

INFORME EPIDEMIOLOGICO ENFERMEDADES RARAS CASTILLA Y LEÓN 2025



Febrero 2026

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



**Junta de
Castilla y León**

GRUPO DE TRABAJO DEL RERCyL

UNIDAD CENTRAL DEL REGISTRO DE ENFERMEDADES RARAS DE CASTILLA Y LEÓN

Almudena Horcas de Frutos. Técnico Facultativo. Servicio de Alertas y Respuesta Rápida.

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

Ana Ordax Díez. Técnico. Servicio de Alertas y Respuesta Rápida.

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

Rufino Álamo Sanz. Jefe de Servicio de Alertas y Respuesta Rápida.

UNIDADES PERIFÉRICAS DEL REGISTRO DE ENFERMEDADES RARAS DE CASTILLA Y LEÓN

Sonia Méndez García, Sara Prieto Matesanz y M^a Pilar Martín Díaz. Servicio Territorial de Sanidad de Ávila.

Ana Alcade Velasco. Servicio Territorial de Sanidad de Burgos.

Aránzazu de la Fuente Sánchez, M^a del Carmen González Quintana y Mar Llamas Agua. Servicio Territorial de Sanidad de León.

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

Leandro Prieto Castillo. Servicio Territorial de Sanidad de Salamanca.

Noelia Álvarez Rodríguez. Servicio Territorial de Sanidad de Segovia.

Santiago Molinos García. Servicio Territorial de Sanidad de Soria.

Mario Cardaba Arranz y Luisa María González Soto. Servicio Territorial de Sanidad de Valladolid.

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



Valladolid, febrero 2026
Consejería de Sanidad,
Paseo Zorrilla, 1-47007 Valladolid

ÍNDICE

INTRODUCCIÓN	6
METODOLOGÍA	8
1. Definición de caso	8
2. Período de análisis	10
3. Indicadores	10
4. Base de datos	10
5. Análisis descriptivo	11
ENFERMEDADES RARAS ANALIZADAS	11
1. ANEMIA FALCIFORME Y ENFERMEDADES RELACIONADAS	12
2. ARTROGRIPOSIS MÚLTIPLE CONGÉNITA	15
3. ARTROGRIPOSIS MÚLTIPLE CONGÉNITA DISTAL	18
4. ATAXIA DE FRIEDREICH	19
5. ATROFIA MUSCULAR ESPINAL PROXIMAL	22
6. CIRROSIS BILIAR PRIMARIA	25
7. COMPLEJO ESCLEROSIS TUBEROSA	28
8. DEFICIENCIA DE GLUTARIL-COA DESHIDROGENASA	31
9. DISPLASIA RENAL	32
10. DISTROFIA MIOTÓNICA DE STEINERT	35
11. DISTROFIA MUSCULAR DE DUCHENNE Y BECKER	38
12. ENFERMEDAD DE ALMACENAMIENTO DE GLUCÓGENO POR DEFICIENCIA DE MALTASA ÁCIDA	41
13. ENFERMEDAD DE FABRY	42
14. ENFERMEDAD DE GAUCHER	45
15. ENFERMEDAD DE HUNTINGTON	48
16. ENFERMEDAD DE LA ORINA CON OLOR A JARABE DE ARCE	51
17. ENFERMEDAD DE NIEMANN-PICK	52
18. ENFERMEDAD DE RENDU-OSLER	53
19. ENFERMEDAD DE WILSON	56
20. ENFERMEDAD POR ANTICUERPOS ANTIMEMBRANA BASAL GLOMERULAR	59
21. ESCLEROSIS LATERAL AMIOTRÓFICA	62
22. FENILCETONURIA	65

23.	FIBROSIS QUÍSTICA	67
24.	GRUPO DE EPIDERMÓLISIS AMPOLLOSA HEREDITARIA.....	70
25.	HEMOFILIA A	73
26.	HIPOTIROIDISMO CONGÉNITO	76
27.	HOMOCISTINURIA POR DEFICIENCIA DE CISTATIONINA BETA-SINTASA.....	79
28.	MIASTENIA GRAVIS.....	80
29.	MUCOPOLISACARIDOSIS TIPO 2	83
30.	OSTEOGÉNESIS IMPERFECTA	84
31.	RETINOSIS PIGMENTARIA Y SÍNDROME DE USHER.....	87
32.	SÍNDROME DE ANGELMAN	90
33.	SÍNDROME DE BECKWITH-WIEDEMANN.....	93
34.	SÍNDROME DE MARFAN	94
35.	SÍNDROME DE PRADER-WILLI.....	97
36.	SÍNDROME DE WILLIAMS	100
37.	SÍNDROME X FRÁGIL.....	103
38.	TETRALOGÍA DE FALLOT	106
39.	TIROSINEMIA TIPO 1	109
40.	ATAXIA TELANGIECTASIA	110
41.	COLOBOMA DEL IRIS	111
42.	ENFERMEDAD DE ALMACENAMIENTO DE GLUCÓGENO POR DEFICIENCIA DE GLUCÓGENO FOSFORILASA MUSCULAR.....	112
43.	ENFERMEDAD DE ALMACENAMIENTO DE GLUCÓGENO POR DEFICIENCIA DE GLUCOSA-6-FOSFATASA	115
44.	ENFERMEDAD DE KAWASAKI	116
45.	ENFERMEDAD DE KRABBE.....	118
46.	HEMOFILIA B	119
47.	HEMOGLOBINURIA PAROXÍSTICA NOCTURNA.....	122
48.	HEMOGLOBINURIA PAROXÍSTICA POR FRÍO	125
49.	SÍNDROME 47, XYY	126
50.	SÍNDROME DE ALPORT	127
51.	SÍNDROME DE DELECCIÓN PARCIAL DEL BRAZO CORTO DEL CROMOSOMA 16. 130	
52.	SÍNDROME DE DELECCIÓN PARCIAL DEL BRAZO CORTO DEL CROMOSOMA 3 .. 132	

53.	SÍNDROME MICRODELECIÓN 15Q 11.2	133
54.	SÍNDROME MICRODELECIÓN 1Q 44.....	134
55.	SÍNDROME DE MONOSOMÍA 5P.....	135
56.	SÍNDROME DE RETT Y SÍNDROME DE RETT ATÍPICO	136
57.	SÍNDROME DE ROBINOW	139
58.	SÍNDROME DE TRISOMÍA 13	140
59.	SÍNDROME DE TRISOMÍA 18	141
60.	SÍNDROME DE TRISOMÍA X	142
61.	SÍNDROME DE TURNER	143
62.	SÍNDROME DE WOLF-HIRSCHHORN.....	146
ANÁLISIS GLOBAL DEL INFORME.....		147
ANEXO POBLACIONES		154
BIBLIOGRAFÍA		155

INTRODUCCIÓN

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

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

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

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

El Real Decreto 1091/2015, de 4 de diciembre, publicado en el Boletín Oficial del Estado el 24 de diciembre del 2015, crea y regula el Registro Estatal de Enfermedades Raras (ReeR)⁵. La periodicidad con la que se remite la información al ReeR es anual, con los datos de los casos desde el año 2010 hasta dos años antes del envío, de aquellas enfermedades que han sido seleccionadas cada año para enviar.

La recogida de información de las enfermedades raras, presenta gran dificultad, lo que genera una compleja labor de registro para proporcionar información fiable, individualizada, clara y actualizada. Sin embargo, tal como declara el consorcio internacional sobre enfermedades raras (EERR) Orphanet⁶:

*“Las enfermedades raras son minoritarias,
pero sus pacientes numerosos”
Orphanet*

Bajo este espíritu, el RERCyL ha realizado una importante labor durante el año 2025 en la actualización de las enfermedades recogidas sistemáticamente y en la incorporación de 8 nuevas entidades en el presente Informe.

En el actual informe se incluye un estudio epidemiológico descriptivo sobre el estado de las enfermedades raras incluidas en el ReeR y de aquellas que han sido seleccionadas para su validación durante el año 2025 como objetivo autonómico del RERCyL.

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

Los datos presentados muestran la prevalencia de las enfermedades analizadas a 31 de diciembre de 2023, presentando así este informe un periodo de tiempo analizado análogo al del ReeR.

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

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

En los datos de prevalencia, se realiza la comparación con los datos aportados por Orphanet^{6,7} que es considerado el principal recurso a nivel europeo en el ámbito de las enfermedades raras.

Los objetivos de este informe son:

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

METODOLOGÍA

1. Definición de caso

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

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

1.1. Criterios relativos a la persona:

- Tener su residencia habitual en Castilla y León en el momento de la presentación de los datos (31 de diciembre de 2023). Para establecer este criterio se considera la residencia que figura en la Tarjeta Sanitaria de Castilla y León y además se revisa mediante variables internas del RERCyL creadas a tal efecto.
- Estar vivo o que su fecha de fallecimiento sea posterior al 31 de diciembre de 2023*.
**Para este último supuesto se comprueba su fecha de fallecimiento para incluir la información de los casos con deceso posterior al 31 de diciembre de 2023. Es decir, se recuperan los casos fallecidos que estaban vivos en la fecha de prevalencia analizada.*

1.2 Criterios relativos a la enfermedad:

- Haber sido diagnosticada de alguna de las enfermedades raras vigiladas en Castilla y León agrupadas en las siguientes entidades clínicas y en el año que se muestra en la tabla 1.

Según el nivel de granularidad o especificidad del diagnóstico, y siguiendo la terminología de Orphanet, se consideran tres niveles de clasificación: Grupo de trastornos, trastorno y subtipo de trastorno.

Las enfermedades raras vigiladas en la comunidad incluyen 22 grupos de trastornos, 158 trastornos y 96 subtipos, que se agrupan en las siguientes entidades clínicas recogidas en la siguiente tabla 1:

Tabla 1. Enfermedades Raras vigiladas en Castilla y León *. RERCyL. Año 2025.

N.º	Enfermedad	ReeR	RERCyL
1	Anemia falciforme y enfermedades relacionadas		
2	Artrogriposis múltiple congénita		
3	Artrogriposis múltiple congénita distal		
4	Ataxia de Friedreich		
5	Atrofia muscular espinal proximal		
6	Cirrosis biliar primaria		
7	Complejo esclerosis tuberosa		
8	Deficiencia de glutaril-coa deshidrogenasa		
9	Displasia renal		
10	Distrofia miotónica de Steinert		

11	Distrofia muscular de Duchenne y Becker		
12	Enfermedad de almacenamiento de glucógeno por deficiencia de maltasa ácida		
13	Enfermedad de Fabry		
14	Enfermedad de Gaucher		
15	Enfermedad de Huntington		
16	Enfermedad de la orina con olor a jarabe de arce		
17	Enfermedad de Niemann-Pick		
18	Enfermedad de Rendu- Osler		
19	Enfermedad de Wilson		
20	Enfermedad por anticuerpos antimembrana basal glomerular		
21	Esclerosis lateral amiotrófica		
22	Fenilcetonuria		
23	Fibrosis quística		
24	Grupo de epidermólisis ampollosa hereditaria		
25	Hemofilia A		
26	Hipotiroidismo congénito		
27	Homocistinuria por deficiencia de cistationina beta-sintasa		
28	Miastenia gravis		
29	Mucopolisacáridos tipo 2		
30	Osteogénesis imperfecta		
31	Retinosis pigmentaria y Síndrome de Usher		
32	Síndrome de Angelman		
33	Síndrome de Beckwith-Wiedemann		
34	Síndrome de Marfan		
35	Síndrome de Prader-Willi		
36	Síndrome de Williams		
37	Síndrome X frágil		
38	Tetralogía de Fallot		
39	Tirosinemia tipo 1		
40	Ataxia telangiectasia		
41	Coloboma del iris		
42	Enfermedad de almacenamiento de glucógeno por deficiencia de glucógeno fosforilasa muscular		
43	Enfermedad de almacenamiento de glucógeno por deficiencia de glucosa-6-fosfatasa		
44	Enfermedad de Kawasaki		
45	Enfermedad de Krabbe		
46	Hemofilia B		
47	Hemoglobinuria paroxística nocturna		
48	Hemoglobinuria paroxística por frío		
49	Síndrome 47, XYY		
50	Síndrome de Alport		
51	Síndrome de delección parcial del brazo corto del cromosoma 16		
52	Síndrome de delección parcial del brazo corto del cromosoma 3		

53	Síndrome de microdeleción 15q11.2		
54	Síndrome de microdeleción 1q44		
55	Síndrome de monosomía 5p		
56	Síndrome de Rett y Síndrome de Rett atípico		
57	Síndrome de Robinow		
58	Síndrome de trisomía 13		
59	Síndrome de trisomía 18		
60	Síndrome de trisomía X		
61	Síndrome de Turner		
62	Síndrome de Wolf- Hirschhorn		

*39 EERR en verde las vigiladas ReeR y 23 EERR en azul vigiladas en CyL.

1.3 Criterios relativos a la validación:

- Las fuentes de captación del registro comprendieron: el Conjunto Mínimo Básico de Datos (CMBD), Registro de enfermedad renal crónica y trasplante de Castilla y León, Registro de cribado Neonatal/ Metabolopatías (ENCO), Datos de Historia clínica electrónica de atención primaria (MedoraCyL), Bases de datos de Medicamentos Huérfanos, Registro de mortalidad, Registros llevados a cabo por investigadores en EERR (DIERCyL: Unidad de diagnóstico de enfermedades raras pediátrica de Castilla y León) y casos aportados por el ReeR.
- Presentar un estado validado, es decir, como ya se ha referido, validación del diagnóstico por parte de un técnico del RERCyL mediante consulta de historia clínica, fórmula mayoritaria en Castilla y León, por notificación de un clínico, por envío del caso desde un registro validado o por cumplir los criterios específicos para cada enfermedad en la ficha de validación. En consonancia con los criterios del ReeR, se excluyen los casos dudosos y probables, considerando únicamente como casos aquellos con diagnóstico certero.

2. Período de análisis

El período comprende del 1 de enero de 2010 al 31 de diciembre de 2023.

3. Indicadores

Se presentan los siguientes indicadores:

- Número de casos registrados vivos a 31 de diciembre de 2023 y fallecidos por cualquier causa durante el periodo de 2010 a 2023.
- Prevalencia puntual registrada a 31 de diciembre de 2023 por enfermedad rara por 10.000 habitantes.

4. Base de datos

Los datos se extraen del Sistema de Información del RERCyL (denominado ENRA-Enfermedades Raras). Sobre esta base de datos se realiza el análisis de los datos aplicando los criterios de inclusión y exclusión. Se han incluido los casos con fecha de captación menor de 01/01/2024 y

aquellos casos captados posteriormente a esa fecha pero que la fecha de diagnóstico estaba cumplimentada y era anterior o igual a 31/12/2023.

5. Análisis descriptivo

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

Se describen los casos prevalentes por fuentes de captación, subtipo de enfermedad y base diagnóstica, en el caso de que estas últimas se encuentren cumplimentadas, como otras características de interés.

La distribución de los casos fallecidos entre el 1 de enero de 2010 y el 31 de diciembre de 2023 se realiza considerando su fecha de defunción, por tanto, aquellos registros en los que no se indica dicha fecha se asumen como vivos en este informe.

Se calcula la prevalencia puntual por cada 10.000 habitantes por enfermedad, sexo, grupo de edad y provincia de residencia. Para este cálculo se ha tenido en cuenta el número absoluto de casos registrados vivos a 31 de diciembre de 2023 y se han utilizado como denominadores la estadística continua de población con los datos de población a 1 de enero del año siguiente del Instituto Nacional de Estadística (INE) (Anexo).

Se muestran los datos de prevalencia obtenidos junto con los datos mostrados por Orphanet (a nivel mundial o europeo).

ENFERMEDADES RARAS ANALIZADAS

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

1. ANEMIA FALCIFORME Y ENFERMEDADES RELACIONADAS

CÓDIGO CIE-10-ES: D57.0 (D57.00, D57.00, D57.02, D57.03, D57.09), D57.1, D57.4 (D57.40, D57.41, D57.411, D57.412, D57.413, D57.418, D57.419, D57.42, D57.43, D57.431, D57.432, D57.433, D57.438, D57.439, D57.44, D57.45, D57.451, D57.452, D57.453, D57.458, D57.459), D57.2 (D57.20, D57.21, D57.211, D57.212, D57.213, D57.218, D57.219), D57.8 (D57.80, D57.81, D57.811, D57.812, D57.813, D57.818, D57.819)

CÓDIGO ORPHA: 232, 275752, 251359, 251365, 251370, 251375, 251380

CÓDIGO SNOMED CT: 127040003, 417357006, 127041004, 35434009, 25472008, 47024008, 7838254003

ENVÍO REER: SÍ

La anemia falciforme (AF) es una forma grave de la enfermedad de células falciformes causada por el gen de la hemoglobina falciforme (HbS) en homocigosis y que se manifiesta de forma aguda con anemia grave, susceptibilidad a infecciones bacterianas graves y accidentes vaso oclusivos isquémicos. Los síndromes de AF-enfermedad de la hemoglobina C, AF-enfermedad de la hemoglobina D, AF-enfermedad de la hemoglobina E y AF-beta talasemia son hemoglobinopatías causadas por el gen de la HbS en heterocigosis compuesta con alguno de los genes de las otras hemoglobinas anómalas, con un curso clínico similar en mayor o menor medida al de la AF. (Fuente: Orphanet).

1.1 CASOS Y TASA POR 10.000 HABITANTES.

Tabla 2. N.º de casos y tasa de prevalencia por sexos de Anemia falciforme y enfermedades relacionadas. Año 2023. Castilla y León.

Sexo	Casos	Tasa por 10 ⁴ habitantes
Hombre	28	0,24
Mujer	29	0,24
Total	57	0,24

Prevalencia en Castilla y León: 0,24 casos por 10.000 habitantes. La prevalencia según Orphanet es superior a la registrada en Castilla y León.

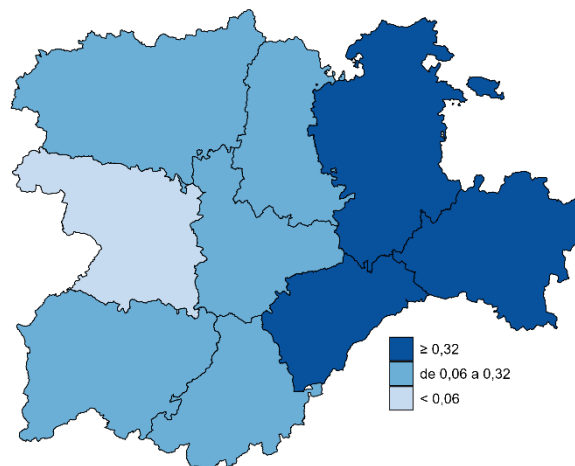
1.2 CASOS TOTALES POR SEXO Y PROVINCIA.

Tabla 3. N.º de casos y tasa de prevalencia por sexos y provincia Anemia falciforme y enfermedades relacionadas. Año 2023. Castilla y León.

<i>Provincia</i>	<i>Hombres</i>	<i>Mujeres</i>	<i>Total</i>	<i>Tasa por 10⁴ habitantes</i>
ÁVILA	0	2	2	0,12
BURGOS	7	6	13	0,36
LEÓN	3	3	6	0,13
PALENCIA	1	2	3	0,19
SALAMANCA	2	2	4	0,12
SEGOVIA	5	4	9	0,57
SORIA	1	4	5	0,56
VALLADOLID	9	6	15	0,29
ZAMORA	0	0	0	0,00
CASTILLA Y LEÓN	28	29	57	0,24

1.3 MAPA DE TASAS POR PROVINCIA.

Mapa 1. Tasa de prevalencia por provincias Anemia falciforme y enfermedades relacionadas. Año 2023. Castilla y León.



1.4 CASOS TOTALES POR GRUPO DE EDAD.

Tabla 4. N.º de casos y tasa de prevalencia por sexos y grupo de edad. Anemia falciforme y enfermedades relacionadas. Año 2023. Castilla y León.

<i>Grupo de edad</i>	<i>Hombres</i>	<i>Mujeres</i>	<i>Total</i>	<i>Tasa por 10⁴ habitantes</i>
0-14	13	6	19	0,72
15-29	8	12	20	0,61
30-44	3	7	10	0,25
45-59	3	3	6	0,11
60-74	1	1	2	0,04
≥ 75	0	0	0	0,00
TOTAL	28	29	57	0,24

1.5 FALLECIDOS

No hay ningún caso registrado fallecido para esta entidad para el periodo de estudio 2010-2023.

1.6 OTRAS CARACTERÍSTICAS DE INTERÉS

Con relación a las fuentes de captación, en un 73,7% de los casos constaba CMBD como una de las fuentes.

2. ARTROGRIPOSIS MÚLTIPLE CONGÉNITA

CÓDIGO CIE-10-ES: Q79.8, Q74.3, Q87.89, Q87.8, Q89.7, Q68.8, Q87.2, Q87.0
 CÓDIGO ORPHA: 488586, 1150, 1037, 319332, 994, 664923, 498693, 2697, 53696, 294965, 1149, 294060, 2990, 294963, 1300, 2460
 CÓDIGO SNOMED CT: 1264194006, 720514008, 205402004, 764812008, 715316005, 401138005, 1251451005, 720513002, 715565004, 702447002, 205819008, 80773006, 66783006, 718222000, 719845008, NA
 ENVÍO REER: SÍ

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 (pterigium), así como una apariencia facial característica y una variedad de otras anomalías congénitas. El Síndrome de contractura congénita letal es un grupo poco frecuente de síndromes de Artrogriposis caracterizado por acinesia fetal, múltiples contracturas congénitas, degeneración de las células del cuerno anterior, atrofia del músculo esquelético y otros rasgos, en función del subtipo (todos los tipos son letales en el periodo fetal o neonatal). (Fuente: Orphanet)

2.1 CASOS Y TASA POR 10.000 HABITANTES.

Tabla 5. N.º de casos y tasa de prevalencia por sexos de Artrogriposis Múltiple Congénita. Año 2023. Castilla y León.

Sexo	Casos	Tasa por 10 ⁴ habitantes
Hombre	10	0,08
Mujer	8	0,07
Total	18	0,08

Prevalencia en Castilla y León: 0,08 casos por 10.000 habitantes. Según Orphanet la prevalencia de esta entidad es desconocida.

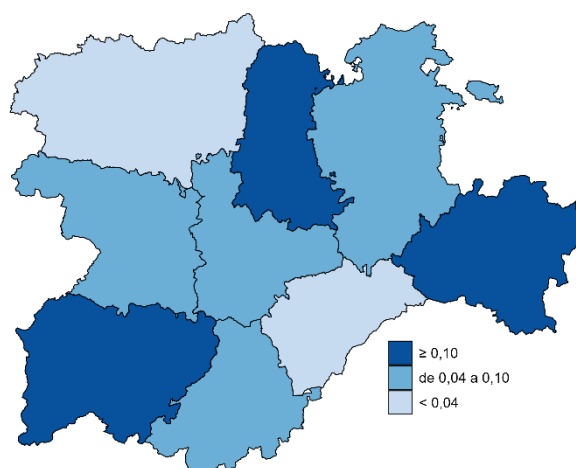
2.2 CASOS TOTALES POR SEXO Y PROVINCIA.

Tabla 6. N.º de casos y tasa de prevalencia por sexos y provincia. Artrogriposis Múltiple Congénita. Año 2023. Castilla y León.

Provincia	Hombres	Mujeres	Total	Tasa por 10 ⁴ habitantes
ÁVILA	0	1	1	0,06
BURGOS	2	1	3	0,08
LEÓN	1	0	1	0,02
PALENCIA	1	1	2	0,13
SALAMANCA	3	2	5	0,15
SEGOVIA	0	0	0	0,00
SORIA	2	0	2	0,22
VALLADOLID	1	2	3	0,06
ZAMORA	0	1	1	0,06
CASTILLA Y LEÓN	10	8	18	0,08

2.3 MAPA DE TASAS POR PROVINCIA.

Mapa 2. Tasa de prevalencia por provincias. Artrogriposis Múltiple Congénita. Año 2023. Castilla y León.



2.4 OS TOTALES POR GRUPO DE EDAD.

Tabla 7. N.º de casos y tasa de prevalencia por sexos y grupo de edad. Artrogriposis Múltiple Congénita. Año 2023. Castilla y León.

Grupo de edad	Hombres	Mujeres	Total	Tasa por 10 ⁴ habitantes
0-14	2	1	3	0,11
15-29	3	2	5	0,15
30-44	0	5	5	0,12
45-59	3	0	3	0,05
60-74	2	0	2	0,04
≥ 75	0	0	0	0,00
TOTAL	10	8	18	0,08

2.5 FALLECIDOS

Tabla 8. N.º de casos fallecidos por sexo y grupo de edad de fallecimiento.
Artrogriposis múltiple congénita. Año 2010- 2023. Castilla y León.

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

Tabla 9. N.º de casos fallecidos por provincia de residencia. Artrogriposis múltiple congénita. Año 2010- 2023. Castilla y León.

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

2.6 OTRAS CARACTERÍSTICAS DE INTERÉS

Con relación a las fuentes de captación, un 88,9% de los casos fueron captados por CMBD. En los que constaba la base diagnóstica (61,1%) todos tenían cumplimentado como criterio diagnóstico el clínico.

3. ARTROGRIPOSIS MÚLTIPLE CONGÉNITA DISTAL

CÓDIGO CIE-10-ES: Q68.8, Q87.0, Q74.8

CÓDIGO ORPHA: 97120, 115, 1146, 251515, 329457, 1144, 1154, 3200, 65720, 562528, 2840, 2053, 376, 65743, 1147, 3377

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

ENVÍO REER: SÍ

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

3.1 DESCRIPCIÓN DE LOS CASOS

En nuestra comunidad contamos con **8 casos** de esta entidad con las siguientes características:

N.º de casos	Edad (años)	Sexo
8	0,5,6,7,10,16,27,51	Hombres (5); Mujeres (3)

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

3.2 DESCRIPCIÓN DE LOS FALLECIDOS

No hay ningún caso registrado fallecido para esta entidad en el periodo de estudio.

4. ATAXIA DE FRIEDREICH

CÓDIGO CIE-10-ES: G11.1, G11.11

CÓDIGO ORPHA: 95

CÓDIGO SNOMED CT: 10394003

ENVÍO REER: SÍ

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

4.1 CASOS Y TASA POR 10.000 HABITANTES

Tabla 10. N.º de casos y tasa de prevalencia por sexos. Ataxia de Friedreich. Año 2023. Castilla y León.

Sexo	Casos	Tasa por 10 ⁴ habitantes
Hombre	24	0,20
Mujer	23	0,19
Total	47	0,20

Prevalencia en Castilla y León: 0,20 casos por 10.000 habitantes. La prevalencia obtenida en Castilla y León se encuentra dentro del rango propuesto por Orphanet.

