	VIVOS ¹			FALLECIDOS		
	Hombres	Mujeres	TOTAL	Hombres	Mujeres	TOTAL
Andalucía	158	109	267	15	14	29
Aragón	7	9	16	1	0	1
Asturias, Principado de	2	4	6	1	0	1
Baleares, Illes	15	8	23	1	0	1
Canarias	10	21	31	4	1	5
Cantabria*						
Castilla-La Mancha*	1	1	2			
Castilla y León	21	15	36	5	5	10
Catalunya	72	65	137	6	5	11
Ceuta*						
Comunitat Valenciana	66	44	110	3	4	7
Extremadura	7	3	10	1	1	2
Galicia	22	27	49	5	1	6
Madrid, Comunidad de	142	109	251	5	6	11
Melilla						
Murcia, Región de	35	29	64	3	2	5
Navarra, Comunidad Foral de	9	19	28	2	0	2
País Vasco	21	13	34	0	0	0
Rioja, La	1	2	3	0	0	0
TOTAL	589	478	1.067	52	39	91

(*) Estas CC. AA. todavía no han notificado sus casos al ReeR y, por tanto, cuando aparece información reflejada corresponde únicamente a los casos enviados por otras CC. AA.

(1) 5 personas figuran como residentes en más de una C. A.

Tabla 32. Prevalencia puntual por cada 10.000 habitantes de **Enfermedad de Wilson** a 1 de enero de cada año 2017 a 2022 por Comunidad Autónoma de residencia, estimadas según casos reportados en 2024.

Comunidad Autónoma de residencia	Prevalencias puntuales por 10.000					
	2017	2018	2019	2020	2021	2022
Andalucía	0,332	0,329	0,328	0,317	0,311	0,314
Aragón	0,099	0,107	0,129	0,128	0,128	0,120
Asturias, Principado de	0,058	0,058	0,059	0,059	0,059	0,060
Balears, Illes	0,089	0,140	0,164	0,187	0,186	0,194
Canarias	0,128	0,131	0,125	0,133	0,138	0,142
Castilla y León	0,127	0,128	0,133	0,142	0,147	0,152
Catalunya	0,143	0,149	0,148	0,163	0,170	0,177
Comunitat Valenciana	0,188	0,190	0,192	0,198	0,213	0,215
Extremadura	0,056	0,084	0,094	0,103	0,113	0,095
Galicia	0,177	0,178	0,174	0,178	0,178	0,182
Madrid, Comunidad de	0,291	0,299	0,335	0,350	0,360	0,372
Melilla						
Murcia, Región de	0,441	0,440	0,436	0,431	0,422	0,418
Navarra, Comunidad Foral de	0,436	0,433	0,444	0,424	0,423	0,421
País Vasco	0,032	0,087	0,118	0,131	0,149	0,154
Rioja, La	0,096	0,095	0,095	0,094	0,094	0,094

3.2.15. Esclerosis lateral amiotrófica

Tabla 33. Número de casos vivos de **Esclerosis lateral amiotrófica** a 1 de enero de 2022 y fallecidos entre 1 enero de 2010 y 31 diciembre de 2021, según sexo y Comunidad Autónoma de residencia.

Comunidad Autónoma de residencia	VIVOS ¹			FALLECIDOS ²		
	Hombres	Mujeres	TOTAL	Hombres	Mujeres	TOTAL
Andalucía	350	286	636	820	683	1.504(+)
Aragón	20	17	37	148	122	270
Asturias, Principado de	62	26	88	211	166	377
Balears, Illes	54	25	79	136	82	218
Canarias	29	13	42	184	142	326
Cantabria*				1		1
Castilla-La Mancha*	3	2	5	28	14	42
Castilla y León	117	72	189	375	312	687
Catalunya	229	209	438	235	261	496
Ceuta*						
Comunitat Valenciana	111	76	187	637	588	1.225
Extremadura	27	25	52	101	69	170
Galicia	80	36	116	145	111	256
Madrid, Comunidad de	251	190	441	803	747	1.550
Melilla	0	1	1	3	2	5
Murcia, Región de	50	32	82	156	136	292
Navarra, Comunidad Foral de	25	15	40	106	79	185
País Vasco	32	20	52	101	56	157
Rioja, La	12	9	21	65	50	115
TOTAL	1.452	1.054	2.506	4.255	3.620	7.876(+)

(*) Estas CC. AA. todavía no han notificado sus casos al ReeR y, por tanto, cuando aparece información reflejada corresponde únicamente a los casos enviados por otras CC. AA.

(+) En los totales figura un caso adicional con sexo no informado.

(1) 3 personas figuran como residentes en más de una C. A.

(2) 10 personas fallecidas figuran como residentes en más de una C. A.

Tabla 34. Prevalencia puntual por cada 10.000 habitantes de **Esclerosis lateral amiotrófica** a 1 de enero de cada año 2017 a 2022 por Comunidad Autónoma de residencia, estimadas según casos reportados en 2024.

Comunidad Autónoma de residencia	Prevalencias puntuales por 10.000					
	2017	2018	2019	2020	2021	2022
Andalucía	1,563	1,415	1,259	1,098	0,944	0,747
Aragón	0,494	0,358	0,318	0,301	0,285	0,279
Asturias, Principado de	1,306	1,285	1,136	1,012	0,968	0,876
Balears, Illes	0,408	0,298	0,415	0,467	0,608	0,666
Canarias	0,312	0,310	0,302	0,289	0,257	0,192
Castilla y León	0,789	0,819	0,786	0,784	0,809	0,796
Catalunya	0,426	0,493	0,540	0,601	0,618	0,564
Comunitat Valenciana	0,560	0,573	0,533	0,533	0,422	0,366
Extremadura	0,417	0,429	0,459	0,526	0,490	0,492
Galicia	0,351	0,396	0,348	0,355	0,385	0,431
Madrid, Comunidad de	0,666	0,646	0,716	0,774	0,676	0,654
Melilla	0,116	0,116	0,116	0,116	0,116	0,118
Murcia, Región de	0,508	0,527	0,536	0,470	0,422	0,536
Navarra, Comunidad Foral de	0,530	0,526	0,705	0,667	0,740	0,602
País Vasco	0,069	0,279	0,305	0,579	0,176	0,236
Rioja, La	0,382	0,445	0,570	0,596	0,657	0,657

3.2.16. Fenilcetonuria

Tabla 35. Número de casos vivos de **Fenilcetonuria** a 1 de enero de 2022 y fallecidos entre 1 enero de 2010 y 31 diciembre de 2021, según sexo y Comunidad Autónoma de residencia.

Comunidad Autónoma de residencia	VIVOS ¹			FALLECIDOS		
	Hombres	Mujeres	TOTAL	Hombres	Mujeres	TOTAL
Andalucía	149	186	335	0	2	2
Aragón	21	22	43	0	1	1
Asturias, Principado de	14	9	23	2	0	2
Baleares, Illes	27	21	48	0	0	0
Canarias	19	20	39	1	0	1
Cantabria*	1		1			
Castilla-La Mancha*	2	2	4			
Castilla y León	34	44	78	0	0	0
Catalunya	145	167	312	1	0	1
Ceuta*						
Comunitat Valenciana	54	46	100	1	0	1
Extremadura	11	19	30	3	1	4
Galicia	63	94	157	2	1	3
Madrid, Comunidad de	146	163	309	4	2	6
Melilla						
Murcia, Región de	27	39	66	0	0	0
Navarra, Comunidad Foral de	11	7	18	0	0	0
País Vasco	14	15	29	0	0	0
Rioja, La	1	0	1	0	0	0
TOTAL	739	854	1.593	14	7	21

(*) Estas CC. AA. todavía no han notificado sus casos al ReeR y, por tanto, cuando aparece información reflejada corresponde únicamente a los casos enviados por otras CC. AA.

(1) 5 personas figuran como residentes en más de una C. A.

Tabla 36. Prevalencia puntual por cada 10.000 habitantes de **Fenilcetonuria** a 1 de enero de cada año 2017 a 2022 por Comunidad Autónoma de residencia, estimadas según casos reportados en 2024.