4.2 CASOS TOTALES POR SEXO Y PROVINCIA.

Tabla 11. N.º de casos y tasa de prevalencia por sexos y provincia. Ataxia de Friedreich. Año 2023. Castilla y León.

Provincia	Hombres	Mujeres	Total	Tasa por 10 ⁴ habitantes
ÁVILA	1	5	6	0,37
BURGOS	2	2	4	0,11
LEÓN	7	8	15	0,33
PALENCIA	2	0	2	0,13
SALAMANCA	3	3	6	0,18
SEGOVIA	1	1	2	0,13
SORIA	1	0	1	0,11
VALLADOLID	5	3	8	0,15
ZAMORA	2	1	3	0,18
CASTILLA Y LEÓN	24	23	47	0,20

Tabla 14. N.º de casos fallecidos por provincia de residencia. Ataxia de Friedreich. Año 2010- 2023. Castilla y León.

<i>Provincia</i>	<i>Hombres</i>	<i>Mujeres</i>	<i>Total</i>
AVILA	0	1	1
BURGOS	1	1	2
LEON	7	8	15
PALENCIA	0	0	0
SALAMANCA	2	3	5
SEGOVIA	0	0	0
SORIA	1	0	1
VALLADOLID	0	2	2
ZAMORA	0	0	0
CASTILLA Y LEÓN	11	15	26

4.6 OTRAS CARACTERÍSTICAS DE INTERÉS

Entre las fuentes de captación, en un 72,3% de los casos figuraba MedoraCyL como una de las fuentes de información.

5. ATROFIA MUSCULAR ESPINAL PROXIMAL

CÓDIGO CIE-10-ES: G12.0, G12.1

CÓDIGO ORPHA: 70, 83330, 83418, 83419, 83420

CÓDIGO SNOMED CT: 64383006, 128212001, 54280009, 85505000, NA

ENVÍO REER: SÍ

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

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

5.1 CASOS Y TASA POR 10.000 HABITANTES.

Tabla 15. N.º de casos y tasa de prevalencia por sexos. Atrofia Muscular Espinal Proximal. Año 2023. Castilla y León.

Sexo	Casos	Tasa por 10 ⁴ habitantes
Hombre	22	0,19
Mujer	20	0,16
Total	42	0,18

Prevalencia en Castilla y León: 0,18 casos por 10.000 habitantes. La prevalencia propuesta por Orphanet incluye un rango dentro del cual se encuentra la obtenida en Castilla y León.

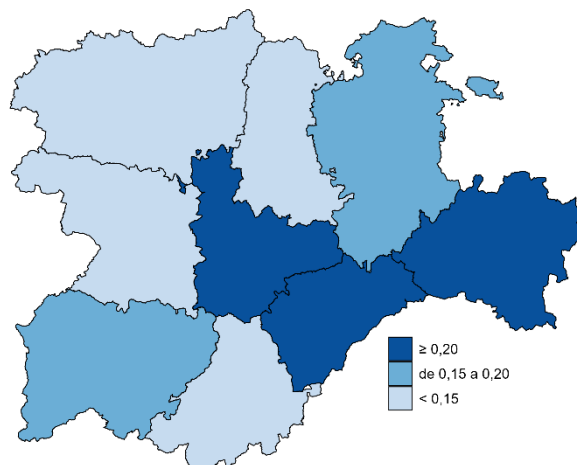
5.2 CASOS TOTALES POR SEXO Y PROVINCIA.

Tabla 16. N.º de casos y tasa de prevalencia por sexos y provincia. Atrofia Muscular Espinal Proximal. Año 2023. Castilla y León.

Provincia	Hombres	Mujeres	Total	Tasa por 10 ⁴ habitantes
ÁVILA	1	0	1	0,06
BURGOS	3	4	7	0,19
LEÓN	3	3	6	0,13
PALENCIA	0	2	2	0,13
SALAMANCA	4	2	6	0,18
SEGOVIA	2	2	4	0,26
SORIA	2	0	2	0,22
VALLADOLID	7	5	12	0,23
ZAMORA	0	2	2	0,12
CASTILLA Y LEÓN	22	20	42	0,18

5.3 MAPA DE TASAS POR PROVINCIA.

Mapa 4. Tasa de prevalencia por provincias. Atrofia Muscular Espinal Proximal. Año 2023. Castilla y León.



5.4 CASOS TOTALES POR GRUPO DE EDAD Y SEXO.

Tabla 17. N.º de casos y tasa de prevalencia por sexos y grupo de edad. Atrofia Muscular Espinal Proximal. Año 2023. Castilla y León.

Grupo de edad	Hombres	Mujeres	Total	Tasa por 10 ⁴ habitantes
0-14	6	7	13	0,49
15-29	5	6	11	0,34
30-44	2	0	2	0,05
45-59	5	5	10	0,18
60-74	2	2	4	0,08
≥ 75	2	0	2	0,06
TOTAL	22	20	42	0,18

5.5 FALLECIDOS

Tabla 18. N.º de casos fallecidos por sexo y grupo de edad de fallecimiento. Atrofia Muscular Espinal Proximal. Año 2010-2023. Castilla y León.

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

Tabla 19. N.º de casos fallecidos por provincia de residencia. Atrofia Muscular Espinal Proximal. Año 2010-2023. Castilla y León.

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

5.6 OTRAS CARACTERÍSTICAS DE INTERÉS

Tabla 20. Distribución por subtipo de enfermedad. Atrofia Muscular Espinal Proximal. Año 2023. Castilla y León.

SUBTIPO	NÚMERO DE CASOS
AME TIPO I	13
AME TIPO II	16
AME TIPO III	12
AME TIPO IV	0

Con relación a las fuentes de captación, en un 92,9% de los casos constaba CMBD.

6. CIRROSIS BILIAR PRIMARIA

CÓDIGO CIE-10-ES: K74.3

CÓDIGO ORPHA: 186

CÓDIGO SNOMED CT: 31712002

ENVÍO REER: SÍ

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

6.1 CASOS Y TASA POR 10.000 HABITANTES

Tabla 21. N.º de casos y tasa de prevalencia por sexos. Cirrosis Biliar Primaria. Año 2023. Castilla y León.

Sexo	Casos	Tasa por 10 ⁴ habitantes
Hombre	121	1,03
Mujer	825	6,79
Total	946	3,96

Prevalencia en Castilla y León: 3,96 casos por 10.000 habitantes. La prevalencia obtenida en Castilla y León se encuentra dentro del rango propuesto por Orphanet. La prevalencia obtenida en mujeres es de 6,79 por cada 10.000 habitantes, superior a la propuesta para esta enfermedad para ambos sexos, pero se trata de una entidad que afecta predominante a mujeres.

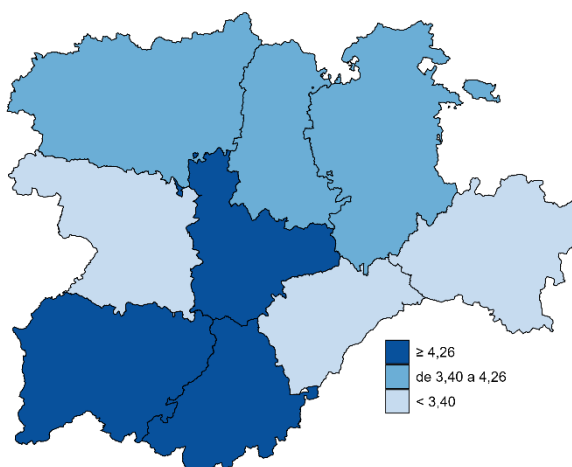
6.2 CASOS TOTALES POR SEXO Y PROVINCIA.

Tabla 22. N.º de casos y tasa de prevalencia por sexos y provincia. Cirrosis Biliar Primaria. Año 2023. Castilla y León.

Provincia	Hombres	Mujeres	Total	Tasa por 10 ⁴ habitantes
ÁVILA	17	53	70	4,36
BURGOS	20	123	143	3,98
LEÓN	25	161	186	4,15
PALENCIA	4	56	60	3,80
SALAMANCA	19	128	147	4,49
SEGOVIA	4	38	42	2,68
SORIA	3	24	27	3,00
VALLADOLID	24	207	231	4,40
ZAMORA	5	35	40	2,41
CASTILLA Y LEÓN	121	825	946	3,96

6.3 MAPA DE TASAS POR PROVINCIA.

Mapa 5. Tasa de prevalencia. Cirrosis Biliar Primaria. Año 2023. Castilla y León.



6.4 CASOS TOTALES POR GRUPO DE EDAD Y SEXO.

Tabla 23. N.º de casos y tasa de prevalencia por sexos y grupo de edad. Cirrosis Biliar Primaria. Año 2023. Castilla y León.

<i>Grupo de edad</i>	<i>Hombres</i>	<i>Mujeres</i>	<i>Total</i>	<i>Tasa por 10⁴ habitantes</i>
0-14	0	0	0	0,00
15-29	1	1	2	0,06
30-44	8	36	44	1,09
45-59	16	231	247	4,36
60-74	54	303	357	7,31
≥ 75	42	254	296	8,66
TOTAL	121	825	946	3,96

6.5 FALLECIDOS

Tabla 24. N.º de casos fallecidos por sexo y grupo de edad de fallecimiento. Cirrosis Biliar Primaria. Año 2010-2023. Castilla y León.

<i>Grupo de edad</i>	<i>Hombres</i>	<i>Mujeres</i>	<i>Total</i>
0 a 14	0	0	0
15 a 29	0	0	0
30 a 44	0	1	1
45 a 59	3	10	13
60 a 74	8	50	58
≥ 75	35	161	196
TOTAL	46	222	268

**Tabla 25. N.º de casos fallecidos por provincia de residencia. Cirrosis Biliar Primaria.
Año 2010-2023. Castilla y León.**

<i>Provincia</i>	<i>Hombres</i>	<i>Mujeres</i>	<i>Total</i>
AVILA	2	18	20
BURGOS	5	22	27
LEON	11	57	68
PALENCIA	4	14	18
SALAMANCA	12	45	57
SEGOVIA	2	6	8
SORIA	1	4	5
VALLADOLID	8	39	47
ZAMORA	1	17	18
CASTILLA Y LEÓN	46	222	268

6.6 OTRAS CARACTERÍSTICAS DE INTERÉS

Entre las fuentes de captación, en un 84,9% de los casos constaba MedoraCyL y en un 28,3% de los casos MedoraCyL y CMBD.

7. COMPLEJO ESCLEROSIS TUBEROSA

CÓDIGO CIE-10-ES: Q85.1

CÓDIGO ORPHA: 805

CÓDIGO SNOMED CT: 7199000

ENVÍO REER: SÍ

El Complejo esclerosis tuberosa (CET) es un trastorno neurocutáneo poco frecuente caracterizado por hamartomas multisistémicos que afectan mayoritariamente a la piel, cerebro, riñones, pulmones, ojos y corazón y asociado con manifestaciones neuropsiquiátricas. La alteración genética se debe a mutaciones en los genes TSC1 (9q34) o TSC2 (16p13.3). La herencia es autosómica dominante. Dos tercios de los individuos afectados tienen CET como resultado de una variante patogénica de novo. (*Fuente: Orphanet*).

7.1 CASOS Y TASA POR 10.000 HABITANTES.

Tabla 26. N.º de casos y tasa de prevalencia por sexos. Complejo Esclerosis Tuberosa. Año 2023. Castilla y León.

Sexo	Casos	Tasa por 10 ⁴ habitantes
Hombre	68	0,58
Mujer	51	0,42
Total	119	0,50

Prevalencia en Castilla y León: 0,5 casos por 10.000 habitantes. La prevalencia obtenida se encuentra del rango propuesto por Orphanet.

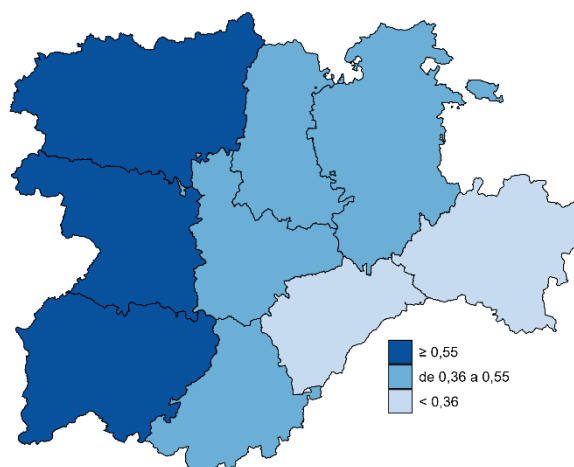
7.2 CASOS TOTALES POR SEXO Y PROVINCIA.

Tabla 27. N.º de casos y tasa de prevalencia por sexos y provincia. Complejo Esclerosis Tuberosa. Año 2023. Castilla y León.

Provincia	Hombres	Mujeres	Total	Tasa por 10 ⁴ habitantes
ÁVILA	3	4	7	0,44
BURGOS	9	6	15	0,42
LEÓN	18	12	30	0,67
PALENCIA	4	4	8	0,51
SALAMANCA	12	8	20	0,61
SEGOVIA	3	2	5	0,32
SORIA	2	1	3	0,33
VALLADOLID	12	9	21	0,40
ZAMORA	5	5	10	0,60
CASTILLA Y LEÓN	68	51	119	0,50

7.3 MAPA DE TASAS POR PROVINCIA.

Mapa 6. Tasa de prevalencia por provincias. Complejo Esclerosis Tuberosa. Año 2023.
Castilla y León.



7.4 CASOS TOTALES POR GRUPO DE EDAD.

Tabla 28. N.º de casos y tasa de prevalencia por sexos y grupo de edad de Complejo Esclerosis Tuberosa. Año 2023. Castilla y León.

<i>Grupo de edad</i>	<i>Hombres</i>	<i>Mujeres</i>	<i>Total</i>	<i>Tasa por 10⁴ habitantes</i>
0-14	8	5	13	0,49
15-29	10	10	20	0,61
30-44	19	12	31	0,77
45-59	21	20	41	0,72
60-74	9	3	12	0,25
≥ 75	1	1	2	0,06
TOTAL	68	51	119	0,50

7.5 FALLECIDOS

Tabla 29. N.º de casos fallecidos por sexo y grupo de edad de fallecimiento. Complejo Esclerosis Tuberosa. Año 2010-2023. Castilla y León.

<i>Grupo de edad</i>	<i>Hombres</i>	<i>Mujeres</i>	<i>Total</i>
0 a 14	0	0	0
15 a 29	2	0	2
30 a 44	0	1	1
45 a 59	0	3	3
60 a 74	0	2	2
≥ 75	3	1	4
TOTAL	5	7	12

Tabla 30. N.º de casos fallecidos por provincia de residencia. Complejo Esclerosis Tuberosa. Año 2010-2023. Castilla y León.

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

7.6 OTRAS CARACTERÍSTICAS DE INTERÉS

Con relación a las fuentes de captación, en un 77,3% de los casos constaba MedoraCyL y en un 37% CMBD y MedoraCyL.

8. DEFICIENCIA DE GLUTARIL-COA DESHIDROGENASA

CÓDIGO CIE-10-ES: E72.3

CÓDIGO ORPHA: 25

CÓDIGO SNOMED CT: 360416003

ENVÍO REER: SÍ

El déficit de glutaril-CoA deshidrogenasa o Acidemia glutárica tipo 1 es un trastorno neurometabólico autosómico recesivo que se caracteriza clínicamente por crisis encefalopáticas que dan lugar a lesiones estriatales y trastornos del movimiento discinéticos distónicos graves. Los neonatos son en su mayoría asintomáticos, aunque el 75% presenta macrocefalia y posiblemente hipotonía e irritabilidad. 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. 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. (*Fuente: Orphanet*).

8.1 DESCRIPCIÓN DE LOS CASOS.

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

N.º de casos	Edad (años)	Sexo
5	0,2,4,6,10	Hombres (5)

Prevalencia en Castilla y León: 0,02 casos por 10.000 habitantes. La prevalencia de esta entidad en Orphanet es desconocida.

8.2 DESCRIPCIÓN DE LOS FALLECIDOS

No hay ningún caso registrado fallecido para esta entidad en el periodo de estudio.

9. DISPLASIA RENAL

CÓDIGO CIE-10-ES: Q61.4

CÓDIGO ORPHA: 93108, 93173, 97364, 1851, 97363, 93172

CÓDIGO SNOMED CT: 204949001, 204950001, 717749002, 737562008, 34601000122101, 1187460003, 34591000122107, 765776001, 765775002

ENVÍO REER: SÍ

La displasia renal es una malformación renal poco frecuente debido a un desarrollo anómalo de los riñones que deriva en una malformación de la arquitectura histológica del riñón y a la presencia de tejido embriológico. La displasia renal puede ser uni o bilateral, segmentaria y de gravedad variable. La etiología es multifactorial. (*Fuente: Orphanet*)

9.1 CASOS Y TASA POR 10.000 HABITANTES.

Tabla 31. N.º de casos y tasa de prevalencia por sexos de Displasia Renal. Año 2023. Castilla y León.

Sexo	Casos	Tasa por 10 ⁴ habitantes
Hombre	47	0,40
Mujer	32	0,26
Total	79	0,33

Prevalencia en Castilla y León: 0,33 casos por 10.000 habitantes. La prevalencia según Orphanet es desconocida, pero nuestros datos son similares a los presentados por otras CCAA de población similar.

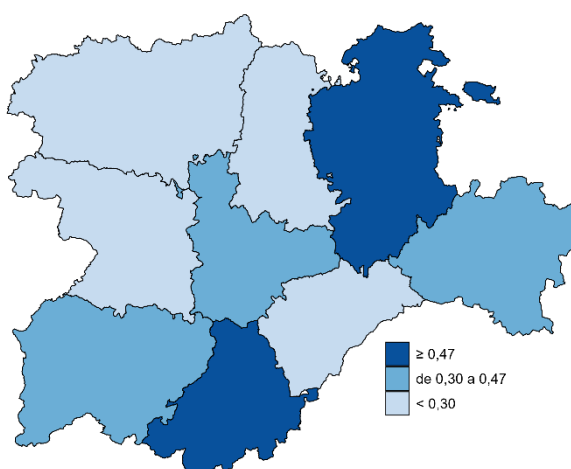
9.2 CASOS TOTALES POR SEXO Y PROVINCIA.

Tabla 32. N.º de casos y tasa de prevalencia por sexos y provincia Displasia Renal. Año 2023. Castilla y León.

Provincia	Hombres	Mujeres	Total	Tasa por 10 ⁴ habitantes
ÁVILA	7	3	10	0,62
BURGOS	8	10	18	0,50
LEÓN	3	4	7	0,16
PALENCIA	1	0	1	0,06
SALAMANCA	9	4	13	0,40
SEGOVIA	3	1	4	0,26
SORIA	3	1	4	0,44
VALLADOLID	11	7	18	0,34
ZAMORA	2	2	4	0,24
CASTILLA Y LEÓN	47	32	79	0,33

9.3 MAPA DE TASAS POR PROVINCIA.

Mapa 7. Tasa de prevalencia por provincias. Displasia Renal. Año 2023. Castilla y León.



9.4 CASOS TOTALES POR GRUPO DE EDAD.

Tabla 33. N.º de casos y tasa de prevalencia por sexos y grupo de edad de Displasia Renal. Año 2023. Castilla y León.

<i>Grupo de edad</i>	<i>Hombres</i>	<i>Mujeres</i>	<i>Total</i>	<i>Tasa por 10⁴ habitantes</i>
0-14	30	20	50	1,89
15-29	10	9	19	0,58
30-44	3	2	5	0,12
45-59	0	0	0	0,00
60-74	0	1	1	0,02
≥ 75	4	0	4	0,12
TOTAL	47	32	79	0,33

9.5 FALLECIDOS

Tabla 34. N.º de casos fallecidos por sexo y grupo de edad de fallecimiento. Displasia Renal. Año 2010-2023. Castilla y León.

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

Tabla 35. N.º de casos fallecidos por provincia de residencia. Displasia Renal. Año 2010-2023. Castilla y León.

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

9.6 OTRAS CARACTERÍSTICAS DE INTERÉS

Entre las fuentes de captación, en un 79,7% de los casos constaba CMBD. En los casos en los que se encontraba cumplimentada la base diagnóstica (83,5%), en el 84,8% la prueba de imagen constaba como una de las pruebas diagnósticas.

10.DISTROFIA MIOTÓNICA DE STEINERT

CÓDIGO CIE-10-ES: G71.11

CÓDIGO ORPHA: 273, 589821, 589830, 589824, 589827, 589833

CÓDIGO SNOMED CT: 77956009, NA

ENVÍO REER: SÍ

La enfermedad de Steinert, también conocida como distrofia miotónica de tipo 1, es un trastorno multisistémico poco frecuente de origen genético autosómico dominante, debido a una expansión anómala del triplete CTG del gen DMPK (19q13.3). Actualmente se reconocen cinco formas: congénita, de primera infancia, juvenil, de inicio en la edad adulta y de inicio tardío. Se caracteriza por una amplia gama de manifestaciones musculares (debilidad muscular, miotonía, cataratas de inicio temprano (antes de los 50 años) y manifestaciones sistémicas (cerebral, endocrina, cardíaca, del tubo digestivo, útero, piel y afección inmunológica) que varían dependiendo de la edad de inicio. (Fuente: Orphanet)

10.1 CASOS Y TASA POR 10.000 HABITANTES.

Tabla 36. N.º de casos y tasa de prevalencia por sexos de Distrofia miotónica de Steinert. Año 2023. Castilla y León.

Sexo	Casos	Tasa por 10 ⁴ habitantes
Hombre	126	1,07
Mujer	149	1,23
Total	275	1,15

Prevalencia en Castilla y León: 1,15 casos por 10.000 habitantes. La prevalencia obtenida se encuentra del rango propuesto por Orphanet.

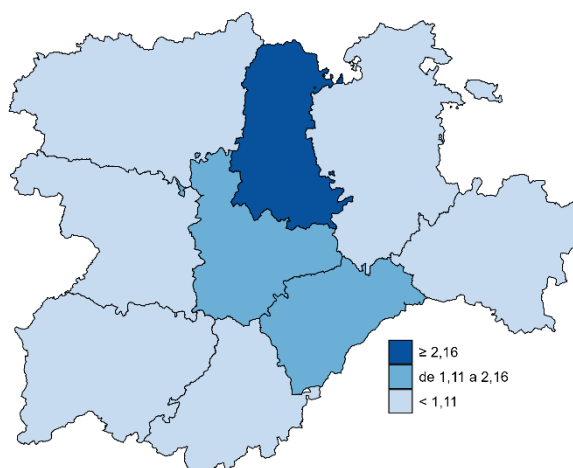
10.2 CASOS TOTALES POR SEXO Y PROVINCIA.

Tabla 37. N.º de casos y tasa de prevalencia por sexos y provincia. Distrofia miotónica de Steinert. Año 2023. Castilla y León.

Provincia	Hombres	Mujeres	Total	Tasa por 10 ⁴ habitantes
ÁVILA	9	6	15	0,93
BURGOS	12	19	31	0,86
LEÓN	21	16	37	0,83
PALENCIA	22	22	44	2,78
SALAMANCA	11	15	26	0,79
SEGOVIA	8	11	19	1,21
SORIA	2	3	5	0,56
VALLADOLID	33	48	81	1,54
ZAMORA	8	9	17	1,02
CASTILLA Y LEÓN	126	149	275	1,15

10.3 MAPA DE TASAS POR PROVINCIA.

Mapa 8. Tasa de prevalencia por provincias. Distrofia miotónica de Steinert. Año 2023. Castilla y León.



10.4 CASOS TOTALES POR GRUPO DE EDAD.

Tabla 38. N.º de casos y tasa de prevalencia por sexos y grupo de edad. Distrofia miotónica de Steinert. Año 2023. Castilla y León.

<i>Grupo de edad</i>	<i>Hombres</i>	<i>Mujeres</i>	<i>Total</i>	<i>Tasa por 10⁴ habitantes</i>
0-14	1	5	6	0,23
15-29	12	8	20	0,61
30-44	16	30	46	1,14
45-59	65	68	133	2,35
60-74	22	34	56	1,15
≥ 75	10	4	14	0,41
TOTAL	126	149	275	1,15

10.5 FALLECIDOS

Tabla 39. N.º de casos fallecidos por sexo y grupo de edad de fallecimiento. Distrofia miotónica de Steinert. Año 2010-2023. Castilla y León.

<i>Grupo de edad</i>	<i>Hombres</i>	<i>Mujeres</i>	<i>Total</i>
0 a 14	1	0	1
15 a 29	0	0	0
30 a 44	7	7	14
45 a 59	40	22	62
60 a 74	45	40	85
≥ 75	4	8	12
TOTAL	97	77	174

Tabla 40. N.º de casos fallecidos por provincia de residencia. Distrofia miotónica de Steinert. Año 2010-2023. Castilla y León.

<i>Provincia</i>	<i>Hombres</i>	<i>Mujeres</i>	<i>Total</i>
AVILA	4	8	12
BURGOS	17	12	29
LEON	18	9	27
PALENCIA	11	7	18
SALAMANCA	12	13	25
SEGOVIA	3	9	12
SORIA	3	3	6
VALLADOLID	23	11	34
ZAMORA	6	5	11
CASTILLA Y LEÓN	97	77	174

10.6 OTRAS CARACTERÍSTICAS DE INTERÉS

Entre las fuentes de captación, un 85,8% de los casos fueron captados por CMBD. En cuanto a la base diagnóstica, de los que se encontraba cumplimentada (80,7%), en un 56,8% las pruebas genéticas constaban como una de las pruebas diagnósticas.

11.DISTROFIA MUSCULAR DE DUCHENNE Y BECKER

CÓDIGO CIE-10-ES: G71.01

CÓDIGO ORPHA: 262; 98895,98896,262,206546

CÓDIGO SNOMED CT: 387732009,387732009,76670001,240048000,765197008

ENVÍO REER: SÍ

Es un grupo de distrofias musculares poco frecuentes, progresivas, y de origen genético resultado de variantes en el gen DMD (Xp21.2). Incluyen la distrofia muscular de Duchenne (DMD), la distrofia muscular de Becker (DMB) y una forma sintomática en mujeres portadoras. Presentan un espectro de gravedad que va desde distrofia y debilidad progresiva del músculo esquelético y cardíaco (DMD, DMB) hasta una debilidad muscular menos grave o una miocardiopatía aislada que afecta a las mujeres portadoras. (Fuente: *Orphanet*)

11.1 CASOS Y TASA POR 10.000 HABITANTES.

Tabla 41. N.º de casos y tasa de prevalencia por sexos de Distrofia muscular de Duchenne y Becker. Año 2023. Castilla y León.

Sexo	Casos	Tasa por 10 ⁴ habitantes
Hombre	36	0,31
Mujer	1	0,01
Total	37	0,15

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

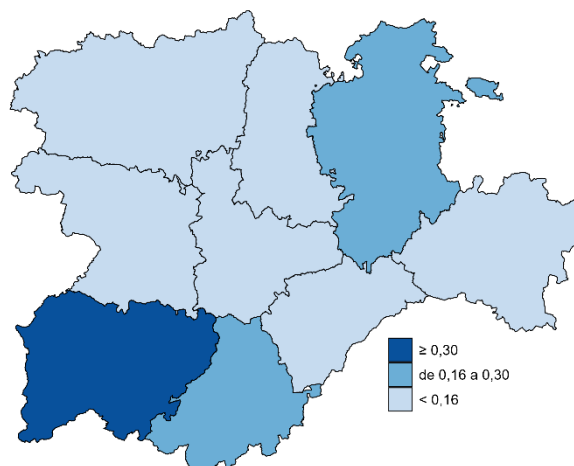
11.2 CASOS TOTALES POR SEXO Y PROVINCIA.

Tabla 42. N.º de casos y tasa de prevalencia por sexos y provincia. Distrofia muscular de Duchenne y Becker. Año 2023. Castilla y León.

Provincia	Hombres	Mujeres	Total	Tasa por 10 ⁴ habitantes
ÁVILA	2	1	3	0,19
BURGOS	9	0	9	0,25
LEÓN	2	0	2	0,04
PALENCIA	2	0	2	0,13
SALAMANCA	11	0	11	0,34
SEGOVIA	2	0	2	0,13
SORIA	0	0	0	0,00
VALLADOLID	6	0	6	0,11
ZAMORA	2	0	2	0,12
CASTILLA Y LEÓN	36	1	37	0,15

11.3 MAPA DE TASAS POR PROVINCIA.

Mapa 9. Tasa de prevalencia por provincias Distrofia muscular de Duchenne y Becker.
Año 2023. Castilla y León.



11.4 CASOS TOTALES POR GRUPO DE EDAD.

Tabla 43. N.º de casos y tasa de prevalencia por sexos y grupo de edad. Distrofia muscular de Duchenne y Becker. Año 2023. Castilla y León.

Grupo de edad	Hombres	Mujeres	Total	Tasa por 10 ⁴ habitantes
0-14	10	0	10	0,38
15-29	13	0	13	0,40
30-44	9	1	10	0,25
45-59	2	0	2	0,04
60-74	2	0	2	0,04
≥ 75	0	0	0	0,00
TOTAL	36	1	37	0,15

11.5 FALLECIDOS

Tabla 44. N.º de casos fallecidos por sexo y grupo de edad de fallecimiento. Distrofia muscular de Duchenne y Becker. Año 2010-2023. Castilla y León.

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

Tabla 45. N.º de casos fallecidos por provincia de residencia. Distrofia muscular de Duchenne y Becker. Año 2010-2023. Castilla y León.

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

11.6 OTRAS CARACTERÍSTICAS DE INTERÉS

Entre las fuentes de captación, un 75,7% de los casos fueron captados por CMBD. Con relación a la base diagnóstica, de los que la tenían cumplimentada (91,9%), en un 50% las pruebas genéticas figuraban como una de las pruebas diagnósticas.

12. ENFERMEDAD DE ALMACENAMIENTO DE GLUCÓGENO POR DEFICIENCIA DE MALTASA ÁCIDA

CÓDIGO CIE-10-ES: E74.02

CÓDIGO ORPHA: 308552, 420429, 365

CÓDIGO SNOMED CT: 722302009, 722343009, 274864009

ENVÍO REER: SÍ

La enfermedad de almacenamiento de glucógeno por deficiencia de maltasa ácida o Enfermedad de Pompe, es una enfermedad de almacenamiento lisosomal poco frecuente caracterizada por el acúmulo lisosomal de glucógeno, particularmente en el músculo esquelético, cardíaco y respiratorio, así como en el hígado y el sistema nervioso, debido a la deficiencia de maltasa ácida. El espectro clínico comprende desde un debut durante la lactancia con miocardiopatía hipertrófica grave, debilidad muscular generalizada, problemas de la alimentación y fallo de medro e insuficiencia respiratoria, a un debut tardío que se manifiesta antes o después de los doce meses de edad sin cardiomiopatía, con debilidad muscular proximal y con insuficiencia respiratoria. La forma de inicio en la lactancia es la forma más grave y la de inicio tardío (posterior al año de vida), es de predominio en músculo esquelético. *(Fuente: Orphanet)*

12.1 DESCRIPCIÓN DE LOS CASOS

En nuestra comunidad contamos con **6 casos** de esta entidad con las siguientes características:

N.º de casos	Edad (años)	Sexo
6	4;54;60;64;68;70	Hombres (5); Mujeres (1)

Prevalencia en Castilla y León: 0,03 casos por 10.000 habitantes. La prevalencia propuesta por Orphanet es superior a la registrada en Castilla y León.

12.2 DESCRIPCIÓN DE LOS FALLECIDOS

Para el periodo entre 2010 y 2023 hay registrado **1 caso** fallecido, con las siguientes características:

N.º de casos	Edades (años)	Sexo
1	65	Mujeres (1)

13.ENFERMEDAD DE FABRY

CÓDIGO CIE-10-ES: E75.21

CÓDIGO ORPHA: 324

CÓDIGO SNOMED CT: 16652001

ENVÍO REER: SÍ

La enfermedad de Fabry es una enfermedad lisosomal multisistémica poco frecuente de origen genético, causado por la deficiencia funcional de alfa-galactosidasa A debido a variantes patogénicas del gen GLA (Xq21.3-q22). Se caracteriza por manifestaciones cutáneas específicas (angioqueratoma), neurológicas (dolor), renales (proteinuria, insuficiencia renal crónica), cardiovasculares (miocardiopatía, arritmia), cocleovestibulares y cerebrovasculares (ataques isquémicos transitorios, accidentes cerebrovasculares). La expresión fenotípica depende de la edad de aparición y, en las mujeres, del nivel de inactivación del cromosoma X. (Fuente: Orphanet)

13.1 CASOS Y TASA POR 10.000 HABITANTES.

Tabla 46. N.º de casos y tasa de prevalencia por sexos de Enfermedad de Fabry. Año 2023. Castilla y León.

Sexo	Casos	Tasa por 10 ⁴ habitantes
Hombre	10	0,08
Mujer	17	0,14
Total	27	0,11

Prevalencia en Castilla y León: 0,11 casos por 10.000 habitantes. La prevalencia propuesta por Orphanet es superior a la registrada, pero similar a la registrada en otras CCAA.

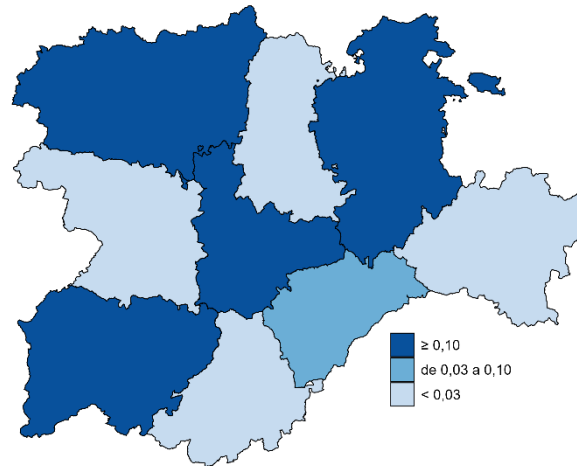
13.2 CASOS TOTALES POR SEXO Y PROVINCIA.

Tabla 47. N.º de casos y tasa de prevalencia por sexos y provincia. Enfermedad de Fabry. Año 2023. Castilla y León.

Provincia	Hombres	Mujeres	Total	Tasa por 10 ⁴ habitantes
ÁVILA	0	0	0	0,00
BURGOS	3	4	7	0,19
LEÓN	2	5	7	0,16
PALENCIA	0	0	0	0,00
SALAMANCA	3	2	5	0,15
SEGOVIA	0	1	1	0,06
SORIA	0	0	0	0,00
VALLADOLID	2	5	7	0,13
ZAMORA	0	0	0	0,00
CASTILLA Y LEÓN	10	17	27	0,11

13.3 MAPA DE TASAS POR PROVINCIA.

Mapa 10. Tasa de prevalencia por provincias. Enfermedad de Fabry. Año 2023. Castilla y León.



13.4 CASOS TOTALES POR GRUPO DE EDAD.

Tabla 48. N.º de casos y tasa de prevalencia por sexos y grupo de edad. Enfermedad de Fabry. Año 2023. Castilla y León.

<i>Grupo de edad</i>	<i>Hombres</i>	<i>Mujeres</i>	<i>Total</i>	<i>Tasa por 10⁴ habitantes</i>
0-14	0	2	2	0,08
15-29	0	3	3	0,09
30-44	3	3	6	0,15
45-59	2	3	5	0,09
60-74	4	3	7	0,14
≥ 75	1	3	4	0,12
TOTAL	10	17	27	0,11

13.5 FALLECIDOS

Tabla 49. N.º de casos fallecidos por sexo y grupo de edad de fallecimiento. Enfermedad de Fabry. Año 2010-2023. Castilla y León.

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

**Tabla 50. N.º de casos fallecidos por provincia de residencia. Enfermedad de Fabry.
Año 2010-2023. Castilla y León.**

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

13.6 OTRAS CARACTERÍSTICAS DE INTERÉS

Con relación a las fuentes de captación, un 92,6% de los casos fueron captados por MedoraCyL. Con relación a la base diagnóstica, de los que la tenían cumplimentada (66,7%), en un 55,6% las pruebas genéticas, entre otras, constaban como una de las pruebas diagnósticas.

14. ENFERMEDAD DE GAUCHER

CÓDIGO CIE 10-ES: E75.22

CÓDIGO ORPHA: 355,309252,77259,77260,77261,85212,2072

CÓDIGO SNOMED CT: 190794006, 1156792000, 62201009, 12246008, 5963005, 870313002, 1156813002

ENVÍO REER: SÍ

La enfermedad de Gaucher es una enfermedad de depósito lisosomal, causada por mutaciones en el gen GBA (1q21) que codifica la glucocerebrosidasa, lo que conduce a un acúmulo de depósitos de glucosilceramida (o beta-glucocerebrosidasa) en las células del sistema fagocítico mononuclear del hígado, el bazo y la médula ósea. Comprende 3 tipos principales (tipos 1, 2 y 3), una forma fetal y una variante con afectación cardiovascular. Las manifestaciones clínicas de esta enfermedad son muy variables. (Fuente: Orphanet)

14.1 CASOS Y TASA POR 10.000 HABITANTES.

Tabla 51. N.º de casos y tasa de prevalencia por sexos de Enfermedad de Gaucher. Año 2023. Castilla y León.

Sexo	Casos	Tasa por 10 ⁴ habitantes
Hombre	6	0,05
Mujer	9	0,07
Total	15	0,06

Prevalencia en Castilla y León: 0,06 casos por 10.000 habitantes. La prevalencia registrada en la comunidad es inferior a la propuesta por Orphanet, pero similar a la registrada por otras CCAA.

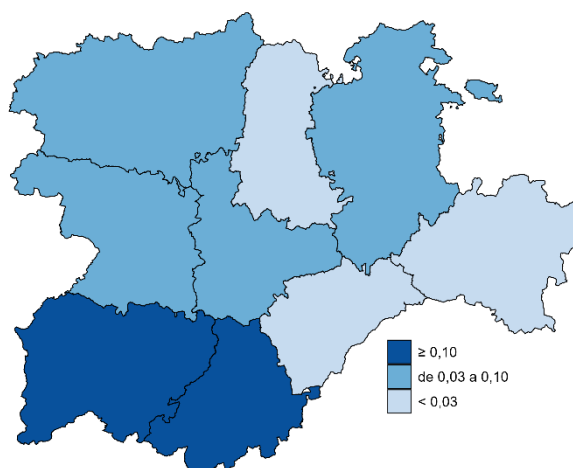
14.2 CASOS TOTALES POR SEXO Y PROVINCIA.

Tabla 52. N.º de casos y tasa de prevalencia por sexos y provincia. Enfermedad de Gaucher. Año 2023. Castilla y León.

Provincia	Hombres	Mujeres	Total	Tasa por 10 ⁴ habitantes
ÁVILA	0	2	2	0,12
BURGOS	1	1	2	0,06
LEÓN	1	2	3	0,07
PALENCIA	0	0	0	0,00
SALAMANCA	3	1	4	0,12
SEGOVIA	0	0	0	0,00
SORIA	0	0	0	0,00
VALLADOLID	1	2	3	0,06
ZAMORA	0	1	1	0,06
CASTILLA Y LEÓN	6	9	15	0,06

14.3 MAPA DE TASAS POR PROVINCIA.

Mapa 11. Tasa de prevalencia por provincias. Enfermedad de Gaucher. Año 2023.
Castilla y León.



14.4 CASOS TOTALES POR GRUPO DE EDAD.

Tabla 53. N.º de casos y tasa de prevalencia por sexos y grupo de edad. Enfermedad de Gaucher. Año 2023. Castilla y León.

<i>Grupo de edad</i>	<i>Hombres</i>	<i>Mujeres</i>	<i>Total</i>	<i>Tasa por 10⁴ habitantes</i>
0-14	0	0	0	0,00
15-29	0	1	1	0,03
30-44	0	1	1	0,02
45-59	1	3	4	0,07
60-74	2	2	4	0,08
≥ 75	3	2	5	0,15
TOTAL	6	9	15	0,06

14.5 FALLECIDOS

Tabla 54. N.º de casos fallecidos por sexo y grupo de edad de fallecimiento. Enfermedad de Gaucher. Año 2010-2023. Castilla y León.

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

**Tabla 55. N.º de casos fallecidos por provincia de residencia. Enfermedad de Gaucher.
Año 2010-2023. Castilla y León.**

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

14.6 OTRAS CARACTERÍSTICAS DE INTERÉS

Entre las fuentes de captación, en un 66,7% de los casos constaba como una de las fuentes MedoraCyL.

15. ENFERMEDAD DE HUNTINGTON

CÓDIGO CIE-10-ES: G10

CÓDIGO ORPHA: 399; 248111

CÓDIGO SNOMED CT: 58756001; 230299004

ENVÍO REER: SÍ

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

15.1 CASOS Y TASA POR 10.000 HABITANTES.

Tabla 56. N.º de casos y tasa de prevalencia por sexos de Enfermedad de Huntington. Año 2023. Castilla y León.

Sexo	Casos	Tasa por 10 ⁴ habitantes
Hombre	58	0,49
Mujer	83	0,68
Total	141	0,59

Prevalencia en Castilla y León: 0,59 casos por 10.000 habitantes. La prevalencia registrada se encuentra dentro de la propuesta por Orphanet.

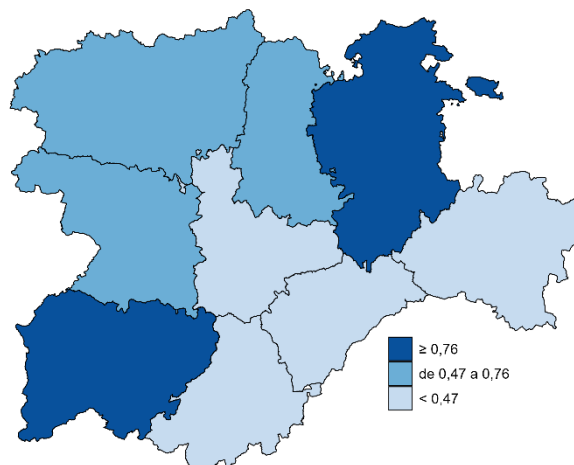
15.2 CASOS TOTALES POR SEXO Y PROVINCIA.

Tabla 57. N.º de casos y tasa de prevalencia por sexos y provincia. Enfermedad de Huntington. Año 2023. Castilla y León.

Provincia	Hombres	Mujeres	Total	Tasa por 10 ⁴ habitantes
ÁVILA	3	3	6	0,37
BURGOS	18	18	36	1,00
LEÓN	10	14	24	0,54
PALENCIA	5	6	11	0,70
SALAMANCA	7	20	27	0,82
SEGOVIA	0	4	4	0,26
SORIA	3	0	3	0,33
VALLADOLID	8	13	21	0,40
ZAMORA	4	5	9	0,54
CASTILLA Y LEÓN	58	83	141	0,59

15.3 MAPA DE TASAS POR PROVINCIA.

Mapa 12. Tasa de prevalencia por provincias. Enfermedad de Huntington. Año 2023.
Castilla y León.



15.4 CASOS TOTALES POR GRUPO DE EDAD.

Tabla 58. N.º de casos y tasa de prevalencia por sexos y grupo de edad. Enfermedad de Huntington. Año 2023. Castilla y León.

<i>Grupo de edad</i>	<i>Hombres</i>	<i>Mujeres</i>	<i>Total</i>	<i>Tasa por 10⁴ habitantes</i>
0-14	0	0	0	0,00
15-29	0	0	0	0,00
30-44	6	8	14	0,35
45-59	18	27	45	0,79
60-74	30	32	62	1,27
≥ 75	4	16	20	0,59
TOTAL	58	83	141	0,59

15.5 FALLECIDOS

Tabla 59. N.º de casos fallecidos por sexo y grupo de edad de fallecimiento. Enfermedad de Huntington. Año 2010-2023. Castilla y León.

<i>Grupo de edad</i>	<i>Hombres</i>	<i>Mujeres</i>	<i>Total</i>
0 a 14	0	0	0
15 a 29	0	0	0
30 a 44	2	5	7
45 a 59	22	12	34
60 a 74	37	25	62
≥ 75	24	33	57
TOTAL	85	75	160

Tabla 60. N.º de casos fallecidos por provincia de residencia. Enfermedad de Huntington. Año 2010-2023. Castilla y León.

<i>Provincia</i>	<i>Hombres</i>	<i>Mujeres</i>	<i>Total</i>
AVILA	6	5	11
BURGOS	19	15	34
LEON	13	14	27
PALENCIA	5	9	14
SALAMANCA	16	13	29
SEGOVIA	3	3	6
SORIA	7	5	12
VALLADOLID	13	5	18
ZAMORA	3	6	9
CASTILLA Y LEÓN	85	75	160

15.6 OTRAS CARACTERÍSTICAS DE INTERÉS

Entre las fuentes de captación, en un 89,4% de los casos constaba MedoraCyL y en un 35,5% CMBD y MedoraCyL. Con relación a la base diagnóstica, de los casos en los que se encontraba cumplimentada (70,2%), en un 80,8% las pruebas genéticas constaban como una de las pruebas diagnósticas.

16. ENFERMEDAD DE LA ORINA CON OLOR A JARABE DE ARCE

CÓDIGO CIE-10-ES: E71.0

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

CÓDIGO SNOMED CT: 27718001, 54064006, 405287008, 405288003, 31368008

ENVÍO REER: SÍ

La enfermedad de la orina con olor a jarabe de arce 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. *(Fuente: Orphanet)*

16.1 DESCRIPCIÓN DE LOS CASOS

En nuestra comunidad contamos con **3 casos** de esta entidad con las siguientes características:

N.º de casos	Edad (años)	Sexo
3	6; 18, 19	Hombres (1); Mujeres (2)

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

16.2 DESCRIPCIÓN DE LOS FALLECIDOS.

Características de los **2 casos** fallecidos para esta entidad para el periodo 2010-2023:

N.º de casos	Edades (años)	Sexo
2	0; 16	Hombres (1); Mujeres (1)

17. ENFERMEDAD DE NIEMANN-PICK

CÓDIGOS CIE-10: E75.24, E75.248, E75.249, E75.242, E75.240, E75.244, E75.241

CÓDIGOS ORPHA: 618899, 646, 216972, 77292, 618891, 77293, 216978, 216986, 216975, 216981

CÓDIGO SNOMED CT: 58459009, 66751000, 52165006, 39390005, 67855008, NA

ENVÍO REER: SÍ

La enfermedad de Niemann-Pick engloba un grupo de enfermedades de depósito lisosomal de herencia autosómica recesiva. Se clasifican en diferentes subtipos. La deficiencia de esfingomielinasa ácida en el tipo A se caracteriza por su inicio en la lactancia o infancia temprana provocando un retraso en el crecimiento, hepatoesplenomegalia, enfermedad pulmonar intersticial y trastornos neurodegenerativos. En la de tipo B también se caracteriza por su inicio en la infancia, pero con ausencia de trastornos neurodegenerativos. La de tipo A/B la deficiencia causa hepatoesplenomegalia de leve a grave, hiperesplenismo, enfermedad intersticial pulmonar, dislipemia y afectación del sistema nervioso central. En cuanto a la de tipo C está causada por mutaciones en el gen NPC1 y NPC2, siendo clásicamente una afección neurovisceral con hepatoesplenomegalia que suele preceder a los síntomas neurológicos, y algunos pacientes presentan enfermedad pulmonar precoz. *(Fuente: Orphanet)*

17.1 DESCRIPCIÓN DE LOS CASOS

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

N.º de casos	Edad (años)	Sexo
5	11,14,50,64,67	Hombres (4); Mujeres (1)

Prevalencia en Castilla y León: 0,02 casos por 10.000 habitantes. La prevalencia para este grupo según Orphanet es desconocida. Si se tiene en cuenta la prevalencia propuesta para la de tipo C la registrada es inferior.

17.2 DESCRIPCIÓN DE LOS FALLECIDOS

No hay registrado ningún caso fallecido para esta entidad.

18. ENFERMEDAD DE RENDU-OSLER

CÓDIGO CIE-10: I78.0

CÓDIGO ORPHA: 774

CÓDIGO SNOMED CT: 21877004

ENVÍO REER: SÍ

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

18.1 CASOS Y TASA POR 10.000 HABITANTES.

Tabla 61. N.º de casos y tasa de prevalencia por sexos de Enfermedad de Rendu-Osler. Año 2023. Castilla y León.

Sexo	Casos	Tasa por 10 ⁴ habitantes
Hombre	56	0,48
Mujer	70	0,58
Total	126	0,53

Prevalencia en Castilla y León: 0,53 casos por 10.000 habitantes. La prevalencia registrada es inferior a la propuesta por Orphanet.

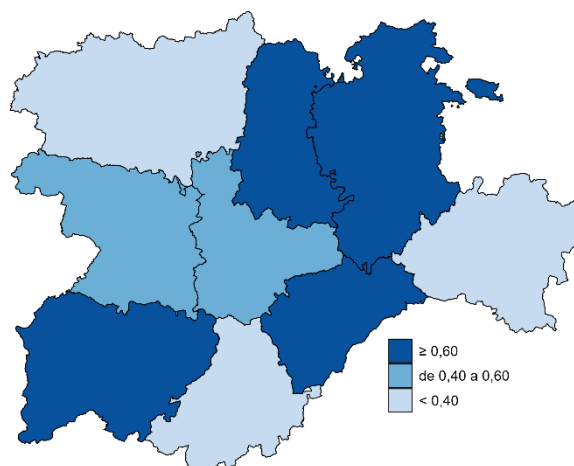
18.2 CASOS TOTALES POR SEXO Y PROVINCIA.

Tabla 62. N.º de casos y tasa de prevalencia por sexos y provincia. Enfermedad de Rendu-Osler. Año 2023. Castilla y León.

Provincia	Hombres	Mujeres	Total	Tasa por 10 ⁴ habitantes
ÁVILA	2	3	5	0,31
BURGOS	12	12	24	0,67
LEÓN	5	9	14	0,31
PALENCIA	5	8	13	0,82
SALAMANCA	11	12	23	0,70
SEGOVIA	6	7	13	0,83
SORIA	0	0	0	0,00
VALLADOLID	14	11	25	0,48
ZAMORA	1	8	9	0,54
CASTILLA Y LEÓN	56	70	126	0,53

18.3 MAPA DE TASAS POR PROVINCIA.

Mapa 13. Tasa de prevalencia por provincias. Enfermedad de Rendu-Osler. Año 2023.
Castilla y León.



18.4 CASOS TOTALES POR GRUPO DE EDAD.

Tabla 63. N.º de casos y tasa de prevalencia por sexos y grupo de edad. Enfermedad de Rendu-Osler. Año 2023. Castilla y León.

Grupo de edad	Hombres	Mujeres	Total	Tasa por 10 ⁴ habitantes
0-14	3	2	5	0,19
15-29	6	7	13	0,40
30-44	4	7	11	0,27
45-59	14	24	38	0,67
60-74	19	20	39	0,80
≥ 75	10	10	20	0,59
TOTAL	56	70	126	0,53

18.5 FALLECIDOS

Tabla 64. N.º de casos fallecidos por sexo y grupo de edad de fallecimiento. Enfermedad de Rendu-Osler. Año 2010-2023. Castilla y León.

Grupo de edad	Hombres	Mujeres	Total
0 a 14	0	0	0
15 a 29	0	0	0
30 a 44	0	0	0
45 a 59	3	1	4
60 a 74	11	5	16
≥ 75	18	18	36
TOTAL	32	24	56

Tabla 65. N.º de casos fallecidos por provincia de residencia. Enfermedad de Rendu-Osler. Año 2010-2023. Castilla y León.

<i>Provincia</i>	<i>Hombres</i>	<i>Mujeres</i>	<i>Total</i>
AVILA	6	2	8
BURGOS	4	4	8
LEON	5	4	9
PALENCIA	5	2	7
SALAMANCA	3	2	5
SEGOVIA	2	1	3
SORIA	1	1	2
VALLADOLID	6	6	12
ZAMORA	0	2	2
CASTILLA Y LEÓN	32	24	56

18.6 OTRAS CARACTERÍSTICAS DE INTERÉS

Entre las fuentes de captación, en un 81% de los casos constaba MedoraCyL y en un 41,3% de los casos CMBD y MedoraCyL. En función de la base diagnóstica, de los casos registrados en los que se encontraba cumplimentada (76,2%), un 51% tenían marcado solo diagnóstico clínico y un 25% entre otras por clínica y prueba genética.

19. ENFERMEDAD DE WILSON

CÓDIGO CIE-10-ES: E83.01

CÓDIGO ORPHA: 905

CÓDIGO SNOMED CT: 88518009,190823004

ENVÍO REER: SÍ

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

19.1 CASOS Y TASA POR 10.000 HABITANTES.

Tabla 66. N.º de casos y tasa de prevalencia por sexos de Enfermedad de Wilson. Año 2023. Castilla y León.