Comunidad Autónoma de residencia	Prevalencias puntuales por 10.000					
	2017	2018	2019	2020	2021	2022
Andalucía	0,356	0,374	0,382	0,386	0,391	0,394
Aragón	0,175	0,175	0,174	0,180	0,218	0,324
Asturias, Principado de	0,203	0,204	0,206	0,236	0,237	0,229
Balears, Illes	0,222	0,280	0,363	0,365	0,389	0,404
Canarias	0,137	0,136	0,144	0,161	0,170	0,178
Castilla y León	0,205	0,228	0,258	0,279	0,298	0,328
Catalunya	0,340	0,363	0,372	0,378	0,388	0,402
Comunitat Valenciana	0,180	0,186	0,186	0,192	0,193	0,196
Extremadura	0,213	0,224	0,215	0,244	0,283	0,284
Galicia	0,543	0,566	0,578	0,577	0,578	0,583
Madrid, Comunidad de	0,413	0,423	0,443	0,443	0,455	0,458
Melilla						
Murcia, Región de	0,366	0,372	0,369	0,398	0,402	0,431
Navarra, Comunidad Foral de	0,218	0,248	0,260	0,273	0,272	0,271
País Vasco	0,050	0,069	0,123	0,131	0,131	0,131
Rioja, La	0,032	0,032	0,032	0,031	0,031	0,031

3.2.17. Fibrosis quística

Tabla 37. Número de casos vivos de **Fibrosis quística** a 1 de enero de 2022 y fallecidos entre 1 enero de 2010 y 31 diciembre de 2021, según sexo y Comunidad Autónoma de residencia.

Comunidad Autónoma de residencia	VIVOS ¹			FALLECIDOS ²		
	Hombres	Mujeres	TOTAL	Hombres	Mujeres	TOTA
Andalucía	430	440	870	61	60	121
Aragón	69	65	134	2	6	8
Asturias, Principado de	15	21	36	0	7	7
Balears, Illes	39	49	88	1	4	5
Canarias	66	62	128	8	9	17
Cantabria*	12	9	21			
Castilla-La Mancha*	5	6	11	1	2	3
Castilla y León	118	107	225	6	11	17
Catalunya	236	231	467	26	13	39
Ceuta*						
Comunitat Valenciana	279	274	553	24	28	52
Extremadura	22	29	51	4	9	13
Galicia	71	108	179	6	12	18
Madrid, Comunidad de	286	293	579	26	32	58
Melilla	1	1	2	0	0	0
Murcia, Región de	78	66	144	9	7	16
Navarra, Comunidad Foral de	18	16	34	1	1	2
País Vasco	29	21	50	0	1	1
Rioja, La	8	2	10	1	2	3
TOTAL	1.782	1.800	3.582	176	204	380

(*) Estas CC. AA. todavía no han notificado sus casos al ReeR y, por tanto, cuando aparece información reflejada corresponde únicamente a los casos enviados por otras CC. AA.

(1) 14 personas figuran como residentes en más de una C. A.

(2) 3 personas fallecidas figuran como residentes en más de una C. A.

Tabla 38. Prevalencia puntual de por cada 10.000 habitantes **Fibrosis quística** a 1 de enero de cada año 2017 a 2022 por Comunidad Autónoma de residencia, estimadas según casos reportados en 2024.

Comunidad Autónoma de residencia	Prevalencias puntuales por 10.000					
	2017	2018	2019	2020	2021	2022
Andalucía	0,951	0,962	0,977	0,996	1,002	1,022
Aragón	1,041	1,043	1,030	1,022	1,021	1,009
Asturias, Principado de	0,339	0,341	0,343	0,344	0,356	0,358
Balears, Illes	0,487	0,526	0,648	0,680	0,735	0,741
Canaria	0,520	0,558	0,571	0,556	0,569	0,586
Castilla y León	0,731	0,782	0,836	0,863	0,906	0,947
Catalunya	0,540	0,562	0,561	0,569	0,588	0,602
Comunitat Valenciana	1,042	1,063	1,064	1,078	1,093	1,083
Extremadura	0,371	0,401	0,440	0,451	0,452	0,483
Galicia	0,602	0,625	0,637	0,640	0,660	0,665
Madrid, Comunidad de	0,619	0,625	0,808	0,820	0,834	0,859
Melilla					0,231	0,235
Murcia, Región d	0,854	0,893	0,919	0,934	0,942	0,941
Navarra, Comunidad Foral de	0,514	0,511	0,506	0,515	0,514	0,512
País Vasco	0,032	0,059	0,091	0,231	0,230	0,227
Rioja, La	0,191	0,191	0,222	0,282	0,282	0,313

3.2.18. Hemofilia A

Tabla 39. Número de casos vivos de **Hemofilia A** a 1 de enero de 2022 y fallecidos entre 1 enero de 2010 y 31 diciembre de 2021, según sexo y Comunidad Autónoma de residencia.

Comunidad Autónoma de residencia	VIVOS ¹			FALLECIDOS		
	Hombres	Mujeres	TOTAL	Hombres	Mujeres	TOTAL
Andalucía	847	249	1.096	95	43	138
Aragón	80	4	84	7	2	9
Asturias, Principado de	26	2	28	6	0	6
Balears, Illes	40	3	43	2	0	2
Canarias	91	2	93	10	0	10
Cantabria*		1	1			
Castilla-La Mancha*	12		12			
Castilla y León	231	23	254	26	4	30
Catalunya	514	84	598	8	3	11
Ceuta*						
Comunitat Valenciana	244	10	254	36	0	36
Extremadura	62	8	70	12	1	13
Galicia	188	1	189	14	0	14
Madrid, Comunidad de	668	27	695	49	3	52
Melilla	0	0	1(+)	0	0	0
Murcia, Región de	79	1	80	5	0	5
Navarra, Comunidad Foral de	64	0	64	1	0	1
País Vasco	98	1	99	7	0	7
Rioja, La	9	1	10	1	0	1
TOTA	3.253	417	3.671(+)	279	56	335

(*) Estas CC. AA. todavía no han notificado sus casos al ReeR y, por tanto, cuando aparece información reflejada corresponde únicamente a los casos enviados por otras CC. AA.

(+) En los totales figura un caso adicional con sexo indeterminado/desconocido.

(1) 8 personas figuran como residentes en más de una C. A.

Tabla 40. Prevalencia puntual por cada 10.000 habitantes de **Hemofilia A** a 1 de enero de cada año 2017 a 2022 por Comunidad Autónoma de residencia, estimadas según casos reportados en 2024.

Comunidad Autónoma de residencia	Prevalencias puntuales por 10.000					
	2017	2018	2019	2020	2021	2022
Andalucía	1,305	1,304	1,292	1,285	1,291	1,288
Aragón	0,639	0,640	0,636	0,639	0,631	0,632
Asturias, Principado de	0,242	0,263	0,255	0,265	0,277	0,279
Balears, Illes	0,195	0,228	0,294	0,348	0,346	0,362
Canarias	0,369	0,385	0,450	0,432	0,427	0,426
Castilla y León	0,908	1,005	1,039	1,055	1,044	1,069
Catalunya	0,683	0,704	0,719	0,727	0,742	0,770
Comunitat Valenciana	0,453	0,470	0,475	0,476	0,489	0,497
Extremadura	0,639	0,653	0,646	0,667	0,669	0,662
Galicia	0,635	0,659	0,689	0,692	0,678	0,702
Madrid, Comunidad de	0,853	0,871	0,964	1,013	1,015	1,031
Melilla				0,116	0,116	0,118
Murcia, Región de	0,522	0,521	0,510	0,510	0,527	0,523
Navarra, Comunidad Foral de	0,934	0,975	0,965	0,955	0,967	0,963
País Vasco	0,092	0,229	0,373	0,411	0,429	0,449
Rioja, La	0,223	0,286	0,316	0,314	0,313	0,313

3.2.19. Hipotiroidismo congénito

Tabla 41. Número de casos vivos de **Hipotiroidismo congénito** a 1 de enero de 2022 y fallecidos entre 1 enero de 2010 y 31 diciembre de 2021, según sexo y Comunidad Autónoma de residencia.