Sexo	Casos	Tasa por 10 ⁴ habitantes
Hombre	22	0,19
Mujer	16	0,13
Total	38	0,16

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

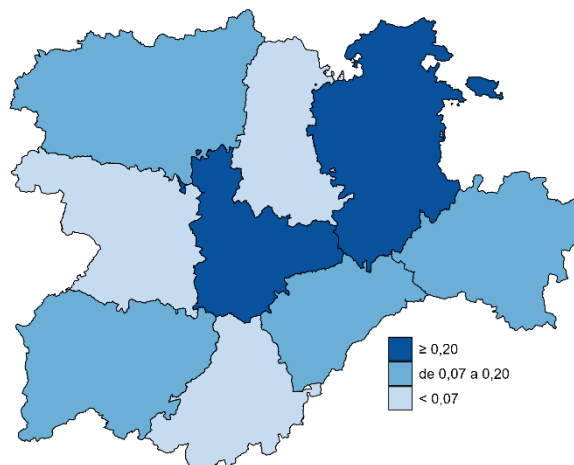
19.2 CASOS TOTALES POR SEXO Y PROVINCIA.

Tabla 67. N.º de casos y tasa de prevalencia por sexos y provincia. Enfermedad de Wilson. Año 2023. Castilla y León.

Provincia	Hombres	Mujeres	Total	Tasa por 10 ⁴ habitantes
ÁVILA	0	1	1	0,06
BURGOS	6	4	10	0,28
LEÓN	3	2	5	0,11
PALENCIA	0	0	0	0,00
SALAMANCA	1	2	3	0,09
SEGOVIA	1	1	2	0,13
SORIA	1	0	1	0,11
VALLADOLID	9	6	15	0,29
ZAMORA	1	0	1	0,06
CASTILLA Y LEÓN	22	16	38	0,16

19.3 MAPA DE TASAS POR PROVINCIA.

Mapa 14. Tasa de prevalencia por provincias. Enfermedad de Wilson. Año 2023.
Castilla y León.



19.4 CASOS TOTALES POR GRUPO DE EDAD.

Tabla 68. N.º de casos y tasa de prevalencia por sexos y grupo de edad. Enfermedad de Wilson. Año 2023. Castilla y León.

Grupo de edad	Hombres	Mujeres	Total	Tasa por 10 ⁴ habitantes
0-14	0	1	1	0,04
15-29	2	3	5	0,15
30-44	6	5	11	0,27
45-59	5	3	8	0,14
60-74	7	3	10	0,20
≥ 75	2	1	3	0,09
TOTAL	22	16	38	0,16

19.5 FALLECIDOS

Tabla 69. N.º de casos fallecidos por sexo y grupo de edad de fallecimiento. Enfermedad de Wilson. Año 2010-2023. Castilla y León.

Grupo de edad	Hombres	Mujeres	Total
0 a 14	0	0	0
15 a 29	0	0	0
30 a 44	1	1	2
45 a 59	2	1	3
60 a 74	1	2	3
≥ 75	2	1	3
TOTAL	6	5	11

**Tabla 70. N.º de casos fallecidos por provincia de residencia. Enfermedad de Wilson.
Año 2010-2023. Castilla y León.**

<i>Provincia</i>	<i>Hombres</i>	<i>Mujeres</i>	<i>Total</i>
AVILA	0	0	0
BURGOS	0	2	2
LEON	2	2	4
PALENCIA	0	0	0
SALAMANCA	1	0	1
SEGOVIA	2	0	2
SORIA	0	0	0
VALLADOLID	1	1	2
ZAMORA	0	0	0
CASTILLA Y LEÓN	6	5	11

19.6 OTRAS CARACTERÍSTICAS DE INTERÉS

Con relación a las fuentes de captación, un 36,8 % de los casos fueron captados por MedoraCyL y CMBD.

20. ENFERMEDAD POR ANTICUERPOS ANTIMEMBRANA BASAL GLOMERULAR

CÓDIGO CIE-10-ES: M31.0

CÓDIGO ORPHA: 375

CÓDIGO SNOMED CT: 50581000, 50581000, 788613004

ENVÍO REER: SÍ

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

20.1 CASOS Y TASA POR 10.000 HABITANTES.

Tabla 71. N.º de casos y tasa de prevalencia por sexos. Enfermedad por anticuerpos antimembrana basal glomerular. Año 2023. Castilla y León.

Sexo	Casos	Tasa por 10 ⁴ habitantes
Hombre	12	0,10
Mujer	8	0,07
Total	20	0,08

Prevalencia en Castilla y León: 0,08 casos por 10.000 habitantes. La prevalencia obtenida se encuentra dentro del rango propuesto por Orphanet.

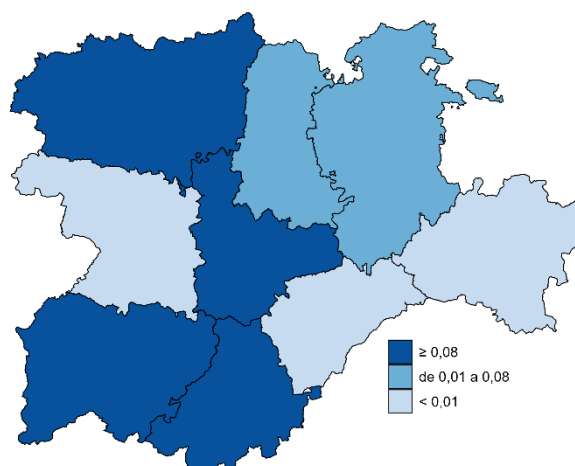
20.2 CASOS TOTALES POR SEXO Y PROVINCIA.

Tabla 72. N.º de casos y tasa de prevalencia por sexos y provincia. Enfermedad por anticuerpos antimembrana basal glomerular. Año 2023. Castilla y León.

Provincia	Hombres	Mujeres	Total	Tasa por 10 ⁴ habitantes
ÁVILA	1	1	2	0,12
BURGOS	1	0	1	0,03
LEÓN	2	3	5	0,11
PALENCIA	1	0	1	0,06
SALAMANCA	3	2	5	0,15
SEGOVIA	0	0	0	0,00
SORIA	0	0	0	0,00
VALLADOLID	4	2	6	0,11
ZAMORA	0	0	0	0,00
CASTILLA Y LEÓN	12	8	20	0,08

20.3 MAPA DE TASAS POR PROVINCIA.

Mapa 15. Tasa de prevalencia por provincias. Enfermedad por anticuerpos antimembrana basal glomerular. Año 2023. Castilla y León.



20.4 CASOS TOTALES POR GRUPO DE EDAD.

Tabla 73. N.º de casos y tasa de prevalencia por sexos y grupo de edad. Enfermedad por anticuerpos antimembrana basal glomerular. Año 2023. Castilla y León.

Grupo de edad	Hombres	Mujeres	Total	Tasa por 10 ⁴ habitantes
0-14	0	0	0	0,00
15-29	1	1	2	0,06
30-44	2	0	2	0,05
45-59	5	3	8	0,14
60-74	3	3	6	0,12
≥ 75	1	1	2	0,06
TOTAL	12	8	20	0,08

20.5 FALLECIDOS

Tabla 74. N.º de casos fallecidos por sexo y grupo de edad de fallecimiento Enfermedad por anticuerpos antimembrana basal glomerular. Año 2010-2023. Castilla y León.

Grupo de edad	Hombres	Mujeres	Total
0 a 14	0	0	0
15 a 29	0	0	0
30 a 44	0	0	0
45 a 59	2	0	2
60 a 74	2	1	3
≥ 75	2	2	4
TOTAL	6	3	9

Tabla 75. N.º de casos fallecidos por provincia de residencia. Enfermedad por anticuerpos antimembrana basal glomerular. Año 2010-2023. Castilla y León.

<i>Provincia</i>	<i>Hombres</i>	<i>Mujeres</i>	<i>Total</i>
AVILA	2	1	3
BURGOS	0	0	0
LEON	2	2	4
PALENCIA	0	0	0
SALAMANCA	1	0	1
SEGOVIA	1	0	1
SORIA	0	0	0
VALLADOLID	0	0	0
ZAMORA	0	0	0
CASTILLA Y LEÓN	6	3	9

20.6 OTRAS CARACTERÍSTICAS DE INTERÉS

Se encuentra que en un 55% de los casos constaban como fuentes de captación CMBD y MedoraCyL.

21.ESCLEROSIS LATERAL AMIOTRÓFICA

CÓDIGO CIE-10-ES: G12.21

CÓDIGO ORPHA: 803, 300605, 357043

CÓDIGO SNOMED CT: 86044005, 718555006, 784341001

ENVÍO REER: SÍ

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

21.1 CASOS Y TASA POR 10.000 HABITANTES.

Tabla 76. N.º de casos y tasa de prevalencia por sexos. Esclerosis Lateral Amiotrófica. Año 2023. Castilla y León.

Sexo	Casos	Tasa por 10 ⁴ habitantes
Hombre	108	0,92
Mujer	70	0,58
Total	178	0,74

Prevalencia en Castilla y León: 0,74 casos por 10.000 habitantes. La prevalencia registrada se encuentra dentro de la propuesta por Orphanet.

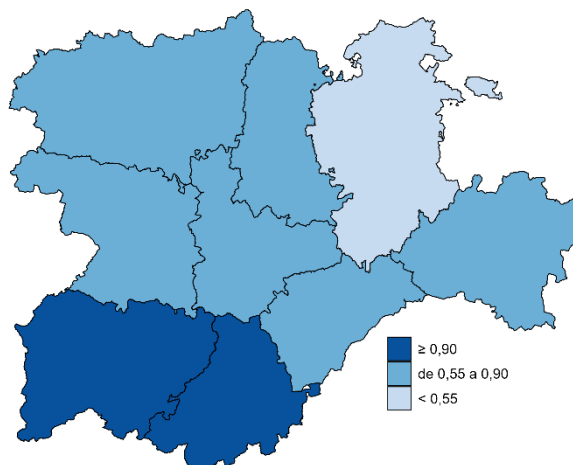
21.2 CASOS TOTALES POR SEXO Y PROVINCIA.

Tabla 77. N.º de casos y tasa de prevalencia por sexos y provincia. Esclerosis Lateral Amiotrófica. Año 2023. Castilla y León.

Provincia	Hombres	Mujeres	Total	Tasa por 10 ⁴ habitantes
ÁVILA	10	8	18	1,12
BURGOS	13	4	17	0,47
LEÓN	22	12	34	0,76
PALENCIA	7	5	12	0,76
SALAMANCA	16	17	33	1,01
SEGOVIA	5	5	10	0,64
SORIA	6	1	7	0,78
VALLADOLID	22	13	35	0,67
ZAMORA	7	5	12	0,72
CASTILLA Y LEÓN	108	70	178	0,74

21.3 MAPA DE TASAS POR PROVINCIA.

Mapa 16. Tasa de prevalencia por provincias. Esclerosis Lateral Amiotrófica. Año 2023. Castilla y León.



21.4 CASOS TOTALES POR GRUPO DE EDAD.

Tabla 78. N.º de casos y tasa de prevalencia por sexos y grupo de edad. Esclerosis Lateral Amiotrófica. Año 2023. Castilla y León.

Grupo de edad	Hombres	Mujeres	Total	Tasa por 10 ⁴ habitantes
0-14	0	0	0	0,00
15-29	0	0	0	0,00
30-44	3	6	9	0,22
45-59	14	10	24	0,42
60-74	61	35	96	1,96
≥ 75	30	19	49	1,43
TOTAL	108	70	178	0,74

21.5 FALLECIDOS

Tabla 79. N.º de casos fallecidos por sexo y grupo de edad de fallecimiento. Esclerosis Lateral Amiotrófica. Año 2010-2023. Castilla y León.

Grupo de edad	Hombres	Mujeres	Total
0 a 14	0	0	0
15 a 29	0	0	0
30 a 44	10	7	17
45 a 59	72	53	125
60 a 74	187	163	350
≥ 75	178	149	327
TOTAL	447	372	819

Tabla 80. N.º de casos fallecidos por provincia de residencia. Esclerosis Lateral Amiotrófica. Año 2010-2023. Castilla y León.

<i>Provincia</i>	<i>Hombres</i>	<i>Mujeres</i>	<i>Total</i>
AVILA	24	20	44
BURGOS	85	42	127
LEON	91	65	156
PALENCIA	32	20	52
SALAMANCA	63	62	125
SEGOVIA	25	15	40
SORIA	19	25	44
VALLADOLID	85	85	170
ZAMORA	23	38	61
CASTILLA Y LEÓN	447	372	819

21.6 OTRAS CARACTERÍSTICAS DE INTERÉS

Se encuentra que entre las fuentes de captación en un 86,5% de los casos constaba MedoraCyL y en un 55,1% de los casos constaba CMBD y MedoraCyL. En cuanto a la base diagnóstica, de los casos cumplimentados (66,9%), un 98,3% tenían marcado diagnóstico clínico.

22.FENILCETONURIA

CÓDIGO CIE-10: E70.0, E70.1

CÓDIGO ORPHA: 716, 2209, 79253, 79254, 79651, 238583, 293284, 508523

CÓDIGO SNOMED CT: 7573000, 68724006, 190687004, 297225000, 1177177000, 33621000122106, 33681000122105, 33691000122108, 33701000122108

ENVÍO REER: SÍ

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

22.1 CASOS Y TASA POR 10.000 HABITANTES

Tabla 81. N.º de casos y tasa de prevalencia por sexos. Fenilcetonuria. Año 2023. Castilla y León.

Sexo	Casos	Tasa por 10 ⁴ habitantes
Hombre	36	0,31
Mujer	47	0,39
Total	83	0,35

Prevalencia en Castilla y León: 0,35 casos por 10.000 habitantes. La prevalencia registrada se encuentra dentro de la propuesta por Orphanet.

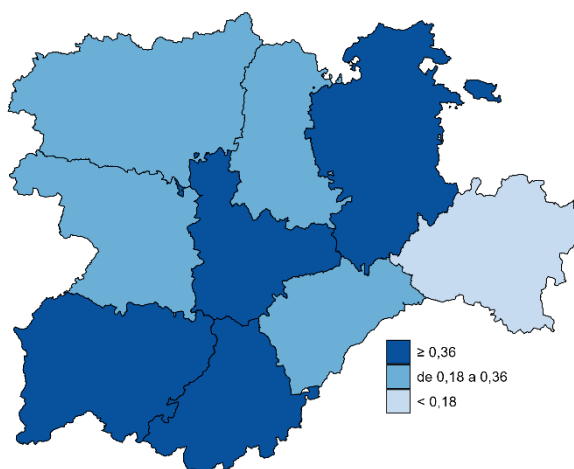
22.2 CASOS TOTALES POR SEXO Y PROVINCIA.

Tabla 82. N.º de casos y tasa de prevalencia por sexos y provincia. Fenilcetonuria. Año 2023. Castilla y León.

Provincia	Hombres	Mujeres	Total	Tasa por 10 ⁴ habitantes
ÁVILA	5	2	7	0,44
BURGOS	2	13	15	0,42
LEÓN	2	10	12	0,27
PALENCIA	3	1	4	0,25
SALAMANCA	5	8	13	0,40
SEGOVIA	1	4	5	0,32
SORIA	1	0	1	0,11
VALLADOLID	14	7	21	0,40
ZAMORA	3	2	5	0,30
CASTILLA Y LEÓN	36	47	83	0,35

22.3 MAPA DE TASAS POR PROVINCIA.

Mapa 17. Tasa de prevalencia por provincias. Fenilcetonuria. Año 2023. Castilla y León.



22.4 CASOS TOTALES POR GRUPO DE EDAD.

Tabla 83. N.º de casos y tasa de prevalencia por sexos y grupo de edad. Fenilcetonuria. Año 2023. Castilla y León.

Grupo de edad	Hombres	Mujeres	Total	Tasa por 10 ⁴ habitantes
0-14	23	24	47	1,78
15-29	9	11	20	0,61
30-44	2	7	9	0,22
45-59	2	5	7	0,12
60-74	0	0	0	0,00
≥ 75	0	0	0	0,00
TOTAL	36	47	83	0,35

22.5 FALLECIDOS No hay fallecidos registrados para el periodo estudiado.

22.6 OTRAS CARACTERÍSTICAS DE INTERÉS

Tabla 84. Distribución por tipo de enfermedad. Fenilcetonuria. Año 2023. Castilla y León.

SUBTIPO	NÚMERO DE CASOS
Fenilcetonuria clásica	55
Fenilcetonuria leve	23
Hiperfenilalaninemia/fenilcetonuria sensible a la tetrahidrobiopterina	1
Hiperfenilalaninemia leve	3

Entre las fuentes de captación, se encuentra que un 75,9% de los casos fueron captados por MedoraCyL. Con relación a la base diagnóstica, de los casos en los que estaba registrada (83,1%), un 65,2% tenían cumplimentado entre otras las pruebas bioquímicas.

23. FIBROSIS QUÍSTICA

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

CÓDIGO ORPHA: 586

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

ENVÍO REER: SÍ

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

23.1 CASOS Y TASA POR 10.000 HABITANTES.

Tabla 85. N.º de casos y tasa de prevalencia por sexos. Fibrosis quística. Año 2023. Castilla y León.

Sexo	Casos	Tasa por 10 ⁴ habitantes
Hombre	115	0,98
Mujer	100	0,82
Total	215	0,90

Prevalencia en Castilla y León: 0,90 casos por 10.000 habitantes. La prevalencia registrada es inferior a la propuesta por Orphanet.

23.2 CASOS TOTALES POR SEXO Y PROVINCIA.

Tabla 86. N.º de casos y tasa de prevalencia por sexos y provincia. Fibrosis quística. Año 2023. Castilla y León.

Provincia	Hombres	Mujeres	Total	Tasa por 10 ⁴ habitantes
ÁVILA	6	7	13	0,81
BURGOS	18	16	34	0,95
LEÓN	18	19	37	0,83
PALENCIA	7	3	10	0,63
SALAMANCA	12	11	23	0,70
SEGOVIA	8	8	16	1,02
SORIA	2	2	4	0,44
VALLADOLID	37	32	69	1,31
ZAMORA	7	2	9	0,54
CASTILLA Y LEÓN	115	100	215	0,90

Tabla 89. N.º de casos fallecidos por provincia de residencia. Fibrosis quística. Año 2010-2023. Castilla y León.

<i>Provincia</i>	<i>Hombres</i>	<i>Mujeres</i>	<i>Total</i>
AVILA	0	1	1
BURGOS	0	1	1
LEON	1	1	2
PALENCIA	1	1	2
SALAMANCA	2	1	3
SEGOVIA	0	1	1
SORIA	0	3	3
VALLADOLID	1	4	5
ZAMORA	1	0	1
CASTILLA Y LEÓN	6	13	19

23.6 OTRAS CARACTERÍSTICAS DE INTERÉS

Entre las fuentes de captación, en un 32,6% de los casos constaba entre otras MedoraCyL y CMBD. En cuanto a la base diagnóstica, de los casos en los que se encontraba cumplimentada (43,3%), un 74,2% de los casos constaba como pruebas diagnósticas las pruebas genéticas.

24.GRUPO DE EPIDERMÓLISIS AMPOLLOSA HEREDITARIA

CÓDIGO CIE-10-ES: Q81.8, Q81.2, Q81.9, Q81.8, Q81.1, Q81.0

CÓDIGO ORPHA: 2908, 303, 79411, 231568, 79408, 89842, 79409, 595356, 158673, 79410, 158676, 89843, 79361, 305, 79403, 79404, 79402, 79405, 251393, 304, 595351, 2325, 158684, 257, 158681, 79397, 89838, 79396, 79399, 508529, 79401, 79400, 412181, 412189, 595346, 306504, 231556, 2407, 300333

CÓDIGO SNOMED CT: 238836000, 254185007, 723553000, 1231284001, 723716009, 725407006, 403809003, 254186008, 733638006, 67653003, 722436002, 403810008, 61003004, 399971009, 53748002, 719432000, 400140006, 254196004, 254192002, 254191009, 67144006, 254177003, 716701004, 723308003, 716700003, 254180002, 724206005, 254179000, 90496008, 1177176009, 398071000, 294705005, 773501006, 773503009, 733453005, 773692000, 722675000, 773647007, NA

ENVÍO REER: SÍ

La epidermólisis ampollosa hereditaria (EA) agrupa una serie de trastornos caracterizados por la formación recurrente de ampollas como resultado de una fragilidad estructural de la piel y de otros tejidos seleccionados. Puede aparecer a cualquier edad.

Se han definido cuatro tipos principales de EA: EA simple (EAS), EA juntural (EAJ), EA distrófica (EAD), cada una de ellas constituye un "subgrupo" con numerosos tipos de nivel trastorno (algunos de los cuales también presenta subtipos), y el síndrome de Kindler. La forma más común es la EA simple seguida de la EA distrófica. El tratamiento es multidisciplinar y está orientado a la protección de la piel, un estilo de vida adaptado para minimizar el riesgo de traumatismos y a la prevención de complicaciones. (*Fuente: Orphanet*)

24.1 CASOS Y TASA POR 10.000 HABITANTES.

Tabla 90. N.º de casos y tasa de prevalencia por sexos. Grupo de epidermólisis ampollosa hereditaria. Año 2023. Castilla y León.

Sexo	Casos	Tasa por 10 ⁴ habitantes
Hombre	16	0,14
Mujer	22	0,18
Total	38	0,16

Prevalencia en Castilla y León: 0,16 casos por 10.000 habitantes. La prevalencia general obtenida es superior a la propuesta por Orphanet.

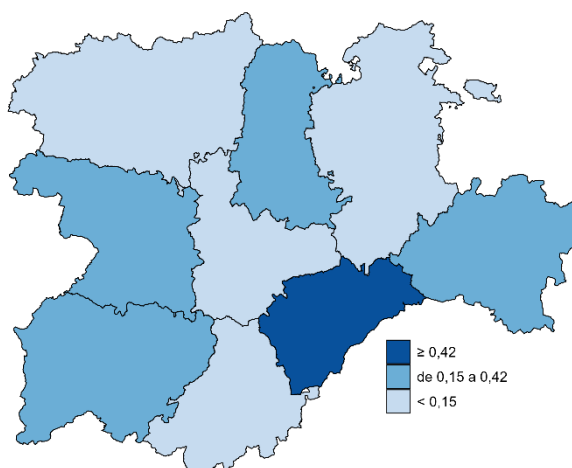
24.2 CASOS TOTALES POR SEXO Y PROVINCIA.

Tabla 91. N.º de casos y tasa de prevalencia por sexos y provincia. Grupo de epidermólisis ampullosa hereditaria. Año 2023. Castilla y León.

<i>Provincia</i>	<i>Hombres</i>	<i>Mujeres</i>	<i>Total</i>	<i>Tasa por 10⁴ habitantes</i>
ÁVILA	0	0	0	0,00
BURGOS	2	2	4	0,11
LEÓN	0	1	1	0,02
PALENCIA	2	1	3	0,19
SALAMANCA	3	6	9	0,27
SEGOVIA	2	7	9	0,57
SORIA	1	1	2	0,22
VALLADOLID	4	3	7	0,13
ZAMORA	2	1	3	0,18
CASTILLA Y LEÓN	16	22	38	0,16

24.3 MAPA DE TASAS POR PROVINCIA.

Mapa 19. Tasa de prevalencia por provincias. Grupo de epidermólisis ampullosa hereditaria. Año 2023. Castilla y León.



24.4 CASOS TOTALES POR GRUPO DE EDAD.

Tabla 92. N.º de casos y tasa de prevalencia por sexos y grupo de edad. Grupo de epidermólisis ampullosa hereditaria. Año 2023. Castilla y León.

<i>Grupo de edad</i>	<i>Hombres</i>	<i>Mujeres</i>	<i>Total</i>	<i>Tasa por 10⁴ habitantes</i>
0-14	7	7	14	0,53
15-29	4	4	8	0,25
30-44	1	4	5	0,12
45-59	2	3	5	0,09
60-74	2	4	6	0,12
≥ 75	0	0	0	0,00
TOTAL	16	22	38	0,16

24.5 FALLECIDOS

Tabla 93. N.º de casos fallecidos por sexo y grupo de edad de fallecimiento. Grupo de epidermólisis ampullosa hereditaria. Año 2010-2023. Castilla y León.

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

Tabla 94. N.º de casos fallecidos por provincia de residencia. Grupo de epidermólisis ampullosa hereditaria Año 2010-2023. Castilla y León.

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

24.6 OTRAS CARACTERÍSTICAS DE INTERÉS

Entre las fuentes de captación, en un 65,8% de los casos se encontraba MedoraCyL como fuente de información. En cuanto a la base diagnóstica, de los casos en los que se encontraba cumplimentada (71,1%) todos tenían marcado el diagnóstico clínico.

25. HEMOFILIA A

CÓDIGO CIE-10-ES: D66

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

CÓDIGO SNOMED CT: 28293008, 16872008, 26029002, 33344008, NA

ENVÍO REER: SÍ

La hemofilia A es la forma más frecuente de hemofilia caracterizada por hemorragias espontáneas o prolongadas, debidas a la deficiencia del factor VIII. La hemofilia afecta principalmente a los varones, pero se ha descrito una forma sintomática de hemofilia A en mujeres portadoras con, generalmente, un cuadro clínico leve. La gravedad de las manifestaciones clínicas depende de la magnitud de la deficiencia del factor VIII. (Fuente: Orphanet).

25.1 CASOS Y TASA POR 10.000 HABITANTES.

Tabla 95. N.º de casos y tasa de prevalencia por sexos. Hemofilia A. Año 2023. Castilla y León.

Sexo	Casos	Tasa por 10 ⁴ habitantes
Hombre	237	2,01
Mujer	18	0,15
Total	255	1,07

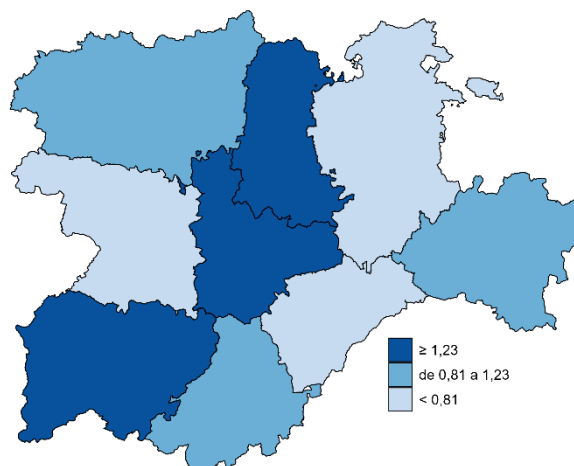
Prevalencia en Castilla y León: 1,07 casos por 10.000 habitantes. La prevalencia general obtenida es superior a la propuesta por Orphanet. Sería de valorar que se han incluido como “caso” a las mujeres portadoras con síntomas.

25.2 CASOS TOTALES POR SEXO Y PROVINCIA.

Tabla 96. N.º de casos y tasa de prevalencia por sexos y provincia. Hemofilia A. Año 2023. Castilla y León.