Comunidad Autónoma de residencia	VIVOS			FALLECIDOS		
	Hombres	Mujeres	TOTAL	Hombres	Mujeres	TOTAL
Andalucía	53	75	128	0	0	0
Aragón						
Asturias, Principado de						
Baleares, Illes	54	102	156	1	2	3
Canarias	32	45	77	2	1	3
Cantabria*		1	1			
Castilla-La Mancha*						
Castilla y León	104	149	253	4	12	16
Catalunya	158	217	375	3	1	4
Ceuta*						
Comunitat Valenciana	272	316	588	3	6	9
Extremadura	14	17	31	0	0	0
Galicia	41	95	136	3	7	10
Madrid, Comunidad de	117	137	254	4	11	15
Melilla						
Murcia, Región de	60	106	166	1	3	4
Navarra, Comunidad Foral de	9	5	14	0	0	0
País Vasco	42	47	89	0	0	0
Rioja, La	7	1	8	0	0	0
TOTAL	963	1.313	2.276	21	43	64

(*) Estas CC. AA. todavía no han notificado sus casos al ReeR y, por tanto, cuando aparece información reflejada corresponde únicamente a los casos enviados por otras CC. AA.

Tabla 42. Prevalencia puntual por cada 10.000 habitantes de **Hipotiroidismo congénito** a 1 de enero de cada año 2017 a 2022 por Comunidad Autónoma de residencia, estimadas según casos reportados en 2024.

Comunidad Autónoma de residencia	Prevalencias puntuales por 10.000					
	2017	2018	2019	2020	2021	2022
Andalucía	0,068	0,091	0,114	0,134	0,147	0,150
Aragón						
Asturias, Principado de						
Balears, Illes	0,922	1,043	1,080	1,207	1,242	1,314
Canarias	0,142	0,164	0,190	0,239	0,307	0,352
Castilla y León	0,690	0,757	0,831	0,892	0,968	1,065
Catalunya	0,298	0,338	0,378	0,404	0,430	0,483
Comunitat Valenciana	0,973	1,033	1,116	1,126	1,119	1,151
Extremadura	0,232	0,233	0,234	0,263	0,273	0,293
Galicia	0,336	0,359	0,404	0,444	0,474	0,505
Madrid, Comunidad de	0,194	0,188	0,257	0,296	0,349	0,377
Melilla						
Murcia, Región de	0,820	0,866	0,885	0,948	1,021	1,085
Navarra, Comunidad Foral de	0,218	0,217	0,214	0,212	0,211	0,211
País Vasco	0,073	0,082	0,369	0,380	0,389	0,403
Rioja, La	0,255	0,254	0,253	0,251	0,250	0,250

3.2.20. Osteogénesis imperfecta

Tabla 43. Número de casos vivos de **Osteogénesis imperfecta** a 1 de enero de 2022 y fallecidos entre 1 enero de 2010 y 31 diciembre de 2021, según sexo y Comunidad Autónoma de residencia.

Comunidad Autónoma de residencia	VIVOS ¹			FALLECIDOS		
	Hombres	Mujeres	TOTAL	Hombres	Mujeres	TOTAL
Andalucía	221	233	454	13	18	31
Aragón						
Asturias, Principado de	5	7	12	2	3	5
Baleares, Illes	10	10	20	0	1	1
Canarias	22	28	50	2	0	2
Cantabria*	1		1			
Castilla-La Mancha*	1		1			
Castilla y León	43	43	86	5	3	8
Catalunya	50	85	135	3	0	3
Ceuta*						
Comunitat Valenciana	83	104	187	7	13	20
Extremadura	7	12	19	2	0	2
Galicia	26	22	48	4	0	4
Madrid, Comunidad de	145	185	330	14	12	26
Melilla						
Murcia, Región de	27	22	49	2	0	2
Navarra, Comunidad Foral de	17	7	24	0	0	0
País Vasco	18	28	46	0	0	0
Rioja, La	1	6	7	0	2	2
TOTAL	677	792	1.469	54	52	106

(*) Estas CC. AA. todavía no han notificado sus casos al ReeR y, por tanto, cuando aparece información reflejada corresponde únicamente a los casos enviados por otras CC. AA.

(1) 2 personas figuran como residentes en más de una C. A.

Tabla 44. Prevalencia puntual por cada 10.000 habitantes de **Osteogénesis imperfecta** a 1 de enero de cada año 2017 a 2022 por Comunidad Autónoma de residencia, estimadas según casos reportados en 2024.

Comunidad Autónoma de residencia	Prevalencias puntuales por 10.000					
	2017	2018	201	2020	2021	2022
Andalucía	0,534	0,534	0,534	0,534	0,537	0,533
Aragón						
Asturias, Principado de	0,116	0,127	0,117	0,118	0,119	0,119
Balears, Illes	0,053	0,105	0,147	0,153	0,177	0,168
Canarias	0,151	0,164	0,181	0,198	0,211	0,229
Castilla y León	0,271	0,277	0,299	0,317	0,344	0,362
Catalunya	0,100	0,119	0,135	0,150	0,165	0,174
Comunitat Valenciana	0,314	0,337	0,353	0,365	0,371	0,366
Extremadura	0,148	0,149	0,150	0,150	0,170	0,180
Galicia	0,162	0,170	0,170	0,174	0,178	0,178
Madrid, Comunidad de	0,412	0,418	0,465	0,478	0,486	0,489
Melilla						
Murcia, Región de	0,271	0,271	0,282	0,285	0,303	0,320
Navarra, Comunidad Foral de	0,358	0,356	0,368	0,364	0,363	0,361
País Vasco	0,083	0,110	0,150	0,176	0,194	0,209
Rioja, La	0,064	0,127	0,222	0,220	0,219	0,219

3.2.21. Retinosis pigmentaria y Retinosis pigmentaria sindrómicas

Tabla 45. Número de casos vivos de **Retinosis pigmentaria y Retinosis pigmentaria sindrómicas** a 1 de enero de 2022 y fallecidos entre 1 enero de 2010 y 31 diciembre de 2021, según sexo y Comunidad Autónoma de residencia.

Comunidad Autónoma de residencia	VIVOS ¹			FALLECIDOS		
	Hombres	Mujeres	TOTAL	Hombres	Mujeres	TOTAL
Andalucía	882	1.085	1.967	117	75	192
Aragón	0	1	1	0	0	0
Asturias, Principado de						
Balears, Illes	56	70	126	10	6	16
Canarias	21	27	48	13	8	21
Cantabria*		1	1			
Castilla-La Mancha*		1	1			
Castilla y León	312	359	671	62	53	115
Catalunya	105	111	216	4	2	6
Ceuta*						
Comunitat Valenciana	103	96	199	34	37	71
Extremadura	26	44	70	15	16	31
Galicia						
Madrid, Comunidad de	463	567	1.030	80	85	165
Melilla						
Murcia, Región de	157	191	348	22	19	41
Navarra, Comunidad Foral de	31	23	54	5	4	9
País Vasco	163	181	344	7	5	12
Rioja, La	7	2	9	1	1	2
TOTAL	2.326	2.759	5.085	370	311	681

(*) Estas CC. AA. todavía no han notificado sus casos al ReeR y, por tanto, cuando aparece información reflejada corresponde únicamente a los casos enviados por otras CC. AA.

(1) 3 personas figuran como residentes en más de una C. A.

Tabla 46. Prevalencia puntual por cada 10.000 habitantes de **Retinosis pigmentaria y Retinosis pigmentaria sindrómicas** a 1 de enero de cada año 2017 a 2022 por Comunidad Autónoma de residencia, estimadas según casos reportados en 2024.