Provincia	Hombres	Mujeres	Total	Tasa por 10 ⁴ habitantes
ÁVILA	14	1	15	0,93
BURGOS	14	2	16	0,44
LEÓN	51	1	52	1,16
PALENCIA	25	2	27	1,71
SALAMANCA	39	4	43	1,31
SEGOVIA	9	2	11	0,70
SORIA	9	1	10	1,11
VALLADOLID	68	5	73	1,39
ZAMORA	8	0	8	0,48
CASTILLA Y LEÓN	237	18	255	1,07

25.3 MAPA DE TASAS POR PROVINCIA.

Mapa 20. Tasa de prevalencia por provincias. Hemofilia A. Año 2023. Castilla y León.

25.4 CASOS TOTALES POR GRUPO DE EDAD.

Tabla 97. N.º de casos y tasa de prevalencia por sexos y grupo de edad. Hemofilia A. Año 2023. Castilla y León.

<i>Grupo de edad</i>	<i>Hombres</i>	<i>Mujeres</i>	<i>Total</i>	<i>Tasa por 10⁴ habitantes</i>
0-14	27	1	28	1,06
15-29	40	0	40	1,23
30-44	54	8	62	1,53
45-59	48	4	52	0,92
60-74	45	2	47	0,96
≥ 75	23	3	26	0,76
TOTAL	237	18	255	1,07

FALLECIDOS

Tabla 98. N.º de casos fallecidos por sexo y grupo de edad de fallecimiento. Hemofilia A. Año 2010-2023. Castilla y León.

<i>Grupo de edad</i>	<i>Hombres</i>	<i>Mujeres</i>	<i>Total</i>
0 a 14	0	0	0
15 a 29	1	0	1
30 a 44	0	0	0
45 a 59	1	0	1
60 a 74	3	0	3
≥ 75	24	3	27
TOTAL	29	3	32

Tabla 99. N.º de casos fallecidos por provincia de residencia. Hemofilia A. Año 2010-2023. Castilla y León.

Provincia	Hombres	Mujeres	Total
<i>AVILA</i>	1	1	2
<i>BURGOS</i>	1	0	1
<i>LEON</i>	8	1	9
<i>PALENCIA</i>	0	0	0
<i>SALAMANCA</i>	4	1	5
<i>SEGOVIA</i>	6	0	6
<i>SORIA</i>	3	0	3
<i>VALLADOLID</i>	6	0	6
<i>ZAMORA</i>	0	0	0
<i>CASTILLA Y LEÓN</i>	29	3	32

25.5 OTRAS CARACTERÍSTICAS DE INTERÉS

Entre las fuentes de captación, un 70,6% de los casos fueron captados por MedoraCyL.

26. HIPOTIROIDISMO CONGÉNITO

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

CÓDIGO ORPHA: 95713, 442, 1226, 2349, 90673, 90674, 95711, 95712, 95714, 95716, 95717, 95719, 95720, 99832, 171706, 209905, 226292, 226295, 226298, 226307, 238670, 329235

CÓDIGO SNOMED CT: 10736002, 89261000, 190268003, 215677009, 217710005, 237515009, 237565000, 237566004, 278503003, 367524008, 440092001, 715734006, 716338001, 717334008, 718183003, 718194004, 718690009, 719098007, 722375007, 722938007, 725462002, 763890006, 771510006, 1230272009, NA

ENVÍO REER: SI

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

26.1 CASOS Y TASA POR 10.000 HABITANTES.

Tabla 100. N.º de casos y tasa de prevalencia por sexos de Hipotiroidismo congénito. Año 2023. Castilla y León.

<i>Sexo</i>	Casos	Tasa por 10⁴ habitantes
<i>Hombre</i>	127	1,08
<i>Mujer</i>	176	1,45
<i>Total</i>	303	1,27

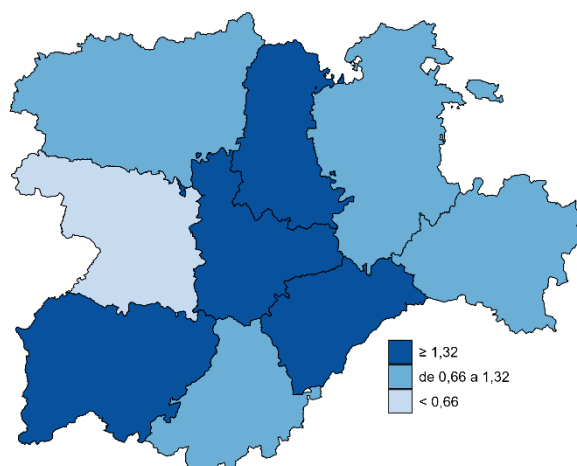
Prevalencia en Castilla y León: 1,27 casos por 10.000 habitantes. La prevalencia obtenida se encuentra dentro del rango propuesto por Orphanet.

26.2 CASOS TOTALES POR SEXO Y PROVINCIA.

Tabla 101. N.º de casos y tasa de prevalencia por sexos y provincia. Hipotiroidismo congénito. Año 2023. Castilla y León.

Provincia	Hombres	Mujeres	Total	Tasa por 10 ⁴ habitantes
ÁVILA	7	10	17	1,06
BURGOS	20	25	45	1,25
LEÓN	15	28	43	0,96
PALENCIA	10	12	22	1,39
SALAMANCA	22	25	47	1,43
SEGOVIA	4	18	22	1,40
SORIA	5	4	9	1,00
VALLADOLID	41	51	92	1,75
ZAMORA	3	3	6	0,36
CASTILLA Y LEÓN	127	176	303	1,27

26.3 MAPA DE TASAS POR PROVINCIA.

Mapa 21. Tasa de prevalencia por provincias. Hipotiroidismo congénito. Año 2023. Castilla y León.

26.4 CASOS TOTALES POR GRUPO DE EDAD.

Tabla 102. N.º de casos y tasa de prevalencia por sexos y grupo de edad. Hipotiroidismo congénito. Año 2023. Castilla y León.

Grupo de edad	Hombres	Mujeres	Total	Tasa por 10 ⁴ habitantes
0-14	71	93	164	6,20
15-29	30	37	67	2,06
30-44	8	12	20	0,49
45-59	11	11	22	0,39
60-74	3	15	18	0,37
≥ 75	4	8	12	0,35
TOTAL	127	176	303	1,27

26.5 FALLECIDOS

Tabla 103. N.º de casos fallecidos por sexo y grupo de edad de fallecimiento.
Hipotiroidismo congénito. Año 2010-2023. Castilla y León.

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

Tabla 104. N.º de casos fallecidos por provincia de residencia. Hipotiroidismo congénito. Año 2010-2023. Castilla y León.

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

26.6 OTRAS CARACTERÍSTICAS DE INTERÉS

Entre las fuentes de captación, un 64% de los casos fueron captados por MedoraCyL y en un 22,8% de los casos constaba el registro de ENCO-Metabolopatías como una de las fuentes de captación.

27.HOMOCISTINURIA POR DEFICIENCIA DE CISTATIONINA BETA-SINTASA

CÓDIGO CIE-10-ES: E72.11

CÓDIGO ORPHA: 394

CÓDIGO SNOMED CT: 24308003

ENVÍO REER: SÍ

La homocistinuria por deficiencia de cistationina beta-sintasa también llamada homocistinuria clásica 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). La enfermedad es autosómica recesiva. Esta causada por variantes patogénicas del gen CBS (21q22.3). Los pacientes exhiben un espectro de manifestaciones clínicas que se presentan progresivamente y que van desde asintomáticas hasta graves, con uno o múltiples sistemas orgánicos involucrados. *(Fuente: Orphanet)*

27.1 DESCRIPCIÓN DE LOS CASOS

En nuestra comunidad contamos con **2 casos** de esta entidad con las siguientes características:

N.º de casos	Edad (años)	Sexo
2	12; 25	Hombres (2)

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

27.2 DESCRIPCIÓN DE LOS FALLECIDOS

No hay ningún caso registrado fallecido para esta entidad.

28.MIASTENIA GRAVIS

CÓDIGO CIE-10-ES: G70.0, G70.01, G70.00

CÓDIGO ORPHA: 391490, 391497, 589

CÓDIGO SNOMED CT: 31839002, 55051001, 91637004

ENVÍO REER: SÍ

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

28.1 CASOS Y TASA POR 10.000 HABITANTES.

Tabla 105. N.º de casos y tasa de prevalencia por sexos. Miastenia gravis. Año 2023. Castilla y León.

Sexo	Casos	Tasa por 10 ⁴ habitantes
Hombre	328	2,79
Mujer	362	2,98
Total	690	2,88

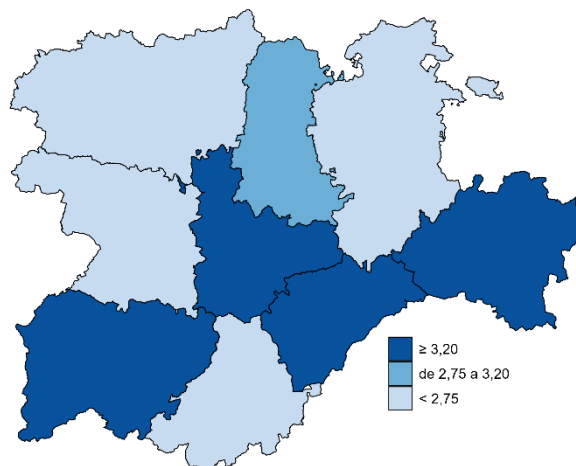
Prevalencia en Castilla y León: 2,88 casos por 10.000 habitantes. La prevalencia registrada es superior al rango propuesto por Orphanet.

28.2 CASOS TOTALES POR SEXO Y PROVINCIA.

Tabla 106. N.º de casos y tasa de prevalencia por sexos y provincia. Miastenia gravis. Año 2023. Castilla y León.

Provincia	Hombres	Mujeres	Total	Tasa por 10 ⁴ habitantes
ÁVILA	16	17	33	2,06
BURGOS	52	37	89	2,47
LEÓN	40	49	89	1,99
PALENCIA	22	25	47	2,97
SALAMANCA	58	54	112	3,42
SEGOVIA	31	29	60	3,83
SORIA	8	26	34	3,77
VALLADOLID	81	103	184	3,50
ZAMORA	20	22	42	2,53
CASTILLA Y LEÓN	328	362	690	2,88

28.3 MAPA DE TASAS POR PROVINCIA.

Mapa 22. Tasa de prevalencia por provincias. Miastenia gravis. Año 2023. Castilla y León.

28.4 CASOS TOTALES POR GRUPO DE EDAD.

Tabla 107. N.º de casos y tasa de prevalencia por sexos y grupo de edad. Miastenia gravis. Año 2023. Castilla y León.

Grupo de edad	Hombres	Mujeres	Total	Tasa por 10 ⁴ habitantes
0 a 14	2	0	2	0,08
15 a 29	2	11	13	0,40
30 a 44	17	53	70	1,73
45 a 59	59	91	150	2,65
60 a 74	109	72	181	3,70
≥ 75	139	135	274	8,02
TOTAL	328	362	690	2,88

28.5 FALLECIDOS

Tabla 108. N.º de casos fallecidos por sexo y grupo de edad de fallecimiento. Miastenia gravis. Año 2010-2023. Castilla y León.

Grupo de edad	Hombres	Mujeres	Total
0 a 14	0	0	0
15 a 29	0	0	0
30 a 44	1	1	2
45 a 59	4	5	9
60 a 74	29	21	50
≥ 75	129	112	241
TOTAL	163	139	302

Tabla 109. N.º de casos fallecidos por provincia de residencia. Miastenia gravis. Año 2010-2023. Castilla y León.

<i>Provincia</i>	<i>Hombres</i>	<i>Mujeres</i>	<i>Total</i>
AVILA	9	11	20
BURGOS	26	25	51
LEON	26	22	48
PALENCIA	11	5	16
SALAMANCA	30	17	47
SEGOVIA	12	13	25
SORIA	4	5	9
VALLADOLID	34	30	64
ZAMORA	11	11	22
CASTILLA Y LEÓN	163	139	302

28.6 OTRAS CARACTERÍSTICAS DE INTERÉS

Entre las fuentes de captación, se encuentra que un 78,7% de los casos fueron captados por MedoraCyL y en un 45,8% constaba MedoraCyL y CMBD.

29.MUCOPOLISACARIDOSIS TIPO 2

CÓDIGO CIE-10-ES: E76.1

CÓDIGO ORPHA: 580, 217093, 217085

CÓDIGO SNOMED CT: 70737009

ENVÍO REER: SÍ

La Mucopolisacaridosis tipo 2 o Síndrome de Hunter, es una enfermedad de depósito lisosomal en el que se produce un acúmulo masivo de glucosaminoglucanos debido a la deficiencia de iduronato-2-sulfatasa, es de herencia recesiva ligado al cromosoma X. La afectación es multisistémica y entre la gran variedad de síntomas se incluyen rasgos faciales toscos distintivos, talla baja, afectación cardiorrespiratoria y anomalías esqueléticas. Se manifiesta como un continuo clínico que varía desde una forma grave con neurodegeneración hasta una forma atenuada sin afectación neuronal. *(Fuente: Orphanet)*

29.1 DESCRIPCIÓN DE LOS CASOS

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

N.º de casos	Edad (años)	Sexo
5	3;9;13;23;24	Hombres (5)

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

29.2 DESCRIPCIÓN DE LOS FALLECIDOS

No hay ningún caso registrado fallecido para esta entidad.

30. OSTEOGÉNESIS IMPERFECTA

CÓDIGO CIE-10: Q78.0

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

CÓDIGO SNOMED CT: 78314001, 385482004, 205496008, 385483009, 205497004, 1003379004

ENVÍO REER: SÍ

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

30.1 CASOS Y TASA POR 10.000 HABITANTES.

Tabla 110. N.º de casos y tasa de prevalencia por sexos de Osteogénesis imperfecta. Año 2023. Castilla y León.

Sexo	Casos	Tasa por 10 ⁴ habitantes
Hombre	47	0,40
Mujer	50	0,41
Total	97	0,41

Prevalencia en Castilla y León: 0,41 casos por 10.000 habitantes. La prevalencia obtenida es inferior a la propuesta por Orphanet, pero similar a la registrada en otras CCAA.

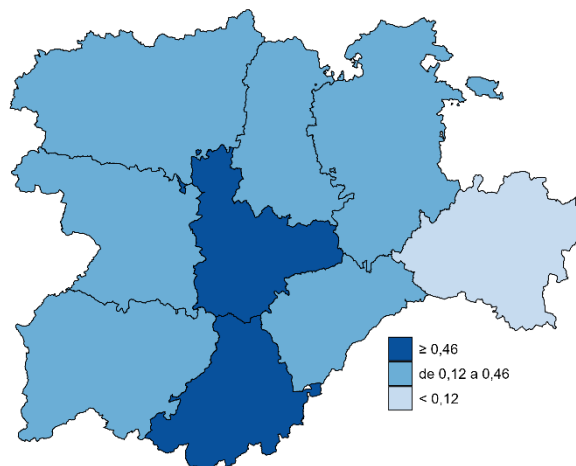
30.2 CASOS TOTALES POR SEXO Y PROVINCIA.

Tabla 111. N.º de casos y tasa de prevalencia por sexos y provincia. Osteogénesis imperfecta. Año 2023. Castilla y León.

Provincia	Hombres	Mujeres	Total	Tasa por 10 ⁴ habitantes
ÁVILA	5	3	8	0,50
BURGOS	3	7	10	0,28
LEÓN	7	6	13	0,29
PALENCIA	1	3	4	0,25
SALAMANCA	8	6	14	0,43
SEGOVIA	1	3	4	0,26
SORIA	0	0	0	0,00
VALLADOLID	18	22	40	0,76
ZAMORA	4	0	4	0,24
CASTILLA Y LEÓN	47	50	97	0,41

30.3 MAPA DE TASAS POR PROVINCIA.

Mapa 23. Tasa de prevalencia por provincias. Osteogénesis imperfecta. Año 2023.
Castilla y León.



30.4 CASOS TOTALES POR GRUPO DE EDAD.

Tabla 112. N.º de casos y tasa de prevalencia por sexos y grupo de edad. Osteogénesis imperfecta. Año 2023. Castilla y León.

Grupo de edad	Hombres	Mujeres	Total	Tasa por 10 ⁴ habitantes
0-14	8	7	15	0,57
15-29	15	5	20	0,61
30-44	5	11	16	0,40
45-59	11	14	25	0,44
60-74	7	10	17	0,35
≥ 75	1	3	4	0,12
TOTAL	47	50	97	0,41

30.5 FALLECIDOS

Tabla 113. N.º de casos fallecidos por sexo y grupo de edad de fallecimiento. Osteogénesis imperfecta. Año 2010-2023. Castilla y León.

Grupo de edad	Hombres	Mujeres	Total
0 a 14	0	0	0
15 a 29	0	0	0
30 a 44	0	0	0
45 a 59	1	0	1
60 a 74	2	3	5
≥ 75	3	0	3
TOTAL	6	3	9

Tabla 114. N.º de casos fallecidos por provincia de residencia. Osteogénesis imperfecta. Año 2010-2023. Castilla y León.

<i>Provincia</i>	<i>Hombres</i>	<i>Mujeres</i>	<i>Total</i>
AVILA	2	0	2
BURGOS	1	0	1
LEON	0	2	2
PALENCIA	0	0	0
SALAMANCA	0	0	0
SEGOVIA	0	1	1
SORIA	0	0	0
VALLADOLID	2	0	2
ZAMORA	1	0	1
CASTILLA Y LEÓN	6	3	9

30.6 OTRAS CARACTERÍSTICAS DE INTERÉS

Se encuentra que un 70,1% de los casos fueron captados por MedoraCyL. De los que tienen registrado base diagnóstica (80,4%), un 53,8% tenían cumplimentado entre otras el diagnóstico clínico y prueba de imagen.

31. RETINOSIS PIGMENTARIA Y SÍNDROME DE USHER

CÓDIGO CIE-10-ES: H35.52

CÓDIGO ORPHA: 791, 85332, 231169, 231178, 231183, 886

CÓDIGO SNOMED CT: 28835009, 719808002, 232057003, 232058008, 1010610007, 57838006

ENVÍO REER: SÍ

La retinosis pigmentaria (RP) es una distrofia retiniana hereditaria que conduce a una pérdida progresiva de fotorreceptores y del epitelio pigmentario de la retina, que puede derivar en ceguera después de varias décadas. Presenta una gran variabilidad en la edad de inicio, la tasa de progresión y las manifestaciones clínicas secundarias. El Síndrome de Usher es una ciliopatía poco frecuente que se caracteriza por hipoacusia neurosensorial congénita o de inicio en la infancia y RP que aparece de forma más tardía, principalmente en la segunda o tercera década de la vida, con ceguera nocturna y pérdida de visión progresiva y, en algunos casos asocia disfunción vestibular. (Fuente: Orphanet)

31.1 CASOS Y TASA POR 10.000 HABITANTES.

Tabla 115. N.º de casos y tasa de prevalencia por sexos de Retinosis Pigmentaria y Síndrome de Usher. Año 2023. Castilla y León.

Sexo	Casos	Tasa por 10 ⁴ habitantes
Hombre	310	2,63
Mujer	364	3,00
Total	674	2,82

Prevalencia en Castilla y León: 2,82 casos por 10.000 habitantes. La prevalencia registrada se encuentra dentro del rango propuesto por Orphanet para la retinosis pigmentaria.

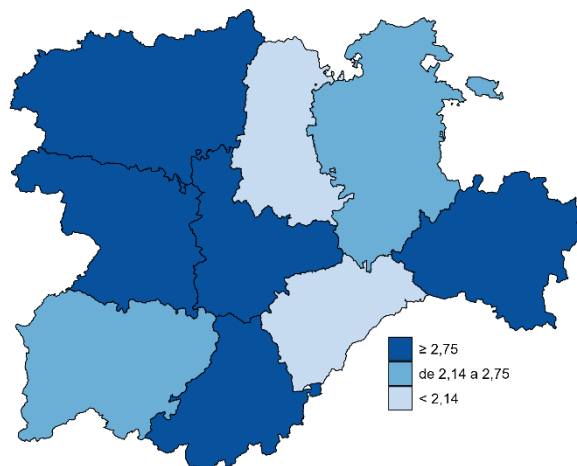
31.2 CASOS TOTALES POR SEXO Y PROVINCIA.

Tabla 116. N.º de casos y tasa de prevalencia por sexos y provincia. Retinosis Pigmentaria y Síndrome de Usher. Año 2023. Castilla y León.

Provincia	Hombres	Mujeres	Total	Tasa por 10 ⁴ habitantes
ÁVILA	24	31	55	3,43
BURGOS	43	43	86	2,39
LEÓN	62	88	150	3,35
PALENCIA	16	14	30	1,90
SALAMANCA	38	45	83	2,53
SEGOVIA	13	15	28	1,79
SORIA	14	15	29	3,22
VALLADOLID	72	84	156	2,97
ZAMORA	28	29	57	3,43
CASTILLA Y LEÓN	310	364	674	2,82

31.3 MAPA DE TASAS POR PROVINCIA.

Mapa 24. Tasa de prevalencia por provincias. Retinosis Pigmentaria y Síndrome de Usher. Año 2023. Castilla y León.



31.4 CASOS TOTALES POR GRUPO DE EDAD.

Tabla 117. N.º de casos y tasa de prevalencia por sexos y grupo de edad. Retinosis Pigmentaria y Síndrome de Usher. Año 2023. Castilla y León.

Grupo de edad	Hombres	Mujeres	Total	Tasa por 10 ⁴ habitantes
0-14	8	6	14	0,53
15-29	23	12	35	1,07
30-44	35	37	72	1,78
45-59	89	96	185	3,26
60-74	104	121	225	4,60
≥ 75	51	92	143	4,19
TOTAL	310	364	674	2,82

31.5 FALLECIDOS

Tabla 118. N.º de casos fallecidos por sexo y grupo de edad de fallecimiento. Retinosis Pigmentaria y Síndrome de Usher. Año 2010-2023. Castilla y León.

Grupo de edad	Hombres	Mujeres	Total
0 a 14	0	0	0
15 a 29	0	0	0
30 a 44	1	0	1
45 a 59	5	5	10
60 a 74	18	14	32
≥ 75	54	45	99
TOTAL	78	64	142

Tabla 119. N.º de casos fallecidos por provincia de residencia. Retinosis Pigmentaria y Síndrome de Usher. Año 2010-2023. Castilla y León.

<i>Provincia</i>	<i>Hombres</i>	<i>Mujeres</i>	<i>Total</i>
AVILA	4	6	10
BURGOS	16	7	23
LEON	10	10	20
PALENCIA	5	4	9
SALAMANCA	11	10	21
SEGOVIA	1	3	4
SORIA	2	2	4
VALLADOLID	22	12	34
ZAMORA	7	10	17
CASTILLA Y LEÓN	78	64	142

31.6 OTRAS CARACTERÍSTICAS DE INTERÉS

En relación con las fuentes de captación, un 86,9% de los casos fueron captados por MedoraCyL.

32. SÍNDROME DE ANGELMAN

CÓDIGO CIE-10-ES: Q93.51

CÓDIGO ORPHA: 72, 98794, 98795, 411511, 411515

CÓDIGO SNOMED CT: 76880004, 1162462009, 36311000122104, 36321000122105, 36331000122108

ENVÍO REER: SÍ

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

32.1 CASOS Y TASA POR 10.000 HABITANTES.

Tabla 120. N.º de casos y tasa de prevalencia por sexos de Síndrome de Angelman.
Año 2023. Castilla y León

Sexo	Casos	Tasa por 10 ⁴ habitantes
Hombre	9	0,08
Mujer	5	0,04
Total	14	0,06

Prevalencia en Castilla y León: 0,06 casos por 10.000 habitantes. La prevalencia propuesta por Orphanet es superior a la registrada en Castilla y León.

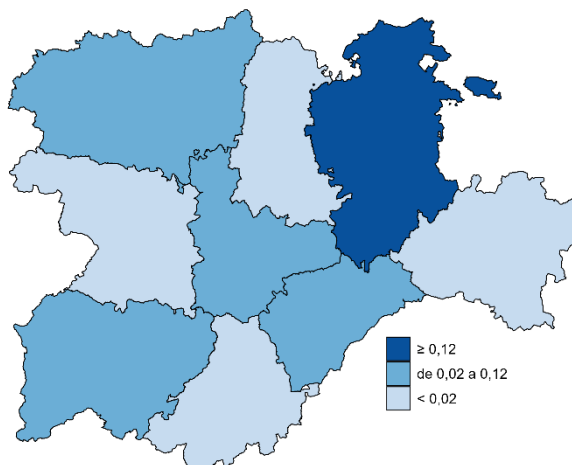
32.2 CASOS TOTALES POR SEXO Y PROVINCIA.

Tabla 121. N.º de casos y tasa de prevalencia por sexos y provincia Síndrome de Angelman.
Año 2023. Castilla y León.

Provincia	Hombres	Mujeres	Total	Tasa por 10 ⁴ habitantes
ÁVILA	0	0	0	0,00
BURGOS	3	2	5	0,14
LEÓN	2	0	2	0,04
PALENCIA	0	0	0	0,00
SALAMANCA	2	1	3	0,09
SEGOVIA	0	1	1	0,06
SORIA	0	0	0	0,00
VALLADOLID	2	1	3	0,06
ZAMORA	0	0	0	0,00
CASTILLA Y LEÓN	9	5	14	0,06

32.3 MAPA DE TASAS POR PROVINCIA.

Mapa 25. Tasa de prevalencia por provincias. Síndrome de Angelman. Año 2023.
Castilla y León.



32.4 CASOS TOTALES POR GRUPO DE EDAD.

Tabla 122. N.º de casos y tasa de prevalencia por sexos y grupo de edad. Síndrome de Angelman. Año 2023. Castilla y León

Grupo de edad	Hombres	Mujeres	Total	Tasa por 10 ⁴ habitantes
0-14	3	4	7	0,26
15-29	4	0	4	0,12
30-44	2	1	3	0,07
45-59	0	0	0	0,00
60-74	0	0	0	0,00
≥ 75	0	0	0	0,00
TOTAL	9	5	14	0,06

32.5 FALLECIDOS

Tabla 123. N.º de casos fallecidos por sexo y grupo de edad de fallecimiento. Síndrome de Angelman. Año 2010-2023. Castilla y León.

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

**Tabla 124. N.º de casos fallecidos por provincia de residencia. Síndrome de Angelman.
Año 2010-2023. Castilla y León.**

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

32.6 OTRAS CARACTERÍSTICAS DE INTERÉS

En relación con las fuentes de captación, un 92,9% de los casos fueron captados por CMBD.