Comunidad Autónoma de residencia	Prevalencias puntuales por 10.000					
	2017	2018	2019	2020	2021	2022
Andalucía	2,453	2,437	2,419	2,376	2,354	2,311
Aragón					0,008	0,008
Asturias, Principado de						
Balears, Illes	1,010	1,122	1,123	1,105	1,065	1,061
Canarias	0,180	0,192	0,218	0,244	0,229	0,220
Castilla y León	2,244	2,354	2,482	2,605	2,658	2,825
Catalunya	0,160	0,184	0,205	0,221	0,230	0,278
Comunitat Valenciana	0,350	0,365	0,393	0,396	0,408	0,390
Extremadura	0,769	0,783	0,740	0,685	0,659	0,662
Galicia						
Madrid, Comunidad de	1,336	1,349	1,425	1,497	1,534	1,527
Melilla						
Murcia, Región de	1,884	1,981	2,059	2,160	2,246	2,275
Navarra, Comunidad Foral de	0,779	0,789	0,797	0,818	0,831	0,813
País Vasco	1,142	1,234	1,393	1,474	1,500	1,560
Rioja, La	0,127	0,127	0,127	0,126	0,188	0,282

3.2.22. Síndrome de Angelman

Tabla 47. Número de casos vivos de **Síndrome de Angelman** a 1 de enero de 2022 y fallecidos entre 1 enero de 2010 y 31 diciembre de 2021, según sexo y Comunidad Autónoma de residencia.

Comunidad Autónoma de residencia	VIVOS			FALLECIDOS		
	Hombres	Mujeres	TOTAL	Hombres	Mujeres	TOTAL
Andalucía	51	51	102	3	1	4
Aragón	3	4	7	0	0	0
Asturias, Principado de	3	2	5	0	0	0
Baleares, Illes	3	3	6	0	0	0
Canarias	9	6	15	0	0	0
Cantabria*						
Castilla-La Mancha*						
Castilla y León	5	5	10	0	0	0
Catalunya	38	36	74	0	1	1
Ceuta*						
Comunitat Valenciana	17	11	28	1	0	1
Extremadura	4	2	6	0	0	0
Galicia	8	9	17	1	1	2
Madrid, Comunidad de	35	45	80	3	3	6
Melilla						
Murcia, Región de	6	10	16	1	0	1
Navarra, Comunidad Foral de	7	7	14	0	1	1
País Vasco	5	4	9	0	0	0
Rioja, La	0	0	0	0	1	1
TOTAL	194	195	389	9	8	17

(*) Estas CC. AA. todavía no han notificado sus casos al ReeR y, por tanto, cuando aparece información reflejada corresponde únicamente a los casos enviados por otras CC. AA.

Tabla 48. Prevalencia puntual por cada 10.000 habitantes de **Síndrome de Angelman** a 1 de enero de cada año 2017 a 2022 por Comunidad Autónoma de residencia, estimadas según casos reportados en 2024.

Comunidad Autónoma de residencia	Prevalencias puntuales por 10.000					
	2017	2018	2019	2020	2021	2022
Andalucía	0,112	0,117	0,120	0,118	0,119	0,120
Aragón	0,046	0,046	0,045	0,053	0,053	0,053
Asturias, Principado de	0,029	0,039	0,039	0,049	0,049	0,050
Balears, Illes	0,035	0,035	0,035	0,042	0,051	0,051
Canarias	0,033	0,042	0,042	0,041	0,050	0,069
Castilla y León	0,016	0,021	0,033	0,042	0,042	0,042
Catalunya	0,079	0,089	0,090	0,093	0,093	0,095
Comunitat Valenciana	0,038	0,042	0,052	0,054	0,055	0,055
Extremadura	0,046	0,047	0,047	0,056	0,057	0,057
Galicia	0,055	0,059	0,059	0,056	0,059	0,063
Madrid, Comunidad de	0,094	0,100	0,118	0,124	0,117	0,119
Melilla						
Murcia, Región de	0,081	0,095	0,094	0,106	0,105	0,105
Navarra, Comunidad Foral de	0,218	0,217	0,214	0,212	0,211	0,211
País Vasco	0,018	0,018	0,036	0,036	0,036	0,041
Rioja, La						

3.2.23. Síndrome de Beckwith-Wiedemann

Tabla 49. Número de casos vivos de **Síndrome de Beckwith-Wiedemann** a 1 de enero de 2022 y fallecidos entre 1 enero de 2010 y 31 diciembre de 2021, según sexo y Comunidad Autónoma de residencia.

Comunidad Autónoma de residencia	VIVO			FALLECIDOS		
	Hombres	Mujeres	TOTAL	Hombres	Mujeres	TOTAL
Andalucía	58	65	123	13	11	24
Aragón	1	1	2	0	0	0
Asturias, Principado de						
Balears, Illes	0	0	0	0	0	0
Canarias	1	4	5	0	0	0
Cantabria*						
Castilla-La Mancha*						
Castilla y León	4	0	4	2	0	2
Catalunya	19	15	34	0	0	0
Ceuta*						
Comunitat Valenciana	10	8	18	1	0	1
Extremadura	4	3	7	1	0	1
Galicia	2	3	5	0	0	0
Madrid, Comunidad de	42	40	82	0	3	3
Melilla						
Murcia, Región de	17	9	26	0	0	0
Navarra, Comunidad Foral de	1	6	7	0	0	0
País Vasco	4	6	10	0	0	0
Rioja, La	13	6	19	1	0	1
TOTAL	176	166	342	18	14	32

(*) Estas CC. AA. todavía no han notificado sus casos al ReeR y, por tanto, cuando aparece información reflejada corresponde únicamente a los casos enviados por otras CC. AA.

Tabla 50. Prevalencia puntual por cada 10.000 habitantes de **Síndrome de Beckwith-Wiedemann** a 1 de enero de cada año 2017 a 2022 por Comunidad Autónoma de residencia, estimadas según casos reportados en 2024.

Comunidad Autónoma de residencia	Prevalencias puntuales por 10.000					
	2017	2018	2019	2020	2021	2022
Andalucía	0,147	0,150	0,151	0,151	0,146	0,145
Aragón						0,015
Asturias, Principado de						
Balears, Illes	0,000	0,000	0,000	0,000	0,000	0,000
Canarias	0,009	0,009	0,014	0,014	0,018	0,023
Castilla y León	0,004	0,004	0,008	0,013	0,013	0,017
Catalunya	0,024	0,029	0,033	0,038	0,041	0,044
Comunitat Valenciana	0,028	0,028	0,028	0,030	0,032	0,035
Extremadura	0,074	0,065	0,066	0,066	0,066	0,066
Galicia	0,015	0,018	0,019	0,019	0,019	0,019
Madrid, Comunidad de	0,085	0,093	0,098	0,106	0,113	0,122
Melilla						
Murcia, Región de	0,095	0,128	0,148	0,152	0,151	0,170
Navarra, Comunidad Foral de	0,109	0,108	0,107	0,106	0,106	0,105
País Vasco	0,005	0,018	0,027	0,041	0,045	0,045
Rioja, La	0,573	0,572	0,570	0,565	0,563	0,594

3.2.24. Síndrome de Goodpasture

Tabla 51. Número de casos vivos de **Síndrome de Goodpasture** a 1 de enero de 2022 y fallecidos entre 1 enero de 2010 y 31 diciembre de 2021, según sexo y Comunidad Autónoma de residencia.

Comunidad Autónoma de residencia	VIVOS			FALLECIDOS		
	Hombres	Mujeres	TOTAL	Hombres	Mujeres	TOTAL
Andalucía	63	82	145	35	33	68
Aragón	0	1	1	4	0	4
Asturias, Principado de	4	2	6	1	2	3
Baleares, Illes	1	2	3	1	2	3
Canarias	2	6	8	3	5	8
Cantabria*						
Castilla-La Mancha*						
Castilla y León	10	5	15	5	3	8
Catalunya	26	26	52	13	8	21
Ceuta*						
Comunitat Valenciana	14	15	29	17	9	26
Extremadura	8	7	15	13	2	15
Galicia	4	4	8	2	2	4
Madrid, Comunidad de	49	80	129	60	51	111
Melilla						
Murcia, Región de	9	6	15	3	2	5
Navarra, Comunidad Foral de	1	1	2	0	0	0
País Vasco	0	0	0	0	0	0
Rioja, La	6	4	10	3	4	7
TOTAL	197	241	438	160	123	283

(*) Estas CC. AA. todavía no han notificado sus casos al ReeR y, por tanto, cuando aparece información reflejada corresponde únicamente a los casos enviados por otras CC. AA.