33. SÍNDROME DE BECKWITH-WIEDEMANN

CÓDIGO CIE-10-ES: Q87.3

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

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

ENVÍO REER: SÍ

El síndrome de Beckwith-Wiedemann es un trastorno poco común de la impronta genética caracterizado por sobrecrecimiento pre y posnatal, macroglosia, defectos de la pared abdominal y predisposición tumoral. La expresión clínica es variable, desde sobrecrecimiento lateralizado hasta una presentación clínica pronunciada. (*Fuente: Orphanet*)

33.1 DESCRIPCIÓN DE LOS CASOS

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

N.º de casos	Edad (años)	Sexo
7	1,3 (2),7,19,23,33	Hombres (5); Mujeres (2)

Prevalencia en Castilla y León: 0,03 casos por 10.000 habitantes. La prevalencia propuesta por Orphanet es superior a la registrada en Castilla y León.

33.2 DESCRIPCIÓN DE LOS FALLECIDOS

Para el periodo de estudio hay **1 caso** registrados fallecidos en el periodo de estudio con las siguientes características:

N.º de casos	Edades (años)	Sexo
1	13	Hombres (1)

34. SÍNDROME DE MARFAN

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

CÓDIGO ORPHA: 558, 284963, 284973, 284979

CÓDIGO SNOMED CT: 19346006, 446263001, 763839005, 1003407000

ENVÍO REER: SÍ

El síndrome de Marfan es una enfermedad sistémica del tejido conectivo, caracterizada por una combinación variable de manifestaciones cardiovasculares, músculo-esqueléticas, oftalmológicas y pulmonares. Los síntomas pueden aparecer a cualquier edad y son muy variables de una persona a otra, incluso dentro de una misma familia. (*Fuente: Orphanet*)

34.1 CASOS Y TASA POR 10.000 HABITANTES.

Tabla 125. N.º de casos y tasa de prevalencia por sexos. Síndrome de Marfan. Año 2023. Castilla y León.

<i>Sexo</i>	<i>Casos</i>	<i>Tasa por 10⁴ habitantes</i>
<i>Hombre</i>	71	0,60
<i>Mujer</i>	60	0,49
<i>Total</i>	131	0,55

Prevalencia en Castilla y León: 0,55 casos por 10.000 habitantes. La prevalencia propuesta por Orphanet es superior a la registrada en Castilla y León.

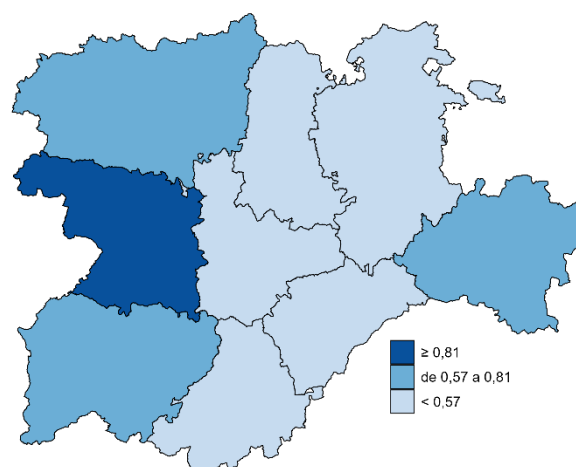
34.2 CASOS TOTALES POR SEXO Y PROVINCIA.

Tabla 126. N.º de casos y tasa de prevalencia por sexos y provincia. Síndrome de Marfan. Año 2023. Castilla y León.

<i>Provincia</i>	<i>Hombres</i>	<i>Mujeres</i>	<i>Total</i>	<i>Tasa por 10⁴ habitantes</i>
ÁVILA	6	1	7	0,44
BURGOS	9	7	16	0,44
LEÓN	16	12	28	0,63
PALENCIA	3	1	4	0,25
SALAMANCA	10	11	21	0,64
SEGOVIA	3	5	8	0,51
SORIA	3	3	6	0,67
VALLADOLID	10	15	25	0,48
ZAMORA	11	5	16	0,96
CASTILLA Y LEÓN	71	60	131	0,55

34.3 MAPA DE TASAS POR PROVINCIA.

Mapa 26. Tasa de prevalencia por provincias. Síndrome de Marfan. Año 2023. Castilla y León.



34.4 CASOS TOTALES POR GRUPO DE EDAD.

Tabla 127. N.º de casos y tasa de prevalencia por sexos y grupo de edad. Síndrome de Marfan. Año 2023. Castilla y León.

<i>Grupo de edad</i>	<i>Hombres</i>	<i>Mujeres</i>	<i>Total</i>	<i>Tasa por 10⁴ habitantes</i>
0-14	9	5	14	0,53
15-29	18	12	30	0,92
30-44	12	10	22	0,54
45-59	19	18	37	0,65
60-74	11	12	23	0,47
≥ 75	2	3	5	0,15
TOTAL	71	60	131	0,55

34.5 FALLECIDOS

Tabla 128. N.º de casos fallecidos por sexo y grupo de edad de fallecimiento. Síndrome de Marfan. Año 2010-2023. Castilla y León.

<i>Grupo de edad</i>	<i>Hombres</i>	<i>Mujeres</i>	<i>Total</i>
0 a 14	0	0	0
15 a 29	0	0	0
30 a 44	2	0	2
45 a 59	2	3	5
60 a 74	3	1	4
≥ 75	1	0	1
TOTAL	8	4	12

**Tabla 129. N.º de casos fallecidos por provincia de residencia. Síndrome de Marfan.
Año 2010-2023. Castilla y León.**

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

34.6 OTRAS CARACTERÍSTICAS DE INTERÉS

Se encuentra que, entre las fuentes de captación, un 29% de los casos fueron captados por la MedoraCyL y CMBD.

35. SÍNDROME DE PRADER-WILLI

CÓDIGO CIE-10-ES: Q87.1; Q87.11

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

CÓDIGO SNOMED CT: 89392001

ENVÍO REER: SÍ

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

35.1 CASOS Y TASA POR 10.000 HABITANTES.

Tabla 130. N.º de casos y tasa de prevalencia por sexos. Síndrome de Prader-Willi. Año 2023. Castilla y León.

Sexo	Casos	Tasa por 10 ⁴ habitantes
Hombre	13	0,11
Mujer	15	0,12
Total	28	0,12

Prevalencia en Castilla y León: 0,12 casos por 10.000 habitantes. La prevalencia registrada se encuentra dentro del rango propuesto por Orphanet.

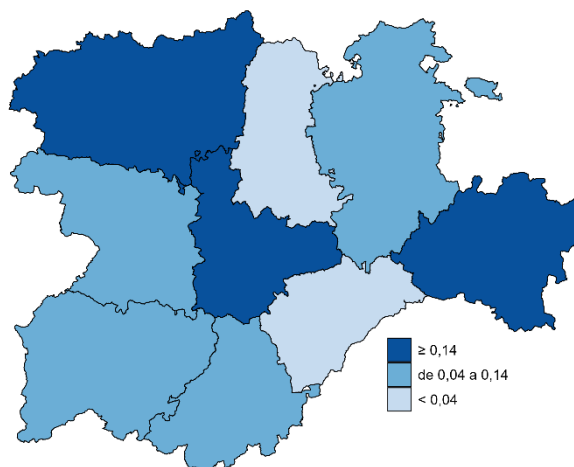
35.2 CASOS TOTALES POR SEXO Y PROVINCIA.

Tabla 131. N.º de casos y tasa de prevalencia por sexos y provincia. Síndrome de Prader-Willi. Año 2023. Castilla y León.

Provincia	Hombres	Mujeres	Total	Tasa por 10 ⁴ habitantes
ÁVILA	0	2	2	0,12
BURGOS	3	0	3	0,08
LEÓN	4	4	8	0,18
PALENCIA	0	0	0	0,00
SALAMANCA	1	2	3	0,09
SEGOVIA	0	0	0	0,00
SORIA	1	1	2	0,22
VALLADOLID	4	4	8	0,15
ZAMORA	0	2	2	0,12
CASTILLA Y LEÓN	13	15	28	0,12

35.3 MAPA DE TASAS POR PROVINCIA.

Mapa 27. Tasa de prevalencia por provincias. Síndrome de Prader-Willi. Año 2023.
Castilla y León.



35.4 CASOS TOTALES POR GRUPO DE EDAD.

Tabla 132. N.º de casos y tasa de prevalencia por sexos y grupo de edad. Síndrome de Prader-Willi. Año 2023. Castilla y León.

Grupo de edad	Hombres	Mujeres	Total	Tasa por 10 ⁴ habitantes
0-14	8	8	16	0,60
15-29	3	5	8	0,25
30-44	1	0	1	0,02
45-59	1	2	3	0,05
60-74	0	0	0	0,00
≥ 75	0	0	0	0,00
TOTAL	13	15	28	0,12

35.5 FALLECIDOS

Tabla 133. N.º de casos fallecidos por sexo y grupo de edad de fallecimiento. Síndrome de Prader-Willi. Año 2010-2023. Castilla y León.

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

Tabla 134. N.º de casos fallecidos por provincia de residencia. Síndrome de Prader-Willi. Año 2010-2023. Castilla y León.

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

35.6 OTRAS CARACTERÍSTICAS DE INTERÉS

Se encuentra que, entre las fuentes de captación, un 92,9% de los casos fueron captados por CMBD.

36. SÍNDROME DE WILLIAMS

CÓDIGO CIE-10-ES: Q93.82

CÓDIGO ORPHA: 904

CÓDIGO SNOMED CT: 63247009

ENVÍO REER: SÍ

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

36.1 CASOS Y TASA POR 10.000 HABITANTES.

Tabla 135. N.º de casos y tasa de prevalencia por sexos de Síndrome de Williams. Año 2023. Castilla y León.

Sexo	Casos	Tasa por 10 ⁴ habitantes
Hombre	9	0,08
Mujer	9	0,07
Total	18	0,08

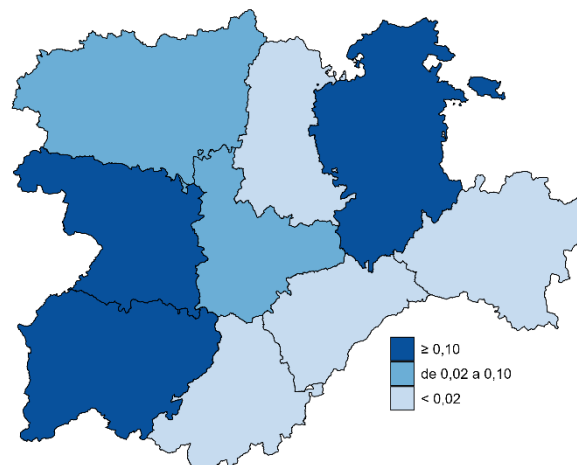
Prevalencia en Castilla y León: 0,08 casos por 10.000 habitantes. Según Orphanet la prevalencia es de aproximadamente 1/7.500 y no se ha descrito diferencia entre sexos.

36.2 CASOS TOTALES POR SEXO Y PROVINCIA.

Tabla 136. N.º de casos y tasa de prevalencia por sexos y provincia. Síndrome de Williams. Año 2023. Castilla y León.

Provincia	Hombres	Mujeres	Total	Tasa por 10 ⁴ habitantes
ÁVILA	0	0	0	0,00
BURGOS	2	2	4	0,11
LEÓN	2	2	4	0,09
PALENCIA	0	0	0	0,00
SALAMANCA	3	3	6	0,18
SEGOVIA	0	0	0	0,00
SORIA	0	0	0	0,00
VALLADOLID	2	0	2	0,04
ZAMORA	0	2	2	0,12
CASTILLA Y LEÓN	9	9	18	0,08

36.3 MAPA DE TASAS POR PROVINCIA.

Mapa 28. Tasa de prevalencia por provincias. Síndrome de Williams. Año 2023. Castilla y León.

36.4 CASOS TOTALES POR GRUPO DE EDAD.

Tabla 137. N.º de casos y tasa de prevalencia por sexos y grupo de edad. Síndrome de Williams. Año 2023. Castilla y León.

Grupo de edad	Hombres	Mujeres	Total	Tasa por 10 ⁴ habitantes
0-14	7	6	13	0,49
15-29	1	2	3	0,09
30-44	0	0	0	0,00
45-59	1	1	2	0,04
60-74	0	0	0	0,00
≥ 75	0	0	0	0,00
TOTAL	9	9	18	0,08

36.5 FALLECIDOS

Tabla 138. N.º de casos fallecidos por sexo y grupo de edad de fallecimiento. Síndrome de Williams. Año 2010-2023. Castilla y León.

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

**Tabla 139. N.º de casos fallecidos por provincia de residencia. Síndrome de Williams.
Año 2010-2023. Castilla y León.**

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

36.6 OTRAS CARACTERÍSTICAS DE INTERÉS

Se encuentra que un 66,7% de los casos fueron captados por el Registro de investigadores de EERR.

37. SÍNDROME X FRÁGIL

CÓDIGO CIE-10-ES: Q99.2

CÓDIGO ORPHA: 908

CÓDIGO SNOMED CT: 205720009

ENVÍO REER: SÍ

El síndrome de X frágil es una enfermedad genética rara que cursa con discapacidad intelectual de leve a grave, pudiendo asociar trastornos de conducta y rasgos físicos característicos incluyendo frente ancha, orejas prominentes y grandes, hiperextensibilidad de las articulaciones de los dedos de las manos, pies planos con pronación y, en varones adolescentes y adultos, macroorquidia. Se trata de un trastorno con un patrón de herencia dominante ligado al cromosoma X con penetrancia reducida en las mujeres. (*Fuente: Orphanet*)

37.1 CASOS Y TASA POR 10.000 HABITANTES.

Tabla 140. N.º de casos y tasa de prevalencia por sexos de Síndrome X frágil. Año 2023. Castilla y León.

Sexo	Casos	Tasa por 10 ⁴ habitantes
Hombre	56	0,48
Mujer	21	0,17
Total	77	0,32

Prevalencia en Castilla y León: 0,32 casos por 10.000 habitantes. La prevalencia propuesta por Orphanet es superior a la registrada en Castilla y León.

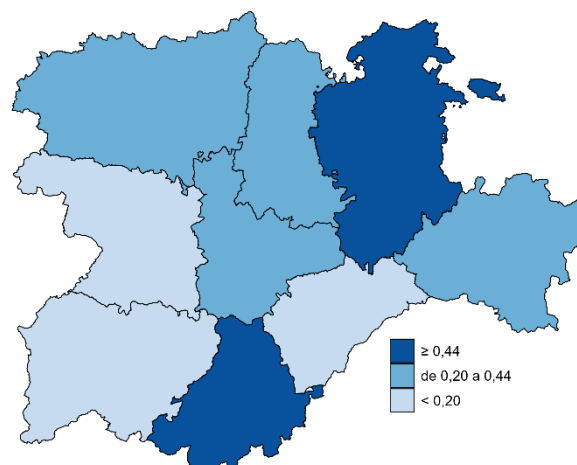
37.2 CASOS TOTALES POR SEXO Y PROVINCIA.

Tabla 141. N.º de casos y tasa de prevalencia por sexos y provincia. Síndrome X frágil. Año 2023. Castilla y León.

Provincia	Hombres	Mujeres	Total	Tasa por 10 ⁴ habitantes
ÁVILA	7	1	8	0,50
BURGOS	15	8	23	0,64
LEÓN	10	3	13	0,29
PALENCIA	5	0	5	0,32
SALAMANCA	2	0	2	0,06
SEGOVIA	1	0	1	0,06
SORIA	1	1	2	0,22
VALLADOLID	14	6	20	0,38
ZAMORA	1	2	3	0,18
CASTILLA Y LEÓN	56	21	77	0,32

37.3 MAPA DE TASAS POR PROVINCIA.

Mapa 29. Tasa de prevalencia por provincias. Síndrome X frágil. Año 2023. Castilla y León.



37.4 CASOS TOTALES POR GRUPO DE EDAD.

Tabla 142. N.º de casos y tasa de prevalencia por sexos y grupo de edad. Síndrome X frágil. Año 2023. Castilla y León.

Grupo de edad	Hombres	Mujeres	Total	Tasa por 10 ⁴ habitantes
0-14	14	4	18	0,68
15-29	23	6	29	0,89
30-44	6	3	9	0,22
45-59	9	7	16	0,28
60-74	2	0	2	0,04
≥ 75	2	1	3	0,09
TOTAL	56	21	77	0,32

37.5 FALLECIDOS

Tabla 143. N.º de casos fallecidos por sexo y grupo de edad de fallecimiento. Síndrome X frágil. Año 2010-2023. Castilla y León.

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

Tabla 144. N.º de casos fallecidos por provincia de residencia. Síndrome X frágil. Año 2010-2023. Castilla y León.

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

37.6 OTRAS CARACTERÍSTICAS DE INTERÉS

Entre las fuentes de captación, se encuentra que, un 79,2% de los casos constaba MedoraCyL.

38.TETRALOGÍA DE FALLOT

CÓDIGO CIE-10-ES: Q21.3

CÓDIGO ORPHA: 3303

CÓDIGO SNOMED CT: 86299006

ENVÍO REER: SI

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. (Fuente: Orphanet)

38.1 CASOS Y TASA POR 10.000 HABITANTES.

Tabla 145. N.º de casos y tasa de prevalencia por sexos de Tetralogía de Fallot. Año 2023. Castilla y León.

Sexo	Casos	Tasa por 10 ⁴ habitantes
Hombre	88	0,75
Mujer	61	0,50
Total	149	0,62

Prevalencia en Castilla y León: 0,62 casos por 10.000 habitantes. Según Orphanet la prevalencia de esta entidad es desconocida.

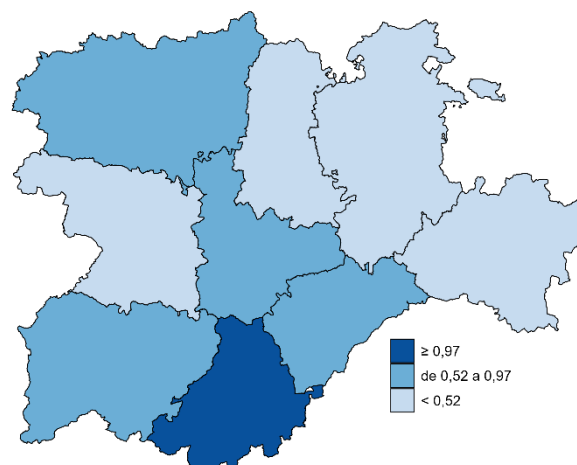
38.2 CASOS TOTALES POR SEXO Y PROVINCIA.

Tabla 146. N.º de casos y tasa de prevalencia por sexos y provincia. Tetralogía de Fallot. Año 2023. Castilla y León.

Provincia	Hombres	Mujeres	Total	Tasa por 10 ⁴ habitantes
ÁVILA	11	8	19	1,18
BURGOS	10	3	13	0,36
LEÓN	20	12	32	0,71
PALENCIA	1	3	4	0,25
SALAMANCA	9	11	20	0,61
SEGOVIA	6	6	12	0,77
SORIA	3	1	4	0,44
VALLADOLID	25	15	40	0,76
ZAMORA	3	2	5	0,30
CASTILLA Y LEÓN	88	61	149	0,62

38.3 MAPA DE TASAS POR PROVINCIA.

Mapa 30. Tasa de prevalencia por provincias. Tetralogía de Fallot. Año 2023. Castilla y León.



38.4 CASOS TOTALES POR GRUPO DE EDAD.

Tabla 147. N.º de casos y tasa de prevalencia por sexos y grupo de edad. Tetralogía de Fallot. Año 2023. Castilla y León.

<i>Grupo de edad</i>	<i>Hombres</i>	<i>Mujeres</i>	<i>Total</i>	<i>Tasa por 10⁴ habitantes</i>
0-14	23	17	40	1,51
15-29	23	18	41	1,26
30-44	15	12	27	0,67
45-59	19	10	29	0,51
60-74	7	4	11	0,23
≥ 75	1	0	1	0,03
TOTAL	88	61	149	0,62

38.5 FALLECIDOS

Tabla 148. N.º de casos fallecidos por sexo y grupo de edad de fallecimiento. Tetralogía de Fallot. Año 2010-2023. Castilla y León.

<i>Grupo de edad</i>	<i>Hombres</i>	<i>Mujeres</i>	<i>Total</i>
0 a 14	1	0	1
15 a 29	0	0	0
30 a 44	1	0	1
45 a 59	3	2	5
60 a 74	2	1	3
≥ 75	0	0	0
TOTAL	7	3	10

Tabla 149. N.º de casos fallecidos por provincia de residencia. Tetralogía de Fallot. Año 2010-2023. Castilla y León.

<i>Provincia</i>	<i>Hombres</i>	<i>Mujeres</i>	<i>Total</i>
AVILA	1	0	1
BURGOS	0	0	0
LEON	1	0	1
PALENCIA	0	1	1
SALAMANCA	3	0	3
SEGOVIA	1	0	1
SORIA	0	0	0
VALLADOLID	1	1	2
ZAMORA	0	1	1
CASTILLA Y LEÓN	7	3	10

38.6 OTRAS CARACTERÍSTICAS DE INTERÉS

Con relación a las fuentes de captación, en un 85,9% de los casos constaba MedoraCyL como fuente de información. De los registros con base diagnóstica cumplimentada (55%), un 76,8% tenían cumplimentado el diagnóstico clínico y pruebas de imagen.

39.TIROSINEMIA TIPO 1

CÓDIGO CIE-10-ES: E70.21

CÓDIGO ORPHA: 882

CÓDIGO SNOMED CT: 410056006

ENVÍO REER: SÍ

La Tirosinemia tipo 1 es un error congénito del catabolismo de la tirosina poco frecuente, de herencia autosómica recesiva, causado por la deficiencia de fumarilacetoacetato hidrolasa, FAH (15q23-q25). Se caracteriza por enfermedad hepática progresiva, disfunción tubular renal, crisis similares a la porfiria y una mejora dramática en el pronóstico después del tratamiento con nitisinona. La enfermedad es clínicamente heterogénea. En función del inicio de los síntomas si comienzan durante los primeros meses de vida (tipo agudo), en la segunda mitad del primer año (tipo subagudo) o en los años siguientes hasta la edad adulta (tipo crónico). Todos los pacientes presentan un riesgo elevado de desarrollar carcinoma hepatocelular (CHC). *(Fuente: Orphanet)*

39.1 DESCRIPCIÓN DE LOS CASOS

En nuestra comunidad contamos con **1 caso** de esta entidad con las siguientes características:

N.º de casos	Edad (años)	Sexo
1	11	Hombres (1)

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

39.2 DESCRIPCIÓN DE LOS FALLECIDOS

Para el periodo entre 2010 y 2023 hay registrado **1 caso** fallecido, con las siguientes características:

N.º de casos	Edades (años)	Sexo
1	34	Mujeres (1)

40. ATAXIA TELANGIECTASIA

CÓDIGO CIE-10-ES: G11.3

CÓDIGO ORPHA: 100

CÓDIGO SNOMED CT: 68504005

ENVÍO REER: NO

La ataxia telangiectasia es una ataxia cerebelosa poco frecuente autosómica recesiva debida a un defecto de reparación del ADN. Está caracterizada por deterioro neurológico progresivo con síndrome cerebeloso, telangiectasia oculocutánea, defectos de la inmunidad mediada por células B y T, y mayor susceptibilidad a neoplasias malignas (principalmente neoplasias linfoides), así como a la radiotoxicidad. *(Fuente: Orphanet)*

40.1 DESCRIPCIÓN DE LOS CASOS

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

N.º de casos	Edad (años)	Sexo
4	7;18 (2); 24	Hombres (2); Mujeres (2)

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

40.2 DESCRIPCIÓN DE LOS FALLECIDOS

Para el periodo entre 2010 y 2023 hay registrado **2 casos** fallecidos, con las siguientes características:

N.º de casos	Edades (años)	Sexo
2	23;35	Hombres (1); Mujeres (1)

41. COLOBOMA DEL IRIS

CÓDIGO CIE-10-ES: Q13.0

CÓDIGO ORPHA: 98944

CÓDIGO SNOMED CT: 51485001

ENVÍO REER: NO

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

41.1 DESCRIPCIÓN DE LOS CASOS

En nuestra comunidad contamos con **9 casos** de esta entidad con las siguientes características:

N.º de casos	Edad (años)	Sexo
9	0;3;19(2);21;40;45;55;80	Hombres (4); Mujeres (5)

Prevalencia en Castilla y León: 0,04 casos por 10.000 habitantes. Según Orphanet la prevalencia de esta entidad es desconocida.

41.2 DESCRIPCIÓN DE LOS FALLECIDOS

En el periodo entre 2010 y 2023 hay registrado **1 caso** fallecido con las siguientes características:

N.º de casos	Edades (años)	Sexo
1	93	Mujeres (1)

42.ENFERMEDAD DE ALMACENAMIENTO DE GLUCÓGENO POR DEFICIENCIA DE GLUCÓGENO FOSFORILASA MUSCULAR

CÓDIGO CIE-10-ES: E74.04

CÓDIGO ORPHA: 368

CÓDIGO SNOMED CT: 55912009

ENVÍO REER: NO

La Enfermedad de McArdle o Glucogenosis tipo V es una forma de enfermedad de almacenamiento de glucógeno. Es un trastorno autosómico recesivo causado por mutaciones en el gen PYGM (11q13), que provoca una deficiencia de la glucógeno fosforilasa muscular, enzima que participa en el primer paso de la glucogenólisis. Suele debutar en la infancia o adolescencia. Se presenta como intolerancia al esfuerzo físico con mialgia, calambres, fatiga y debilidad muscular. En aproximadamente el 50% de los pacientes se observa una elevación significativa de la creatina cinasa y rabdomiólisis con mioglobinuria después del ejercicio, que puede derivar en insuficiencia renal aguda. Una característica de la enfermedad es el fenómeno second wind (o de “segundo aliento” o “segunda entrada) en la que los pacientes refieren una mejoría de sus molestias si disminuyen el umbral de la actividad física o hacen un descanso cuando empiezan los primeros síntomas. (Fuente: Orphanet).

42.1 CASOS Y TASA POR 10.000 HABITANTES.

Tabla 150. N.º de casos y tasa de prevalencia por sexos de Enfermedad de almacenamiento de glucógeno por deficiencia de glucógeno fosforilasa muscular. Año 2023. Castilla y León.

<i>Sexo</i>	<i>Casos</i>	<i>Tasa por 10⁴ habitantes</i>
<i>Hombre</i>	12	0,10
<i>Mujer</i>	11	0,09
<i>Total</i>	23	0,10

Prevalencia en Castilla y León: 0,10 casos por 10.000 habitantes. Según Orphanet la prevalencia de esta entidad es desconocida.

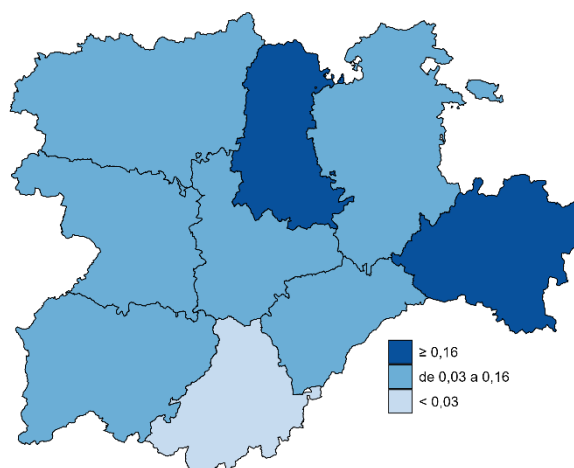
42.2 CASOS TOTALES POR SEXO Y PROVINCIA.