Tabla 52. Prevalencia puntual por cada 10.000 habitantes de **Síndrome de Goodpasture** a 1 de enero de cada año 2017 a 2022 por Comunidad Autónoma de residencia, estimadas según casos reportados en 2024.

Comunidad Autónoma de residencia	Prevalencias puntuales por 10.000					
	2017	2018	2019	2020	2021	2022
Andalucía	0,228	0,213	0,201	0,189	0,179	0,170
Aragón			0,008	0,008	0,008	0,008
Asturias, Principado de	0,039	0,039	0,039	0,049	0,049	0,060
Balears, Illes			0,017	0,017	0,025	0,025
Canarias	0,005	0,014	0,028	0,037	0,041	0,037
Castilla y León	0,062	0,058	0,062	0,071	0,071	0,063
Catalunya	0,057	0,057	0,063	0,065	0,066	0,067
Comunitat Valenciana	0,047	0,046	0,054	0,059	0,057	0,057
Extremadura	0,185	0,168	0,150	0,122	0,113	0,142
Galicia	0,022	0,022	0,026	0,026	0,030	0,030
Madrid, Comunidad de	0,274	0,233	0,225	0,202	0,183	0,191
Melilla						
Murcia, Región de	0,075	0,074	0,074	0,086	0,092	0,098
Navarra, Comunidad Foral de	0,031	0,031	0,031	0,030	0,030	0,030
País Vasco	0,000	0,000	0,000	0,000	0,000	0,000
Rioja, La	0,350	0,318	0,285	0,282	0,282	0,313

3.2.25. Síndrome de Marfan

Tabla 53. Número de casos vivos de **Síndrome de Marfan** a 1 de enero de 2022 y fallecidos entre 1 enero de 2010 y 31 diciembre de 2021, según sexo y Comunidad Autónoma de residencia.

Comunidad Autónoma de residencia	VIVOS ¹			FALLECIDOS		
	Hombres	Mujeres	TOTAL	Hombres	Mujeres	TOTAL
Andalucía	321	260	581	28	27	55
Aragón	20	9	29	5	4	9
Asturias, Principado de	9	12	21	3	0	3
Baleares, Illes	11	14	25	0	0	0
Canarias	24	30	54	8	3	11
Cantabria*						
Castilla-La Mancha*	1		1			
Castilla y León	61	59	120	6	1	7
Catalunya	58	63	121	3	4	7
Ceuta*	1		1			
Comunitat Valenciana	97	102	199	21	11	32
Extremadura	16	8	24	1	1	2
Galicia	49	29	78	4	1	5
Madrid, Comunidad de	244	233	477	22	16	38
Melilla						
Murcia, Región de	34	24	58	6	3	9
Navarra, Comunidad Foral de	16	17	33	2	0	2
País Vasco	24	20	44	1	1	2
Rioja, La	1	1	2	0	0	0
TOTAL	987	881	1.868	110	72	182

(*) Estas CC. AA. todavía no han notificado sus casos al ReeR y, por tanto, cuando aparece información reflejada corresponde únicamente a los casos enviados por otras CC. AA.

(1) 1 persona figura como residente en más de una C. A.

Tabla 54. Prevalencia puntual por cada 10.000 habitantes de **Síndrome de Marfan** a 1 de enero de cada año 2017 a 2022 por Comunidad Autónoma de residencia, estimadas según casos reportados en 2024.

Comunidad Autónoma de residencia	Prevalencias puntuales por 10.000					
	2017	2018	2019	2020	2021	2022
Andalucía	0,692	0,694	0,694	0,688	0,684	0,683
Aragón	0,213	0,228	0,235	0,240	0,218	0,218
Asturias, Principado de	0,213	0,204	0,206	0,206	0,207	0,209
Balears, Illes	0,097	0,096	0,095	0,161	0,194	0,211
Canarias	0,255	0,249	0,246	0,248	0,248	0,247
Castilla y León	0,374	0,389	0,424	0,446	0,461	0,505
Catalunya	0,132	0,138	0,150	0,154	0,156	0,156
Comunitat Valenciana	0,356	0,375	0,385	0,384	0,389	0,390
Extremadura	0,167	0,205	0,197	0,216	0,226	0,227
Galicia	0,236	0,237	0,263	0,281	0,289	0,290
Madrid, Comunidad de	0,559	0,579	0,675	0,683	0,694	0,707
Melilla						
Murcia, Región de	0,312	0,372	0,376	0,358	0,389	0,379
Navarra, Comunidad Foral de	0,498	0,557	0,536	0,515	0,498	0,497
País Vasco	0,069	0,165	0,196	0,208	0,208	0,199
Rioja, La	0,064	0,064	0,063	0,063	0,063	0,063

3.2.26. Síndrome de Prader-Willi

Tabla 55. Número de casos vivos de **Síndrome de Prader-Willi** a 1 de enero de 2022 y fallecidos entre 1 enero de 2010 y 31 diciembre de 2021, según sexo y Comunidad Autónoma de residencia.

Comunidad Autónoma de residencia	VIVOS ¹			FALLECIDOS ²		
	Hombres	Mujeres	TOTAL	Hombres	Mujeres	TOTAL
Andalucía	176	172	348	8	10	18
Aragón	9	4	13	0	0	0
Asturias, Principado de	3	4	7	1	1	2
Balears, Illes	9	9	18	1	0	1
Canarias	8	18	26	2	0	2
Cantabria*						
Castilla-La Mancha*						
Castilla y León	12	15	27	4	3	7
Catalunya	59	78	137	2	3	5
Ceuta*	1		1			
Comunitat Valenciana	32	11	43	3	2	5
Extremadura	6	3	9	2	0	2
Galicia	11	7	18	0	1	1
Madrid, Comunidad de	71	69	140	7	9	16
Melilla						
Murcia, Región de	10	13	23	2	1	3
Navarra, Comunidad Foral de	8	7	15	2	1	3
País Vasco	9	6	15	0	0	0
Rioja, La	3	3	6	0	0	0
TOTAL	427	419	846	34	31	65

(*) Estas CC. AA. todavía no han notificado sus casos al ReeR y, por tanto, cuando aparece información reflejada corresponde únicamente a los casos enviados por otras CC. AA.

(1) 3 personas figuran como residentes en más de una C. A.

(2) 1 persona fallecida figura como residente en más de una C. A.

Tabla 56. Prevalencia puntual por cada 10.000 habitantes de **Síndrome de Prader-Willi** a 1 de enero de cada año 2017 a 2022 por Comunidad Autónoma de residencia, estimadas según casos reportados en 2024.

Comunidad Autónoma de residencia	Prevalencias puntuales por 10.000					
	2017	2018	2019	2020	2021	2022
Andalucía	0,380	0,386	0,396	0,396	0,398	0,409
Aragón						0,098
Asturias, Principado de	0,068	0,068	0,078	0,079	0,079	0,070
Balears, Illes	0,080	0,140	0,155	0,153	0,152	0,152
Canarias	0,099	0,113	0,111	0,115	0,115	0,119
Castilla y León	0,107	0,116	0,116	0,121	0,126	0,114
Catalunya	0,167	0,170	0,174	0,172	0,175	0,177
Comunitat Valenciana	0,071	0,077	0,080	0,083	0,083	0,084
Extremadura	0,083	0,084	0,084	0,075	0,075	0,085
Galicia	0,055	0,059	0,059	0,063	0,063	0,067
Madrid, Comunidad de	0,156	0,176	0,205	0,202	0,201	0,208
Melilla						
Murcia, Región de	0,163	0,156	0,161	0,152	0,151	0,150
Navarra, Comunidad Foral de	0,234	0,232	0,230	0,227	0,227	0,226
País Vasco	0,037	0,046	0,064	0,063	0,063	0,068
Rioja, La	0,064	0,127	0,158	0,157	0,157	0,188

3.2.27. Síndrome de Williams

Tabla 57. Número de casos vivos de **Síndrome de Williams** a 1 de enero de 2022 y fallecidos entre 1 enero de 2010 y 31 diciembre de 2021, según sexo y Comunidad Autónoma de residencia.

Comunidad Autónoma de residencia	VIVOS ¹			FALLECIDOS		
	Hombres	Mujeres	TOTAL	Hombres	Mujeres	TOTAL
Andalucía	75	64	139	3	3	6
Aragón	0	0	0	0	0	0
Asturias, Principado de						
Baleares, Illes	1	4	5	0	0	0
Canarias	7	6	13	0	0	0
Cantabria*						
Castilla-La Mancha*						
Castilla y León	4	9	13	0	0	0
Catalunya	45	45	90	0	1	1
Ceuta*						
Comunitat Valenciana	12	11	23	1	1	2
Extremadura	8	4	12	0	1	1
Galicia	6	9	15	0	0	0
Madrid, Comunidad de	83	59	142	1	1	2
Melilla						
Murcia, Región de	15	21	36	0	0	0
Navarra, Comunidad Foral de	6	6	12	0	0	0
País Vasco	4	6	10	1	0	1
Rioja, La	0	0	0	0	0	0
TOTAL	266	244	510	6	7	13

(*) Estas CC. AA. todavía no han notificado sus casos al ReeR y, por tanto, cuando aparece información reflejada corresponde únicamente a los casos enviados por otras CC. AA.

(1) 1 persona figura como residente en más de una C. A.

Tabla 58. Prevalencia puntual por cada 10.000 habitantes de **Síndrome de Williams** a 1 de enero de cada año 2017 a 2022 por Comunidad Autónoma de residencia, estimadas según casos reportados en 2024.

Comunidad Autónoma de residencia	Prevalencias puntuales por 10.000					
	2017	2018	2019	2020	2021	2022
Andalucía	0,166	0,167	0,168	0,167	0,166	0,163
Aragón	0,000	0,000	0,000	0,000	0,000	0,000
Asturias, Principado de						
Balears, Illes			0,009	0,008	0,042	0,042
Canarias	0,024	0,033	0,042	0,046	0,055	0,059
Castilla y León	0,025	0,025	0,033	0,042	0,050	0,055
Catalunya	0,079	0,085	0,098	0,105	0,112	0,116
Comunitat Valenciana	0,024	0,028	0,030	0,036	0,037	0,045
Extremadura	0,102	0,103	0,103	0,103	0,104	0,114
Galicia	0,052	0,052	0,052	0,052	0,052	0,056
Madrid, Comunidad de	0,040	0,049	0,189	0,196	0,204	0,211
Melilla						
Murcia, Región de	0,203	0,210	0,208	0,219	0,237	0,235
Navarra, Comunidad Foral de	0,156	0,170	0,169	0,167	0,181	0,181
País Vasco	0,028	0,037	0,036	0,041	0,045	0,045
Rioja, La	0,000	0,000	0,000	0,000	0,000	0,000

3.2.28. Síndrome de X frágil

Tabla 59. Número de casos vivos de **Síndrome de X frágil** a 1 de enero de 2022 y fallecidos entre 1 enero de 2010 y 31 diciembre de 2021, según sexo y Comunidad Autónoma de residencia.

Comunidad Autónoma de residencia	VIVOS ¹			FALLECIDOS		
	Hombres	Mujeres	TOTAL	Hombres	Mujeres	TOTAL
Andalucía	292	97	389	8	2	10
Aragón	20	3	23	0	0	0
Asturias, Principado de	1	0	1	1	1	2
Baleares, Illes	29	12	41	0	0	0
Canarias	9	2	11	1	1	2
Cantabria*	1		1			
Castilla-La Mancha*						
Castilla y León	51	20	71	2	1	3
Catalunya	107	31	138	0	0	0
Ceuta*						
Comunitat Valenciana	39	9	48	4	1	5
Extremadura	4	4	8	1	1	2
Galicia	11	2	13	1	0	1
Madrid, Comunidad de	137	33	170	6	2	8
Melilla						
Murcia, Región de	113	34	147	5	0	5
Navarra, Comunidad Foral de	18	6	24	0	0	0
País Vasco	50	16	66	2	0	2
Rioja, La	2	1	3	0	0	0
TOTAL	884	270	1.154	31	9	40

(*) Estas CC. AA. todavía no han notificado sus casos al ReeR y, por tanto, cuando aparece información reflejada corresponde únicamente a los casos enviados por otras CC. AA.

(1) 1 persona figura como residente en más de una C. A.

Tabla 60. Prevalencia puntual por cada 10.000 habitantes de **Síndrome de X frágil** a 1 de enero de cada año 2017 a 2022 por Comunidad Autónoma de residencia, estimadas según casos reportados en 2024.

Comunidad Autónoma de residencia	Prevalencias puntuales por 10.000					
	2017	2018	2019	2020	2021	2022
Andalucía	0,449	0,451	0,453	0,451	0,450	0,457
Aragón						0,173
Asturias, Principado de	0,010	0,010	0,010	0,010	0,010	0,010
Balears, Illes	0,080	0,175	0,250	0,280	0,346	0,345
Canarias	0,038	0,047	0,051	0,046	0,050	0,050
Castilla y León	0,214	0,244	0,254	0,258	0,273	0,299
Catalunya	0,162	0,170	0,168	0,171	0,173	0,178
Comunitat Valenciana	0,059	0,071	0,078	0,081	0,091	0,094
Extremadura	0,083	0,084	0,084	0,085	0,075	0,076
Galicia	0,044	0,048	0,048	0,052	0,048	0,048
Madrid, Comunidad de	0,220	0,230	0,236	0,251	0,250	0,252
Melilla						
Murcia, Región de	0,827	0,859	0,878	0,908	0,922	0,961
Navarra, Comunidad Foral de	0,343	0,371	0,368	0,364	0,363	0,361
País Vasco	0,188	0,229	0,269	0,298	0,303	0,299
Rioja, La	0,064	0,095	0,095	0,094	0,094	0,094

3.2.29. Tetralogía de Fallot

Tabla 61. Número de casos vivos de **Tetralogía de Fallot** a 1 de enero de 2022 y fallecidos entre 1 enero de 2010 y 31 diciembre de 2021, según sexo y Comunidad Autónoma de residencia.

Comunidad Autónoma de residencia	VIVOS			FALLECIDOS		
	Hombres	Mujeres	TOTAL	Hombres	Mujeres	TOTAL
Andalucía	88	90	178	8	5	13
Aragón	1	3	4	0	0	0
Asturias, Principado de						
Baleares, Illes	39	34	73	0	2	3(+)
Canarias	39	30	69	0	0	0
Cantabria*						
Castilla-La Mancha*	1		1			
Castilla y León	85	66	151	4	3	7
Catalunya	41	21	62	2	0	2
Ceuta*						
Comunitat Valenciana	149	112	261	22	15	37
Extremadura	10	10	20	3	1	4
Galicia	62	56	118	6	4	10
Madrid, Comunidad de	359	307	666	23	18	41
Melilla						
Murcia, Región de	74	63	137	8	9	17
Navarra, Comunidad Foral de	32	21	53	5	0	5
País Vasco	17	21	38	3	0	3
Rioja, La	4	2	6	1	0	1
TOTAL	1.001	836	1.837	85	57	143(+)

(*) Estas CC. AA. todavía no han notificado sus casos al ReeR y, por tanto, cuando aparece información reflejada corresponde únicamente a los casos enviados por otras CC. AA.

(+) En los totales figura un caso adicional con sexo no informado.

Tabla 62. Prevalencia puntual por cada 10.000 habitantes de **Tetralogía de Fallot** a 1 de enero de cada año 2017 a 2022 por Comunidad Autónoma de residencia, estimadas según casos reportados en 2024.