Tabla 151. N.º de casos y tasa de prevalencia por sexos y provincia. Enfermedad de almacenamiento de glucógeno por deficiencia de glucógeno fosforilasa muscular. Año 2023. Castilla y León.

<i>Provincia</i>	<i>Hombres</i>	<i>Mujeres</i>	<i>Total</i>	<i>Tasa por 10⁴ habitantes</i>
ÁVILA	0	0	0	0,00
BURGOS	1	1	2	0,06
LEÓN	0	4	4	0,09
PALENCIA	1	3	4	0,25
SALAMANCA	2	1	3	0,09
SEGOVIA	1	0	1	0,06
SORIA	1	1	2	0,22
VALLADOLID	6	0	6	0,11
ZAMORA	0	1	1	0,06
CASTILLA Y LEÓN	12	11	23	0,10

42.3 MAPA DE TASAS POR PROVINCIA.

Mapa 31. Tasa de prevalencia por provincias. Enfermedad de almacenamiento de glucógeno por deficiencia de glucógeno fosforilasa muscular. Año 2023. Castilla y León.



42.4 CASOS TOTALES POR GRUPO DE EDAD Y SEXO.

Tabla 152. N.º de casos y tasa de prevalencia por sexos y grupo de edad. Enfermedad de almacenamiento de glucógeno por deficiencia de glucógeno fosforilasa muscular.

Año 2023. Castilla y León.

Grupo de edad	Hombres	Mujeres	Total	Tasa por 10 ⁴ habitantes
0-14	0	0	0	0,00
15-29	3	0	3	0,09
30-44	2	5	7	0,17
45-59	3	4	7	0,12
60-74	3	2	5	0,10
≥ 75	1	0	1	0,03
TOTAL	12	11	23	0,10

42.5 FALLECIDOS

Tabla 153. N.º de casos fallecidos por sexo y grupo de edad de fallecimiento.

Enfermedad de almacenamiento de glucógeno por deficiencia de glucógeno fosforilasa muscular. Año 2010-2023. Castilla y León.

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

Tabla 154. N.º de casos fallecidos por provincia de residencia. Enfermedad de almacenamiento de glucógeno por deficiencia de glucógeno fosforilasa muscular. Año 2010-2023. Castilla y León.

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

42.6 OTRAS CARACTERÍSTICAS DE INTERÉS

En un 65,2% de los casos constaba CMBD como fuente de información.

43. ENFERMEDAD DE ALMACENAMIENTO DE GLUCÓGENO POR DEFICIENCIA DE GLUCOSA-6-FOSFATASA

CÓDIGO CIE-10-ES: E74.01

CÓDIGO ORPHA: 364, 79258, 79259

CÓDIGO SNOMED CT: 7265005, 444707001, 30102006

ENVÍO REER: NO

La Enfermedad de Von Gierke o Glucogenosis tipo I, es una enfermedad metabólica poco frecuente de herencia autosómica recesiva. Esta causada por una disfunción del sistema glucosa 6 fosfatasa (G6P), paso clave en la regulación de la glucemia. Comprende dos subtipos principales: Tipo Ia que afecta al 80% de los pacientes y el tipo Ib al 20% restante. Puede manifestarse al nacimiento con hepatomegalia o, más comúnmente, entre los 3-4 meses de edad con síntomas de hipoglucemia inducida por el ayuno. Los pacientes presentan hepatomegalia, retraso del crecimiento, osteopenia y, en algunos casos, osteoporosis, cara redondeada con mejillas llenas, nefromegalia y epistaxis frecuente debido a disfunción plaquetaria. Además, en el tipo Ib, las infecciones y la enfermedad inflamatoria intestinal son causadas por la neutropenia y la disfunción de los neutrófilos. (Fuente: Orphanet).

43.1 DESCRIPCIÓN DE LOS CASOS

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

N.º de casos	Edad (años)	Sexo
4	4;11;33;45	Hombres (3); Mujeres (1)

Prevalencia en Castilla y León: 0,02 casos por 10.000 habitantes. Según Orphanet la prevalencia de esta entidad es desconocida.

43.2 DESCRIPCIÓN DE LOS FALLECIDOS

Para el periodo entre 2010 y 2023 hay registrado **1 caso** fallecido, con las siguientes características:

N.º de casos	Edades (años)	Sexo
1	40	Mujeres (1)

44. ENFERMEDAD DE KAWASAKI

CÓDIGO CIE-10-ES: M30.3

CÓDIGO ORPHA: 2331

CÓDIGO SNOMED CT: 75053002

ENVÍO REER: NO

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

44.1 CASOS Y TASA POR 10.000 HABITANTES.

Tabla 155. N.º de casos y tasa de prevalencia por sexos. Enfermedad de Kawasaki. Año 2023. Castilla y León.

Sexo	Casos	Tasa por 10 ⁴ habitantes
Hombre	114	0,97
Mujer	74	0,61
Total	188	0,79

Prevalencia en Castilla y León: 0,79 casos por 10.000 habitantes. Según Orphanet la prevalencia de esta entidad es desconocida.

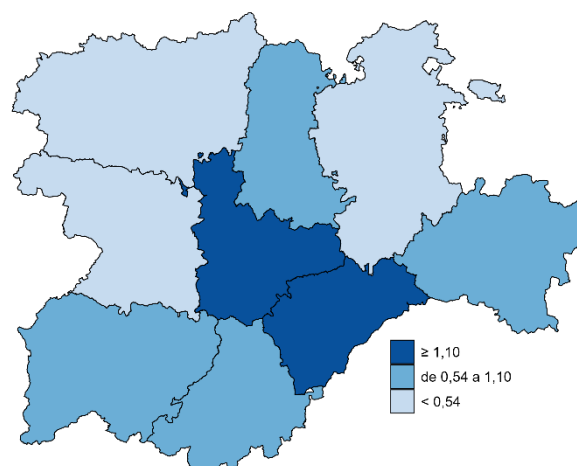
44.2 CASOS TOTALES POR SEXO Y PROVINCIA.

Tabla 156. N.º de casos y tasa de prevalencia por sexos y provincia. Enfermedad de Kawasaki. Año 2023. Castilla y León.

Provincia	Hombres	Mujeres	Total	Tasa por 10 ⁴ habitantes
ÁVILA	4	6	10	0,62
BURGOS	12	5	17	0,47
LEÓN	12	7	19	0,42
PALENCIA	4	8	12	0,76
SALAMANCA	14	15	29	0,89
SEGOVIA	13	8	21	1,34
SORIA	5	1	6	0,67
VALLADOLID	46	23	69	1,31
ZAMORA	4	1	5	0,30
CASTILLA Y LEÓN	114	74	188	0,79

44.3 MAPA DE TASAS POR PROVINCIA.

Mapa 32. Tasa de prevalencia por provincias. Enfermedad de Kawasaki. Año 2023.
Castilla y León.



44.4 CASOS TOTALES POR GRUPO DE EDAD.

Tabla 157. N.º de casos y tasa de prevalencia por sexos y grupo de edad. Enfermedad de Kawasaki. Año 2023. Castilla y León.

<i>Grupo de edad</i>	<i>Hombres</i>	<i>Mujeres</i>	<i>Total</i>	<i>Tasa por 10⁴ habitantes</i>
0-14	66	38	104	3,93
15-29	46	36	82	2,52
30-44	2	0	2	0,05
45-59	0	0	0	0,00
60-74	0	0	0	0,00
≥ 75	0	0	0	0,00
TOTAL	114	74	188	0,79

44.5 FALLECIDOS

No hay casos fallecidos registrados en el periodo de estudio.

44.6 OTRAS CARACTERÍSTICAS DE INTERÉS

Entre las fuentes de captación, se encuentra que, un 59% de los casos fueron captados por el CMBD y MedoraCyL. Con relación a la base diagnóstica, de los casos en los que se encuentra cumplimentado (68,6%), un 58,9% de los casos tenían marcado diagnóstico clínico y prueba de imagen.

45. ENFERMEDAD DE KRABBE

CÓDIGO CIE-10-ES: E75.23

CÓDIGO ORPHA: 487, 206448, 206436, 206443

CÓDIGO SNOMED CT: 192782005, 41142009, 238030005, NA

ENVÍO REER: NO

La enfermedad de Krabbe es una enfermedad lisosomal poco frecuente, de herencia autosómica recesiva, causada por mutaciones en el gen GALC (14q31) que ocasiona una deficiencia de la enzima lisosomal galactocerebrosidasa. Afecta a la sustancia blanca del sistema nervioso central y periférico y que se caracteriza por neurodegeneración cuya gravedad depende de la edad de aparición (lactancia, lactancia tardía, infantil, adolescencia y edad adulta). (*Fuente: Orphanet*)

45.1 DESCRIPCIÓN DE LOS CASOS

En nuestra comunidad contamos con **1 caso** de esta entidad con las siguientes características:

N.º de casos	Edad (años)	Sexo
1	13	Hombres (1)

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

45.2 DESCRIPCIÓN DE LOS FALLECIDOS

No hay casos registrados fallecidos en el periodo de estudio.

46. HEMOFILIA B

CÓDIGO CIE-10-ES: D67

CÓDIGO ORPHA: 98879, 169799, 169796, 169793, 177929

CÓDIGO SNOMED CT: 41788008, 1336091009, 1336092002, 1336093007, NA

ENVÍO REER: NO

La Hemofilia B es una enfermedad hemorrágica hereditaria debida a la deficiencia del factor IX de la coagulación. Afecta principalmente a varones, pero se ha descrito una forma sintomática de hemofilia B en mujeres portadoras con, generalmente, un cuadro clínico leve. Los sangrados se localizan habitualmente en las articulaciones (hemartrosis) y en los músculos (hematomas). Las hematurias espontáneas, bastante frecuentes, son un signo característico de la enfermedad. (Fuente: Orphanet)

46.1 CASOS Y TASA POR 10.000 HABITANTES

Tabla 158. N.º de casos y tasa de prevalencia por sexos. Hemofilia B. Año 2023. Castilla y León.

Sexo	Casos	Tasa por 10 ⁴ habitantes
Hombre	39	0,33
Mujer	0	0,00
Total	39	0,16

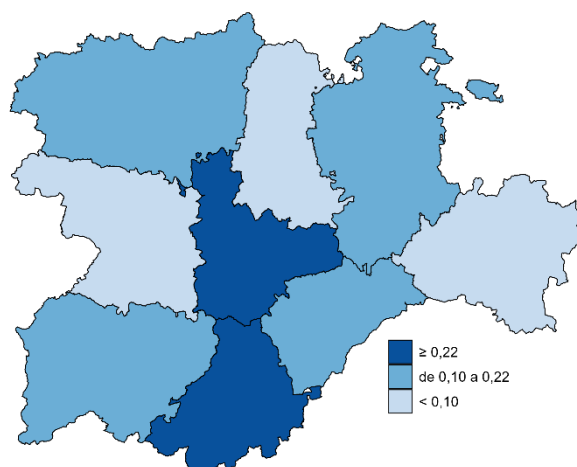
Prevalencia en Castilla y León: 0,16 casos por 10.000 habitantes. La prevalencia registrada se encuentra dentro del rango de prevalencia propuesto por Orphanet.

46.2 CASOS TOTALES POR SEXO Y PROVINCIA.

Tabla 159. N.º de casos y tasa de prevalencia por sexos y provincia. Hemofilia B. Año 2023. Castilla y León.

Provincia	Hombres	Mujeres	Total	Tasa por 10 ⁴ habitantes
ÁVILA	4	0	4	0,25
BURGOS	5	0	5	0,14
LEÓN	6	0	6	0,13
PALENCIA	1	0	1	0,06
SALAMANCA	6	0	6	0,18
SEGOVIA	3	0	3	0,19
SORIA	0	0	0	0,00
VALLADOLID	13	0	13	0,25
ZAMORA	1	0	1	0,06
CASTILLA Y LEÓN	39	0	39	0,16

46.3 MAPA DE TASAS POR PROVINCIA.

Mapa 33. Tasa de prevalencia por provincias. Hemofilia B. Año 2023. Castilla y León.

46.4 CASOS TOTALES POR GRUPO DE EDAD.

Tabla 160. N.º de casos y tasa de prevalencia por sexos y grupo de edad. Hemofilia B. Año 2023. Castilla y León.

Grupo de edad	Hombres	Mujeres	Total	Tasa por 10 ⁴ habitantes
0-14	11	0	11	0,42
15-29	11	0	11	0,34
30-44	3	0	3	0,07
45-59	5	0	5	0,09
60-74	6	0	6	0,12
≥ 75	3	0	3	0,09
TOTAL	39	0	39	0,16

46.5 FALLECIDOS

Tabla 161. N.º de casos fallecidos por sexo y grupo de edad de fallecimiento. Hemofilia B. Año 2010-2023. Castilla y León.

Grupo de edad	Hombres	Mujeres	Total
0 a 14	0	0	0
15 a 29	0	0	0
30 a 44	0	0	0
45 a 59	0	0	0
60 a 74	1	0	1
≥ 75	5	0	5
TOTAL	6	0	6

Tabla 162. N.º de casos fallecidos por provincia de residencia. Hemofilia B. Año 2010-2023. Castilla y León.

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

46.6 OTRAS CARACTERÍSTICAS DE INTERÉS

Se encuentra que, un 76,9% de los casos tenían marcado como fuente de captación CMBD.

47. HEMOGLOBINURIA PAROXÍSTICA NOCTURNA

CÓDIGO CIE-10-ES: D59.5

CÓDIGO ORPHA: 447

CÓDIGO SNOMED CT: 1963002

ENVÍO REER: NO

Es una enfermedad clonal adquirida de las células madre hematopoyéticas causada por mutaciones somáticas del gen PIG-A (Xp22.1). Se caracteriza por anemia hemolítica corpuscular, fallo de la médula ósea y eventos trombóticos frecuentes.

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

47.1 CASOS Y TASA POR 10.000 HABITANTES.

Tabla 163. N.º de casos y tasa de prevalencia por sexos. Hemoglobinuria Paroxística Nocturna. Año 2023. Castilla y León.

Sexo	Casos	Tasa por 10 ⁴ habitantes
Hombre	5	0,04
Mujer	13	0,11
Total	18	0,08

Prevalencia en Castilla y León: 0,08 casos por 10.000 habitantes. La prevalencia registrada es inferior al rango de prevalencia propuesto por Orphanet.

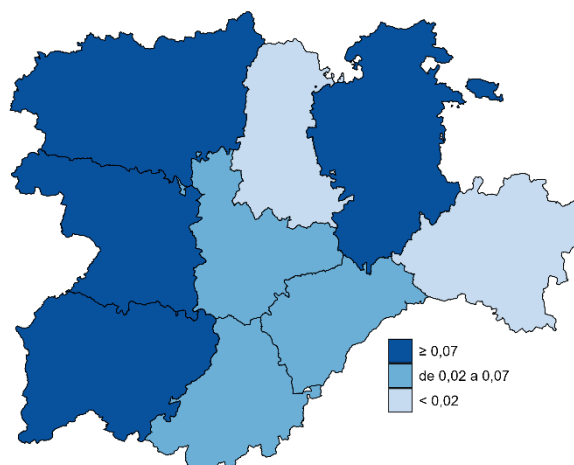
47.2 CASOS TOTALES POR SEXO Y PROVINCIA.

Tabla 164. N.º de casos y tasa de prevalencia por sexos y provincia. Hemoglobinuria Paroxística Nocturna. Año 2023. Castilla y León.

Provincia	Hombres	Mujeres	Total	Tasa por 10 ⁴ habitantes
ÁVILA	0	1	1	0,06
BURGOS	2	2	4	0,11
LEÓN	1	3	4	0,09
PALENCIA	0	0	0	0,00
SALAMANCA	1	3	4	0,12
SEGOVIA	1	0	1	0,06
SORIA	0	0	0	0,00
VALLADOLID	0	2	2	0,04
ZAMORA	0	2	2	0,12
CASTILLA Y LEÓN	5	13	18	0,08

47.3 MAPA DE TASAS POR PROVINCIA.

Mapa 34. Tasa de prevalencia por provincias. Hemoglobinuria Paroxística Nocturna.
Año 2023. Castilla y León.



47.4 CASOS TOTALES POR GRUPO DE EDAD.

Tabla 165. N.º de casos y tasa de prevalencia por sexos y grupo de edad.
Hemoglobinuria Paroxística Nocturna. Año 2023. Castilla y León.

<i>Grupo de edad</i>	<i>Hombres</i>	<i>Mujeres</i>	<i>Total</i>	<i>Tasa por 10⁴ habitantes</i>
0-14	0	1	1	0,04
15-29	0	0	0	0,00
30-44	0	3	3	0,07
45-59	2	4	6	0,11
60-74	2	2	4	0,08
≥ 75	1	3	4	0,12
TOTAL	5	13	18	0,08

47.5 FALLECIDOS

Tabla 166. N.º de casos fallecidos por sexo y grupo de edad de fallecimiento.
Hemoglobinuria Paroxística Nocturna. Año 2010-2023. Castilla y León.

<i>Grupo de edad</i>	<i>Hombres</i>	<i>Mujeres</i>	<i>Total</i>
0 a 14	0	0	0
15 a 29	0	0	0
30 a 44	0	0	0
45 a 59	0	0	0
60 a 74	1	2	3
≥ 75	3	3	6
TOTAL	4	5	9

Tabla 167. N.º de casos fallecidos por provincia de residencia. Hemoglobinuria Paroxística Nocturna. Año 2010-2023. Castilla y León.

<i>Provincia</i>	<i>Hombres</i>	<i>Mujeres</i>	<i>Total</i>
AVILA	0	1	1
BURGOS	2	0	2
LEON	0	1	1
PALENCIA	0	1	1
SALAMANCA	1	1	2
SEGOVIA	0	1	1
SORIA	0	0	0
VALLADOLID	1	0	1
ZAMORA	0	0	0
CASTILLA Y LEÓN	4	5	9

47.6 OTRAS CARACTERÍSTICAS DE INTERÉS

Se encuentra que, un 66,7% de los casos tenían marcado como fuente de captación MedoraCyL.

48. HEMOGLOBINURIA PAROXÍSTICA POR FRÍO

CÓDIGO CIE 10-ES: D59.6

CÓDIGO ORPHA: 90035

CÓDIGO SNOMED CT: 127057004

ENVÍO REER: NO

La hemoglobinuria paroxística por frío es un tipo muy raro de anemia hemolítica autoinmune causada por la presencia en sangre de autoanticuerpos activados por frío y caracterizada por la presencia repentina de hemoglobinuria, normalmente tras una exposición a temperaturas bajas. El diagnóstico se basa en la evidencia de anemia relacionada con hemólisis, la presencia de hemoglobina en la orina, un resultado positivo de la prueba de Donath-Landsteiner (DL) y en la evidencia de especificidad anti-P de los autoanticuerpos IgG. *(Fuente Orphanet)*

48.1 DESCRIPCIÓN DE LOS CASOS

En nuestra comunidad a fecha de corte no hay ningún caso registrado con esta entidad.

48.2 DESCRIPCIÓN DE LOS FALLECIDOS

No hay registrado ningún caso fallecido para esta entidad

49.SÍNDROME 47, XYY

CÓDIGO CIE-10-ES: Q98.5

CÓDIGO ORPHA: 8

CÓDIGO SNOMED CT: 50749006

ENVÍO REER: NO

El Síndrome 47 XYY es una aneuploidía de los cromosomas sexuales en la que los varones tienen un cromosoma Y adicional. Se caracteriza clínicamente por talla alta que es patente desde la infancia, macrocefalia, rasgos faciales característicos (leve hipertelorismo ocular, orejas de baja implantación, región malar ligeramente aplanada), retraso en el habla, mayor riesgo de problemas sociales y emocionales, trastorno por déficit de atención e hiperactividad y trastorno del espectro autista. *(Fuente: Orphanet)*

49.1 DESCRIPCIÓN DE LOS CASOS

En nuestra comunidad contamos con **9 casos** de esta entidad con las siguientes características:

N.º de casos	Edad (años)	Sexo
9	7; 13; 18;19 (2); 24; 38; 48;49	Hombres (9)

Prevalencia en Castilla y León: 0,04 casos por 10.000 habitantes. La prevalencia en hombres obtenida es de 0,08 casos por 10.000 habitantes. La prevalencia registrada tanto global como en hombres es inferior al rango de prevalencia propuesto por Orphanet.

49.2 DESCRIPCIÓN DE LOS FALLECIDOS

No hay ningún caso fallecido registrado en el periodo de estudio para esta entidad.

50.SÍNDROME DE ALPORT

CÓDIGOS CIE 10-ES: Q87.81

CÓDIGO ORPHA: 63, 88917, 1018, 88918, 88919, 653722

CÓDIGO SNOMED CT: 770414008, 717768004, 726106004, 717766000, 717767009, NA

ENVÍO REER: NO

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

50.1 CASOS Y TASA POR 10.000 HABITANTES

Tabla 168. N.º de casos y tasa de prevalencia por sexos. Síndrome de Alport. Año 2023. Castilla y León.

Sexo	Casos	Tasa por 104 habitantes
Hombre	18	0,15
Mujer	12	0,10
Total	30	0,13

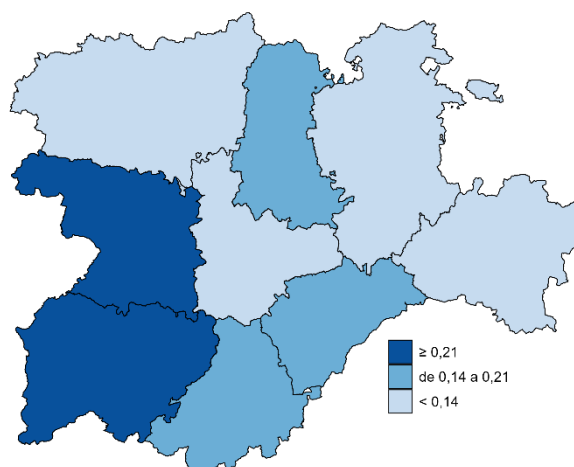
Prevalencia en Castilla y León: 0,13 casos por 10.000 habitantes. Según Orphanet la prevalencia de esta entidad es desconocida.

50.2 CASOS TOTALES POR SEXO Y PROVINCIA.

Tabla 169. N.º de casos y tasa de prevalencia por sexos y provincia. Síndrome de Alport. Año 2023. Castilla y León.

Provincia	Hombres	Mujeres	Total	Tasa por 104 habitantes
ÁVILA	2	1	3	0,19
BURGOS	1	1	2	0,06
LEÓN	2	1	3	0,07
PALENCIA	1	2	3	0,19
SALAMANCA	3	5	8	0,24
SEGOVIA	3	0	3	0,19
SORIA	0	0	0	0,00
VALLADOLID	3	1	4	0,08
ZAMORA	3	1	4	0,24
CASTILLA Y LEÓN	18	12	30	0,13

50.3 MAPA DE TASAS POR PROVINCIA

Mapa 35. Tasa de prevalencia por provincias. Síndrome de Alport. Año 2023. Castilla y León.

50.4 CASOS TOTALES POR GRUPO DE EDAD

Tabla 170. N.º de casos y tasa de prevalencia por sexos y grupo de edad. Síndrome de Alport. Año 2023. Castilla y León.

Grupo de edad	Hombres	Mujeres	Total	Tasa por 10 ⁴ habitantes
0 a 14	3	1	4	0,15
15 a 29	3	0	3	0,09
30 a 44	3	2	5	0,12
45 a 59	5	5	10	0,18
60 a 74	4	2	6	0,12
≥ 75	0	2	2	0,06
TOTAL	18	12	30	0,13

50.5 FALLECIDOS

Tabla 171. N.º de casos fallecidos por sexo y grupo de edad de fallecimiento. Síndrome de Alport. Año 2010-2023. Castilla y León.

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

Tabla 172. N.º de casos fallecidos por provincia de residencia Síndrome de Alport. Año 2010-2023. Castilla y León.

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

50.6 OTRAS CARACTERÍSTICAS DE INTERÉS

De los 30 casos registrados hay 5 casos clasificados como Síndrome de Alport asociado al cromosoma X y 2 casos como Síndrome de Alport tipo dominante. Un 76,7% de los casos tenían marcado CMBD como fuente de captación.

51. SÍNDROME DE DELECCIÓN PARCIAL DEL BRAZO CORTO DEL CROMOSOMA 16

CÓDIGO CIE-10-ES: Q93.5, Q93.59

CÓDIGO ORPHA: 261956, 261211, 261236, 500055, 261222, 261197

CÓDIGO SNOMED CT: 726388008, 719576009, 719577000, 1228890005, 733521003, 718227006

ENVÍO REER: NO

Caracteriza un grupo de trastornos en los que se produce pérdida de material del brazo corto de uno de los dos cromosomas 16. La variabilidad y gravedad de las manifestaciones clínicas dependen del tamaño y ubicación de la delección. Se han descrito discapacidad intelectual, retraso en el desarrollo y del habla, problemas de comportamiento (autismo o ansiedad), hipotonía, obesidad, dismorfia facial y anomalías cardíacas o renales. (Fuente: Orphanet).

51.1 CASOS Y TASA POR 10.000 HABITANTES.

Tabla 173. N.º de casos y tasa de prevalencia por sexos. Síndrome de delección parcial del brazo corto del cromosoma 16. Año 2023. Castilla y León.

<i>Sexo</i>	<i>Casos</i>	<i>Tasa por 10⁴ habitantes</i>
<i>Hombre</i>	5	0,04
<i>Mujer</i>	8	0,07
<i>Total</i>	13	0,05

Prevalencia en Castilla y León: 0,05 casos por 10.000 habitantes. La prevalencia para el grupo de trastornos es desconocida según Orphanet.

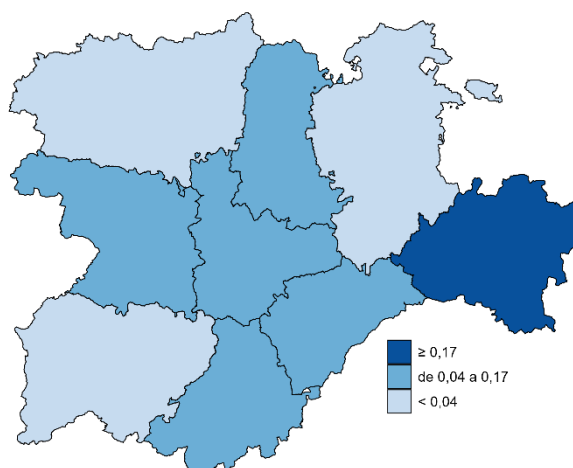
51.2 CASOS TOTALES POR SEXO Y PROVINCIA.