Comunidad Autónoma de residencia	Prevalencias puntuales por 10.000					
	2017	2018	2019	2020	2021	2022
Andalucía	0,224	0,220	0,218	0,215	0,215	0,209
Aragón		0,008	0,015	0,023	0,030	0,030
Asturias, Principado de						
Balears, Illes	0,487	0,526	0,544	0,569	0,583	0,615
Canarias	0,161	0,174	0,214	0,244	0,271	0,316
Castilla y León	0,468	0,505	0,536	0,579	0,620	0,636
Catalunya	0,064	0,066	0,071	0,075	0,079	0,080
Comunitat Valenciana	0,447	0,492	0,501	0,507	0,507	0,511
Extremadura	0,176	0,177	0,187	0,188	0,188	0,189
Galicia	0,362	0,381	0,407	0,426	0,430	0,438
Madrid, Comunidad de	0,907	0,934	0,950	0,973	0,984	0,988
Melilla						
Murcia, Región de	0,793	0,825	0,845	0,855	0,850	0,896
Navarra, Comunidad Foral de	0,810	0,789	0,781	0,803	0,801	0,798
País Vasco	0,078	0,114	0,155	0,163	0,172	0,172
Rioja, La	0,127	0,127	0,127	0,220	0,219	0,188

3.3. Prevalencia puntual por enfermedad

Tabla 63. Prevalencia puntual a 1 de enero de 2022 por Comunidad Autónoma de residencia. Prevalencia por cada 10.000 habitantes, estimada según casos reportados. Registro Estatal de Enfermedades Raras 2010-2021.

Enfermedad	Comunidad Autónoma o Ciudad con Estatuto de Autonomía de residencia																Total
	Andalucía	Aragón	Asturias, Principado de	Baleares, Illes	Canarias	Castilla y León	Catalunya	Comunitat Valenciana	Extremadura	Galicia	Madrid, Comunidad de	Melilla	Murcia, Región de	Navarra, Comunidad Foral de	País Vasco	Rioja, La	
Artrogriposis múltiple congénita	0,179				0,105	0,097	0,072	0,084	0,085	0,037	0,062		0,124		0,027	0,000	0,095
Artrogriposis múltiple congénita distal					0,000	0,029		0,012	0,009	0,004	0,058		0,118		0,000	0,000	0,036
Ataxia de Friedreich	0,239	0,038	0,01	0,067	0,05	0,189	0,122	0,104	0,17	0,089	0,212		0,157	0,241	0,091	0,094	0,143
Atrofia muscular espinal proximal	0,183	0,098	0,05	0,135	0,146	0,147	0,165	0,139	0,076	0,093	0,128		0,229	0,15	0,05	0,063	0,142
Cirrosis biliar primaria	0,157	0,000	0,000	1,196	0,371	3,157	0,03	1,012	1,344	0,564	2,383		1,229	0,271	0,807	0,594	0,89
Complejo esclerosis tuberosa	1,013	0,361	0,418	0,32	0,279	0,505	0,317	0,29	0,36	0,349	0,583		0,445	0,692	0,335	0,156	0,507
Displasia renal	0,962	0,105	0,517	0,396	0,261	0,278	0,202	0,566	0,502	0,264	0,768		0,445	0,572	0,009	0,125	0,483
Distrofia miotónica de Steinert	1,248	0,316	0,289	0,489	0,567	0,977	0,647	0,628	0,757	0,204	1,308		0,896	3,04	1,455	1,596	0,878
Enfermedad de Fabry	0,248	0,023	0,04	0,135	0,027	0,08	0,142	0,1	0,038	0,13	0,113		0,163	0,075	0,1	0,000	0,131
Enfermedad de Gaucher	0,098	0,218	0,05	0,042	0,023	0,059	0,059	0,045	0,057	0,071	0,052		0,092	0,000	0,041	0,000	0,066
Enfermedad de Huntington	0,509	0,098	0,338	0,497	0,151	0,674	0,365	0,444	0,369	0,509	0,437	0,118	0,327	0,301	0,204	0,219	0,41
Enfermedad de Niemann-Pick	0,023	0,000		0,000	0,005	0,021	0,021	0,01		0,026	0,019		0,052	0,03	0,023	0,125	0,021
Enfermedad de Rendu-Osler	0,329	0,068	0,149	0,329	0,453	0,501	0,465	0,307	0,341	0,305	0,423		0,392	0,391	0,558	0,407	0,36
Enfermedad de Wilson	0,314	0,12	0,06	0,194	0,142	0,152	0,177	0,215	0,095	0,182	0,372		0,418	0,421	0,154	0,094	0,227
Esclerosis lateral amiotrófica	0,747	0,279	0,876	0,666	0,192	0,796	0,564	0,366	0,492	0,431	0,654	0,118	0,536	0,602	0,236	0,657	0,535
Fenilcetonuria	0,394	0,324	0,229	0,404	0,178	0,328	0,402	0,196	0,284	0,583	0,458		0,431	0,271	0,131	0,031	0,334
Fibrosis quística	1,022	1,009	0,358	0,741	0,586	0,947	0,602	1,083	0,483	0,665	0,859	0,235	0,941	0,512	0,227	0,313	0,756
Hemofilia A	1,288	0,632	0,279	0,362	0,426	1,069	0,77	0,497	0,662	0,702	1,031	0,118	0,523	0,963	0,449	0,313	0,774
Hipotiroidismo congénito	0,15			1,314	0,352	1,065	0,483	1,151	0,293	0,505	0,377		1,085	0,211	0,403	0,25	0,53
Osteogénesis imperfecta	0,533		0,119	0,168	0,229	0,362	0,174	0,366	0,18	0,178	0,489		0,32	0,361	0,209	0,219	0,317
Retinosis pigmentaria y Retinosis pigmentarias síndromicas	2,311	0,008		1,061	0,22	2,825	0,278	0,39	0,662		1,527		2,275	0,813	1,56	0,282	1,166
Síndrome de Angelman	0,12	0,053	0,05	0,051	0,069	0,042	0,095	0,055	0,057	0,063	0,119		0,105	0,211	0,041	0	0,087
Síndrome de Beckwith-Wiedemann	0,145	0,015		0,000	0,023	0,017	0,044	0,035	0,066	0,019	0,122		0,17	0,105	0,045	0,594	0,081

Enfermedad	Comunidad Autónoma o Ciudad con Estatuto de Autonomía de residencia																Total
	Andalucía	Aragón	Asturias, Principado de	Baleares, Illes	Canarias	Castilla y León	Catalunya	Comunitat Valenciana	Extremadura	Galicia	Madrid, Comunidad de	Melilla	Murcia, Región de	Navarra, Comunidad Foral de	País Vasco	Rioja, La	
Síndrome de Goodpasture	0,17	0,008	0,06	0,025	0,037	0,063	0,067	0,057	0,142	0,03	0,191		0,098	0,03	0,000	0,313	0,103
Síndrome de Marfan	0,683	0,218	0,209	0,211	0,247	0,505	0,156	0,39	0,227	0,29	0,707		0,379	0,497	0,199	0,063	0,399
Síndrome de Prader-Willi	0,409	0,098	0,07	0,152	0,119	0,114	0,177	0,084	0,085	0,067	0,208		0,15	0,226	0,068	0,188	0,189
Síndrome de Williams	0,163	0,000		0,042	0,059	0,055	0,116	0,045	0,114	0,056	0,211		0,235	0,181	0,045	0,000	0,12
Síndrome de X frágil	0,457	0,173	0,01	0,345	0,05	0,299	0,178	0,094	0,076	0,048	0,252		0,961	0,361	0,299	0,094	0,253
Tetralogía de Fallot	0,209	0,03		0,615	0,316	0,636	0,08	0,511	0,189	0,438	0,988		0,896	0,798	0,172	0,188	0,402

4. DISCUSIÓN

El ReeR está diseñado a través de un gran acuerdo basado en un conjunto de procedimientos dirigidos a dar validez a los datos que se declaran por parte de las 17 CC. AA. y las dos ciudades con estatuto de autonomía, de manera que se puedan obtener datos nacionales de las enfermedades raras^{2,3}.

Los resultados mostrados en este cuarto informe epidemiológico ReeR hacen referencia a los casos que han sido validados por parte de las CC. AA. y a la prevalencia a comienzo del año 2022. El informe recoge la información de 15 CC. AA. y una ciudad autónoma que han notificado sus datos al ReeR en 2024.

Con respecto a los informes epidemiológicos ReeR 2021⁴, ReeR 2022⁵ y ReeR 2023⁶, se han incluido 5 enfermedades: Artrogriposis múltiple congénita, Artrogriposis múltiple congénita distal, Cirrosis biliar primaria, Hipotiroidismo congénito y Tetralogía de Fallot.

Las 4 enfermedades raras para las que se notifica información en el total de las CC. AA. y ciudad autónoma declarantes son: Enfermedad de Huntington, Esclerosis lateral amiotrófica, Fibrosis quística, Hemofilia A. En 15 enfermedades se notifican datos de todas las CC. AA. declarantes salvo de Melilla: Ataxia de Friedreich, Atrofia muscular espinal proximal, Complejo esclerosis tuberosa, Displasia renal, Distrofia miotónica de Steinert, Enfermedad de Fabry, Enfermedad de Gaucher, Enfermedad de Rendu-Osler, Enfermedad de Wilson, Fenilcetonuria, Síndrome de Angelman, Síndrome de Goodpasture, Síndrome de Marfan, Síndrome de Prader-Willi, Síndrome de X frágil. La Artrogriposis múltiple congénita distal es la entidad clínica con menor número de CC. AA. declarantes (9 en total).

Siete CC. AA. declaran las 29 enfermedades raras acordadas (Canarias, Castilla y León, Comunitat Valenciana, Extremadura, Comunidad de Madrid, Región de Murcia, País Vasco y La Rioja). Andalucía, Catalunya y Galicia declaran 28 enfermedades. En el caso de Illes Balears y Comunidad Foral de Navarra, 27 entidades. La C. A. de Aragón 25 ER y Principado de Asturias 21. Melilla notifica 4 enfermedades.

A pesar del esfuerzo y el trabajo de búsqueda para la identificación de personas afectadas por alguna de las 29 enfermedades raras consideradas, en alguna C. A. no se han encontrado casos. Esto sucede en Navarra para la Enfermedad de Gaucher (se declaran 0 casos), en País Vasco para Artrogriposis múltiple congénita distal y Síndrome de Goodpasture, en Illes Balears para la Enfermedad de Niemann-Pick y el Síndrome de Beckwith-Wiedemann, en La Rioja para Artrogriposis múltiple congénita, Artrogriposis múltiple congénita distal, Enfermedad de Gaucher, Enfermedad de Fabry y Síndrome de Williams, y en Aragón para la Enfermedad de Niemann-Pick y Síndrome de Williams.

Existe cierta heterogeneidad entre los casos notificados por las CC. AA., que viene determinada, entre otros aspectos, por los siguientes:

- Número de ER para las que cada RAER capta, valida y comunica casos al ReeR.
- Fuentes de captación utilizadas por cada RAER (según su disponibilidad y accesibilidad).
- Año a partir del cual cada RAER busca e identifica casos en sus fuentes de captación.

Esta heterogeneidad en la notificación de casos al ReeR, supone una limitación a la hora de establecer comparaciones entre CC. AA. y calcular indicadores a nivel nacional. Por tanto, aunque los criterios son uniformes y las estimaciones se irán estabilizando con la consolidación del registro, este informe epidemiológico ReeR 2024 debe ser considerado y leído teniendo esto en cuenta.

A pesar de las limitaciones, este informe ReeR 2024 representa un importante avance en el conocimiento de la situación epidemiológica de las enfermedades raras en España, aportando datos conjuntos del 84,2% de las CC. AA. y ciudades autónomas, que engloban el 94,2% de la población española, y considerando definiciones homogéneas de casos para 29 entidades clínicas que representan 11 grupos, 82 trastornos y 54 subtipos de enfermedades raras.

Desde el ReeR y cada uno de los sistemas y registros autonómicos, se continúa trabajando en la captación de nuevos casos para las enfermedades raras vigiladas, en la mejora de la calidad de los datos y en la homogeneización de procedimientos. Además, para el próximo informe epidemiológico desde el ReeR, se está trabajando en la inclusión de nuevas ER; y también varias CC. AA. que hasta ahora no han realizado notificaciones al ReeR se encuentran en proceso de captación y validación de sus casos para poder incorporarlos al Registro Estatal de Enfermedades Raras. Todo ello con el fin de avanzar hacia una mejor aproximación a la situación epidemiológica de las enfermedades raras en España.

5. GLOSARIO

- **Caso captado:** aquel proveniente de alguna de las fuentes de captación y que es potencialmente susceptible de incluirse en el registro, tras la validación correspondiente.
- **Caso validado:** caso captado que cumple con los criterios de validación acordados en la ficha correspondiente, que permiten considerar que se trata de un caso de enfermedad rara y que, por tanto, debe ser comunicado al ReeR.
- **Enfermedad Rara (ER):** en el ámbito de la Unión Europea, el programa de acción comunitaria sobre las enfermedades raras (1999-2003) adoptó la actual definición de enfermedades raras o poco frecuentes como aquellas que, con peligro de muerte o invalidez crónica, tienen una prevalencia menor de 5 casos por cada 10.000 habitantes. Dicha definición ha sido asumida en la Estrategia Nacional de Enfermedades Raras del Sistema Nacional de Salud, tanto en su primera edición del año 2009 como en la actualización del 2014, y por lo tanto es aplicable a todo el ámbito de actuación de las enfermedades raras en España, incluido el Registro Estatal de Enfermedades Raras.
- **Ficha de validación:** documento consensuado de enfermedades seleccionadas para su registro en el ReeR, que especifica el procedimiento que se debe seguir para que un caso se considere validado.
- **Fuente de captación:** fuente de información utilizada para identificar posibles casos de enfermedades raras. Puede variar de una C. A. a otra dependiendo de su disponibilidad y accesibilidad.
- **Listado de Enfermedades Raras del ReeR:** conjunto de enfermedades raras consensuadas para su captura, validación e inclusión en el ReeR.
- **Registro Estatal de Enfermedades Raras (ReeR):** el ReeR es la base de datos en la que se aúna la información de los pacientes con alguna enfermedad rara comunicada por los registros autonómicos de enfermedades raras y de las ciudades autónomas de Ceuta y Melilla, en consonancia con lo establecido en el Real Decreto 1091/2015. Es de naturaleza poblacional y recoge la información que le permite cubrir los objetivos que la normativa (RD 1091/2015) fija para este registro.
- **Registros Autonómicos de Enfermedades Raras (RAER):** los sistemas de información y registros de enfermedades raras autonómicos y de las ciudades con Estatuto de Autonomía que forman el ReeR, al que transmiten sus datos, en consonancia con lo establecido en el Real Decreto 1091/2015.

6. BIBLIOGRAFÍA

1. European Commission. Programme of Community Action on Rare Diseases (1999-2003). 1999. (Consultado el 01/12/2023) Disponible en:
https://ec.europa.eu/health/archive/ph_overview/previous_programme/rare_diseases/raredis_wpgm99_en.pdf
2. 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, n.º 307 (24 de diciembre de 2015) Disponible en:
<https://www.boe.es/boe/dias/2015/12/24/pdfs/BOE-A-2015-14083.pdf>
3. Vicente E, Ardanaz E, Ramalle-Gómara E, Echevarría LJ, Mira MP, Chalco-Orrego JP, Benito C, Guardiola-Villarraig 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). Rev. Esp. de Salud Pública. 2021; 95: 2 de noviembre e202111186. Disponible en:
<https://recyt.fecyt.es/index.php/RESP/article/view/93037>
4. Informe ReeR 2021 Situación de las Enfermedades Raras en 2010-2018. Primer informe epidemiológico del Registro Estatal de Enfermedades Raras, 10 de septiembre de 2021. (Consultado el 01/12/2023) Disponible en:
https://www.sanidad.gob.es/areas/calidadAsistencial/estrategias/enfermedadesRaras/docs/Informe_reer_reducido_2021.pdf
5. Informe ReeR 2022 Situación de las Enfermedades Raras en España. Noviembre 2022. (Consultado el 01/12/2023) Disponible en:
https://www.sanidad.gob.es/areas/calidadAsistencial/estrategias/enfermedadesRaras/docs/Informe_Epidemiologico_Anuual_2022_ReeR_ACCESIBLE.pdf
6. Informe ReeR 2023 Situación de las Enfermedades Raras en España. Diciembre 2023. (Consultado el 19/11/2024) Disponible en:
https://www.sanidad.gob.es/areas/alertasEmergenciasSanitarias/vigilancia/docs/InformeEpidemiologico_Anuual_2023_ACCESIBLE.pdf