Tabla 174. N.º de casos y tasa de prevalencia por sexos y provincia. Síndrome de delección parcial del brazo corto del cromosoma 16. Año 2023. Castilla y León.

<i>Provincia</i>	<i>Hombres</i>	<i>Mujeres</i>	<i>Total</i>	<i>Tasa por 10⁴ habitantes</i>
ÁVILA	0	1	1	0,06
BURGOS	1	0	1	0,03
LEÓN	0	1	1	0,02
PALENCIA	0	1	1	0,06
SALAMANCA	0	1	1	0,03
SEGOVIA	0	1	1	0,06
SORIA	1	1	2	0,22
VALLADOLID	2	1	3	0,06
ZAMORA	1	1	2	0,12
CASTILLA Y LEÓN	5	8	13	0,05

51.3 MAPA DE TASAS POR PROVINCIA.

Mapa 36. Tasa de prevalencia por provincias. Síndrome de delección parcial del brazo corto del cromosoma 16. Año 2023. Castilla y León.



51.4 CASOS TOTALES POR GRUPO DE EDAD Y SEXO.

Tabla 175. N.º de casos y tasa de prevalencia por sexos y grupo de edad. Síndrome de delección parcial del brazo corto del cromosoma 16. Año 2023. Castilla y León.

<i>Grupo de edad</i>	<i>Hombres</i>	<i>Mujeres</i>	<i>Total</i>	<i>Tasa por 10⁴ habitantes</i>
0-14	5	7	12	0,45
15-29	0	0	0	0,00
30-44	0	1	1	0,02
45-59	0	0	0	0,00
60-74	0	0	0	0,00
≥ 75	0	0	0	0,00
TOTAL	5	8	13	0,05

51.5 FALLECIDOS

No hay registrado ningún caso fallecido en el periodo de estudio.

51.6 OTRAS CARACTERÍSTICAS DE INTERÉS

Entre las fuentes de captación, se encuentra que, un 84,6% de los casos fueron captados por el Registro de investigadores de EERR.

52. SÍNDROME DE DELECCIÓN PARCIAL DEL BRAZO CORTO DEL CROMOSOMA 3

CÓDIGO CIE-10-ES: Q93.59, Q93.5

CÓDIGO ORPHA: 1620, 261875, 435638

CÓDIGO SNOMED CT: 763528002, 890123006, NA

ENVÍO REER: NO

El Síndrome de delección parcial del brazo corto del cromosoma 3 es una anomalía cromosómica poco frecuente debido de la pérdida de una parte del brazo corto del cromosoma 3. La gravedad del síndrome depende del tamaño y la ubicación de la delección, así como, de los genes implicados. El síndrome de delección terminal presenta un fenotipo muy variable caracterizado por retraso del crecimiento pre- y post natal, discapacidad intelectual, retraso del desarrollo y dismorfia craneofacial. La microdelección 3p25.3 se caracteriza por discapacidad intelectual, epilepsia o anomalías en el electroencefalograma, lenguaje pobre, ataxia y movimientos estereotipados de manos. (*Fuente: Orphanet*)

52.1 DESCRIPCIÓN DE LOS CASOS

En nuestra comunidad contamos con **1 caso** de esta entidad con las siguientes características:

N.º de casos	Edad (años)	Sexo
1	12	Mujeres (1)

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

52.2 DESCRIPCIÓN DE LOS FALLECIDOS

No hay ningún caso fallecido registrado para esta entidad.

53.SÍNDROME MICRODELECIÓN 15Q 11.2

CÓDIGO CIE-10-ES: Q93.59, Q93.5

CÓDIGO ORPHA: 261183

CÓDIGO SNOMED CT: 77134000

ENVÍO REER: NO

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

53.1 DESCRIPCIÓN DE LOS CASOS

En nuestra comunidad contamos con **9 casos** de esta entidad, con las siguientes características:

N.º de casos	Edad (años)	Sexo
9	3;5(2); 6;8;10;11;14;18	Hombres (8); Mujeres (1)

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

53.2 DESCRIPCIÓN DE LOS CASOS

En el periodo de estudio hay registrado **1 caso** fallecido para esta entidad:

N.º de casos	Edades (años)	Sexo
1	10	Mujeres (1)

54.SÍNDROME MICRODELECIÓN 1Q 44

CÓDIGO CIE-10-ES: Q93.59, Q93.5

CÓDIGO ORPHA: 238769

CÓDIGO SNOMED CT: 719649004

ENVÍO REER: NO

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

54.1 DESCRIPCIÓN DE LOS CASOS

En nuestra comunidad contamos con **1 caso** de esta entidad con las siguientes características:

N.º de casos	Edad (años)	Sexo
1	4	Hombres (1)

Prevalencia en Castilla y León: 0,004 casos por 10.000 habitantes. Según Orphanet la prevalencia de esta entidad es de menos de 0,01 por 10.0000 habitante y hay muy pocos casos descritos.

54.2 DESCRIPCIÓN DE LOS CASOS

No hay casos registrados fallecidos para esta entidad.

55.SÍNDROME DE MONOSOMÍA 5P

CÓDIGO CIE-10-ES: Q93.4

CÓDIGO ORPHA: 281

CÓDIGO SNOMED CT: 70173007

ENVÍO REER: NO

El Síndrome de monosomía 5p o Síndrome 'cri-du-chat' es un trastorno poco frecuente causado por una delección total o parcial del brazo corto del cromosoma 5. Clásicamente se caracteriza por llanto agudo y monotónico en maullido (cri du chat, en francés) desde el nacimiento, asociado a un grado variable de discapacidad intelectual, retraso psicomotor, microcefalia y dismorfia facial. *(Fuente: Orphanet)*

55.1 DESCRIPCIÓN DE LOS CASOS

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

N.º de casos	Edad (años)	Sexo
4	6(2); 17; 48	Hombres (1); Mujeres (3)

Prevalencia en Castilla y León: 0,02 casos por 10.000 habitantes. Según Orphanet la prevalencia de esta entidad es desconocida.

55.2 DESCRIPCIÓN DE LOS FALLECIDOS

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

56.SÍNDROME DE RETT Y SÍNDROME DE RETT ATÍPICO

CÓDIGO CIE-10-ES: F84.2

CÓDIGO ORPHA: 778, 3095

CÓDIGO SNOMED CT: 68618008, 718393002

ENVÍO REER: NO

El síndrome de Rett es un trastorno del neurodesarrollo, existen dos formas típica y atípica. El síndrome de Rett clásico o típico es un trastorno grave y poco frecuente del neurodesarrollo ligado al cromosoma X, que se presenta casi exclusivamente en mujeres, aunque se ha descrito excepcionalmente en varones, normalmente con un curso letal en el periodo prenatal o en la primera infancia. Se caracteriza por una rápida regresión del desarrollo psicomotor, microcefalia adquirida y aparición de movimientos estereotipados de manos, frecuentemente después de un periodo de desarrollo aparentemente normal, discapacidad intelectual grave, crisis epilépticas y problemas respiratorios. El trastorno sigue un curso clínico progresivo y puede asociar diversas comorbilidades. El síndrome de Rett atípico es un trastorno del neurodesarrollo similar al Rett típico pero que no cumple todos los criterios diagnósticos del Rett típico. Afecta igualmente más a mujeres. (Fuente: *Orphanet*)

56.1 CASOS Y TASA POR 10.000 HABITANTES

Tabla 176. N.º de casos y tasa de prevalencia por sexos. Síndrome de Rett y síndrome de Rett atípico. Año 2023. Castilla y León.

<i>Sexo</i>	<i>Casos</i>	<i>Tasa por 104 habitantes</i>
<i>Hombre</i>	1	0,01
<i>Mujer</i>	22	0,18
<i>Total</i>	23	0,10

Prevalencia en Castilla y León: 0,10 casos por 10.000 habitantes. La prevalencia registrada se encuentra dentro del rango de prevalencia propuesto por Orphanet para estas entidades, pero si se tienen en cuenta cada una de las entidades por separado se encontraría por debajo.

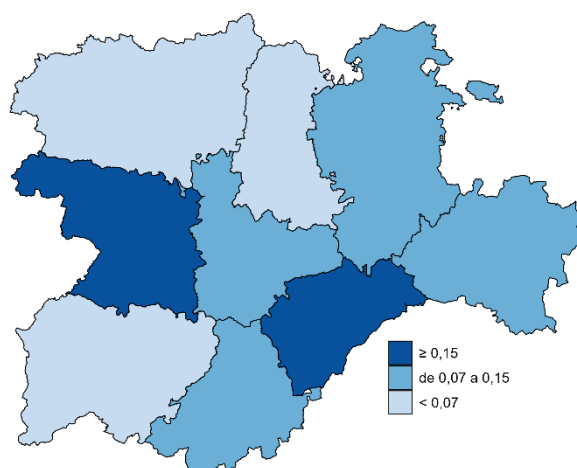
56.2 CASOS TOTALES POR SEXO Y PROVINCIA.

Tabla 177. N.º de casos y tasa de prevalencia por sexos y provincia. Síndrome de Rett y síndrome de Rett atípico. Año 2023. Castilla y León.

<i>Provincia</i>	<i>Hombres</i>	<i>Mujeres</i>	<i>Total</i>	<i>Tasa por 10⁴ habitantes</i>
ÁVILA	0	2	2	0,12
BURGOS	0	3	3	0,08
LEÓN	0	2	2	0,04
PALENCIA	0	1	1	0,06
SALAMANCA	0	1	1	0,03
SEGOVIA	0	3	3	0,19
SORIA	0	1	1	0,11
VALLADOLID	0	5	5	0,10
ZAMORA	1	4	5	0,30
CASTILLA Y LEÓN	1	22	23	0,10

56.3 MAPA DE TASAS POR PROVINCIAS.

Mapa 37. Tasa de prevalencia por provincias. Síndrome de Rett y síndrome de Rett atípico. Año 2023. Castilla y León.



56.4 CASOS TOTALES POR GRUPO DE EDAD.

Tabla 178. N.º de casos y tasa de prevalencia por sexos y grupo de edad. Síndrome de Rett y síndrome de Rett atípico. Año 2023. Castilla y León.

<i>Grupo de edad</i>	<i>Hombres</i>	<i>Mujeres</i>	<i>Total</i>	<i>Tasa por 10⁴ habitantes</i>
<i>0 a 14</i>	0	7	7	0,26
<i>15 a 29</i>	1	8	9	0,28
<i>30 a 44</i>	0	5	5	0,12
<i>45 a 59</i>	0	1	1	0,02
<i>60 a 74</i>	0	1	1	0,02
<i>≥ 75</i>	0	0	0	0,00
TOTAL	1	22	23	0,10

56.5 FALLECIDOS

Tabla 179. N.º de casos fallecidos por sexo y grupo de edad de fallecimiento. Síndrome de Rett y síndrome de Rett atípico. Año 2010-2023. Castilla y León.

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

Tabla 180. N.º de casos fallecidos por provincia de residencia. Síndrome de Rett y síndrome de Rett atípico. Año 2010-2023. Castilla y León.

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

56.6 OTRAS CARACTERÍSTICAS DE INTERÉS

El 73,9% de los casos tenían marcado como fuente de información CMBD.

57.SÍNDROME DE ROBINOW

CÓDIGO CIE-10-ES: Q87.19

CÓDIGO ORPHA: 97360, 3107, 1507

CÓDIGO SNOMED CT: 76520005, 890233009, 890237005

ENVÍO REER: NO

El Síndrome de Robinow es un síndrome genético raro caracterizado por acortamiento de las extremidades y anomalías en cabeza, cara y genitales externos. Afecta por igual a hombres y mujeres. Se han descrito dos formas del síndrome, con patrones de herencia diferentes y una frecuencia variable de los signos clínicos. El síndrome tiene un amplio espectro clínico. Las manifestaciones clínicas comunes en ambas formas incluyen: estatura baja, rasgos faciales característicos (hipertelorismo, hipoplasia del tercio medio facial, puente nasal ancho, nariz corta y respingona, y narinas antevertidas), acortamiento mesomélico de las extremidades, así como braquidactilia, clinodactilia, hiperplasia gingival, e hipoplasia genital. *(Fuente: Orphanet)*

57.1 DESCRIPCIÓN DE LOS CASOS

En nuestra comunidad contamos con **3 casos** de esta entidad con las siguientes características:

N.º de casos	Edad (años)	Sexo
3	9; 11; 33	Hombres (2); Mujeres (1)

Prevalencia en Castilla y León: 0,01 casos por 10.000 habitantes. Según Orphanet la prevalencia de esta entidad es desconocida.

57.2 DESCRIPCIÓN DE LOS FALLECIDOS

No hay ningún caso registrado fallecido para esta entidad.

58.SÍNDROME DE TRISOMÍA 13

CÓDIGOS CIE-10-ES: Q91, Q91.4, Q91.5, Q91.6, Q91.7

CÓDIGO ORPHA: 3378

CÓDIGO SNOMED CT: 21111006

ENVÍO REER: NO

El Síndrome de trisomía 13 o Síndrome de Patau es una anomalía cromosómica causada por un cromosoma 13 adicional. Se manifiesta con discapacidad intelectual grave y múltiples anomalías congénitas que incluyen holoprosencefalia, microcefalia, microftalmia, anomalía del cuero cabelludo, labio leporino/fisura palatina, cardiopatía congénita y polidactilia postaxial. La afectación neurológica puede provocar crisis epilépticas e hipotonía. En más de un 95% de fetos con esta anomalía cromosómica se produce la muerte *in utero*. En alrededor del 75% de los casos se detecta trisomía 13 libre. En el 20%, está asociada con una translocación robertsoniana en la que el cromosoma supernumerario 13 se une a otro cromosoma acrocéntrico (cromosomas 13, 14, 15, 21 o 22). (Fuente: Orphanet)

58.1 DESCRIPCIÓN DE LOS CASOS

En nuestra comunidad contamos con **1 caso** de esta entidad con las siguientes características:

N.º de casos	Edad (años)	Sexo
1	24	Mujeres (1)

Prevalencia en Castilla y León: 0,004 casos por 10.000 habitantes. La prevalencia registrada se encuentra dentro del rango de prevalencia propuesto por Orphanet.

58.2 DESCRIPCIÓN DE LOS FALLECIDOS

En el periodo entre 2010 y 2022 hay registrado **2 casos** fallecidos:

N.º de casos	Edades (años)	Sexo
2	0;14	Hombres (1); Mujeres (1)

59.SÍNDROME DE TRISOMÍA 18

CÓDIGOS CIE-10-ES: Q91, Q91.0, Q91.1, Q91.2, Q91.3

CÓDIGO ORPHA: 3380

CÓDIGO SNOMED CT: 51500006

ENVÍO REER: NO

El Síndrome de trisomía 18 o Síndrome de Edwards es una anomalía cromosómica asociada con la presencia de un cromosoma 18 adicional. En aproximadamente el 95% de los casos se encuentra trisomía 18 libre, se ha descrito que en menos del 5% es debido a una trisomía 18 en mosaico y excepcionalmente resultado de una trisomía 18 parcial. Se manifiesta con discapacidad intelectual grave, retraso del crecimiento y múltiples anomalías congénitas extremadamente variables, que incluyen malformaciones menores (dismorfia cráneo-facial, esternón corto, dedos superpuestos) y malformaciones mayores, particularmente cardíacas y cerebrales. La afectación neurológica puede provocar crisis epilépticas e hipotonía. (Fuente: Orphanet)

59.1 DESCRIPCIÓN DE LOS CASOS

En nuestra comunidad contamos con **3 casos** de esta entidad con las siguientes características:

N.º de casos	Edad (años)	Sexo
3	8;18;19	Hombres (2); Mujeres (1)

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

59.2 DESCRIPCIÓN DE LOS FALLECIDOS

Para el periodo entre 2010 y 2022 se han registrado **4 casos** fallecidos:

N.º de casos	Edades (años)	Sexo
4	0 (3); 33	Hombres (3); Mujeres (1)

60. SÍNDROME DE TRISOMÍA X

CÓDIGO CIE-10-ES: Q97.0

CÓDIGO ORPHA: 3375

CÓDIGO SNOMED CT: 35111009

ENVÍO REER: NO

El Síndrome de trisomía X es una anomalía cromosómica causada por la presencia de un cromosoma X adicional. Se trata de la anomalía cromosómica más común en mujeres. Sin embargo, como la mayoría ellas presentan una afectación leve o son asintomáticas, se estima que sólo un 10% de los casos con trisomía X están diagnosticados. Los rasgos físicos más comunes incluyen: estatura alta, piernas largas, talla baja al sentarse, perímetro cefálico medio por debajo del percentil 50, pliegues epicánticos, y clinodactilia. Otros hallazgos asociados son: anomalías renales y genitourinarias y fallo ovárico prematuro. Las niñas con trisomía X tienen tasas más altas de retraso motor y del habla, y un mayor riesgo de déficit cognitivo y problemas de aprendizaje en la edad escolar. *(Fuente: Orphanet)*

60.1 DESCRIPCIÓN DE LOS CASOS

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

N.º de casos	Edad (años)	Sexo
7	2; 8; 11; 12; 31; 48;62	Mujeres (7)

Prevalencia en Castilla y León: 0,03 casos por 10.000 habitantes. La prevalencia obtenida en mujeres es de 0,06 casos por 10.000 habitantes. La prevalencia registrada tanto global como en mujeres es inferior al rango de prevalencia propuesto por Orphanet.

60.2 DESCRIPCIÓN DE LOS FALLECIDOS

No hay ningún caso registrado fallecido para esta entidad.

61. SÍNDROME DE TURNER

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

CÓDIGO ORPHA: 881, 99226, 99228, 99413

CÓDIGO SNOMED CT: 38804009, 710008008, 710010005, 205687000, 205686009

ENVÍO REER: NO

El Síndrome de Turner es un trastorno cromosómico asociado a una ausencia completa o parcial de un cromosoma X en pacientes con fenotipo femenino. Se manifiesta clínicamente con talla baja e insuficiencia ovárica primaria, así como con enfermedades cardiovasculares, renales, hepáticas, autoinmunes, hipoacusia y anomalías neurocognitivas. (Fuente: Orphanet)

61.1 CASOS Y TASA POR 10.000 HABITANTES

Tabla 181. N.º de casos y tasa de prevalencia por sexos. Síndrome de Turner. Año 2023. Castilla y León.

Sexo	Casos	Tasa por 104 habitantes
Hombre	0	0,00
Mujer	145	1,19
Total	145	0,61

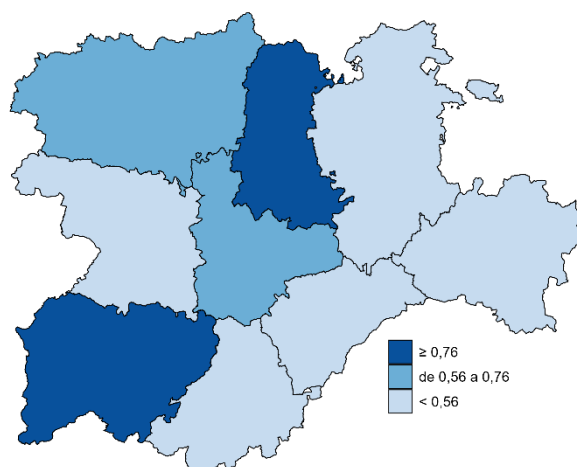
Prevalencia en Castilla y León: 0,61 casos por 10.000 habitantes. La prevalencia en mujeres registrada es de 1,19 casos por 10.000 habitantes. Según el rango de prevalencia propuesto por Orphanet, la tasa global de Castilla y León es inferior, pero si tenemos en cuenta solo la prevalencia registrada en mujeres esta se encuentra dentro del rango propuesto.

61.2 CASOS TOTALES POR SEXO Y PROVINCIA.

Tabla 182. N.º de casos y tasa de prevalencia por sexos y provincia. Síndrome de Turner. Año 2023. Castilla y León.

Provincia	Hombres	Mujeres	Total	Tasa por 10 ⁴ habitantes
ÁVILA	0	6	6	0,37
BURGOS	0	16	16	0,44
LEÓN	0	32	32	0,71
PALENCIA	0	13	13	0,82
SALAMANCA	0	31	31	0,95
SEGOVIA	0	4	4	0,26
SORIA	0	2	2	0,22
VALLADOLID	0	36	36	0,69
ZAMORA	0	5	5	0,30
CASTILLA Y LEÓN	0	145	145	0,61

61.3 MAPA DE TASAS POR PROVINCIAS.

Mapa 38. Tasa de prevalencia por provincias. Síndrome de Turner. Año 2023. Castilla y León.

61.4 CASOS TOTALES POR GRUPO DE EDAD.

Tabla 183. N.º de casos y tasa de prevalencia por sexos y grupo de edad. Síndrome de Turner. Año 2023. Castilla y León.

Grupo de edad	Hombres	Mujeres	Total	Tasa por 10 ⁴ habitantes
0 a 14	0	15	15	0,57
15 a 29	0	48	48	1,47
30 a 44	0	32	32	0,79
45 a 59	0	38	38	0,67
60 a 74	0	11	11	0,23
≥ 75	0	1	1	0,03
TOTAL	0	145	145	0,61

61.5 FALLECIDOS

Tabla 184. N.º de casos fallecidos por sexo y grupo de edad de fallecimiento. Síndrome de Turner. Año 2010-2023. Castilla y León.

Grupo de edad	Hombres	Mujeres	Total
0 a 14	0	0	0
15 a 29	0	1	1
30 a 44	0	1	1
45 a 59	0	2	2
60 a 74	0	5	5
≥ 75	0	2	2
TOTAL	0	11	11

**Tabla 185. N.º de casos fallecidos por provincia de residencia. Síndrome de Turner.
Año 2010-2023. Castilla y León.**

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

61.6 OTRAS CARACTERÍSTICAS DE INTERÉS

Con relación a las fuentes de captación, en un 74,5% de los casos constaba como fuente MedoraCyL. De los casos con base diagnóstica cumplimentada (68,3%) un 77,8% tenían marcado diagnóstico clínico y prueba genética.

62. SÍNDROME DE WOLF-HIRSCHHORN

CÓDIGO CIE-10-ES: Q93.3

CÓDIGO ORPHA: 280

CÓDIGO SNOMED CT: 718226002

ENVÍO REER: NO

El Síndrome de Wolf-Hirschhorn es un trastorno cromosómico poco frecuente causado por una deleción en la región distal del brazo corto del cromosoma 4. Es más frecuente en mujeres que en varones. Las manifestaciones clínicas incluyen restricción del crecimiento prenatal y posnatal, retraso del desarrollo psicomotor grave, cardiopatías congénitas, crisis o hipotonía. Se caracteriza por rasgos craneofaciales típicos con puente nasal ancho que continúa hasta la frente (que es más evidente antes de la pubertad), microcefalia, frente alta con glabella prominente, cejas arqueadas, hipertelorismo, epicanto, orejas mal formadas con fositas, filtrum corto, boca de inclinación descendente, micrognatia y, en algunos casos, labio leporino o paladar hendido. La discapacidad intelectual es de moderada a grave, rara vez leve. *(Fuente: Orphanet)*

62.1 DESCRIPCIÓN DE LOS CASOS

En nuestra comunidad contamos con **1 caso** de esta entidad con las siguientes características:

N.º de casos	Edad (años)	Sexo
1	19	Mujeres (1)

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

62.2 DESCRIPCIÓN DE LOS FALLECIDOS

No hay registrado ningún fallecido para esta entidad en el periodo de estudio.

ANÁLISIS GLOBAL DEL INFORME

El presente Informe muestra dos grupos de enfermedades bien diferenciados. En primer lugar, contamos con las enfermedades de declaración al ReeR. Son 39 entidades, con seis nuevas incluidas este año (Anemia falciforme y enfermedades relacionadas, Enfermedad de almacenamiento de glucógeno por deficiencia de maltasa ácida, grupo de Epidermólisis ampollosa hereditaria, Mucopolisacaridosis tipo 2, Tirosinemia tipo 1 y Miastenia gravis, aunque esta última entidad ya ha sido objeto de vigilancia en años anteriores por el RERCyL). En segundo lugar, las enfermedades objeto de vigilancia en Castilla y León, con la incorporación de tres nuevas entidades respecto al año anterior (Síndrome de Rett y Síndrome de Rett atípico, Enfermedad de almacenamiento de glucógeno por deficiencia de glucógeno fosforilasa muscular y por deficiencia de glucosa 6-fosfatasa) siendo un total de 23 entidades vigiladas.

Como en años anteriores, cabe señalar, que alguna de las enfermedades que ya se estudiaban en nuestra comunidad han pasado a ser incorporadas para su vigilancia a nivel nacional, lo que destaca el papel avanzado de nuestro registro en la vigilancia de algunas enfermedades. Para las enfermedades estudiadas en años anteriores, se cuenta ya con un histórico de prevalencias y una cierta experiencia respecto a códigos complementarios para validar, en particular y estrategia de validación, en general. No obstante, pese a los avances alcanzados aún queda un importante trabajo por realizar dado el gran número de enfermedades clasificadas como raras. A pesar de ello, el RERCyL, en cumplimiento de sus objetivos, mantiene su esfuerzo por mejorar y ampliar el conocimiento de este grupo de patologías.

Así, de las 62 entidades analizadas, 17 presentan menor o igual a 5 casos, de éstas, 6 asocian un único caso y 1 no asocia ningún caso a fecha de estudio. Esto hace patente el enorme esfuerzo para obtener datos de calidad en EERR, puesto que, aunque solo presenten un caso, cada una de las enfermedades lleva asociado un trabajo de investigación, análisis de una estrategia de validación particular y la validación de casos final.

Se ha de tener en cuenta que, al ser un registro poblacional, únicamente se pueden presentar datos de enfermedades sobre las que tenemos constancia de que el registro tiene una visión próxima a la realidad epidemiológica de nuestra comunidad. Así, a pesar de contar con 15.075 casos validados en el RERCyL (a fecha de elaboración de este informe), el Informe solo recoge 5.515 (un 36,6%). Además de los criterios de inclusión y de exclusión, estos son casos, relacionados con enfermedades que se analizaron en profundidad respecto a todas las fuentes de captación del registro, así como del análisis tanto de sus códigos específicos como códigos complementarios por los que pudieran estar codificadas estas enfermedades. Por tanto, aunque el registro cuente con casos validados correspondientes a otras enfermedades raras, pueden existir casos todavía sin revisar que impiden tener la visión necesaria para ser incluidas en el informe epidemiológico.

Si analizamos los datos globales del Informe, obtenemos la siguiente tabla (N.º 186) que compara los datos de cada enfermedad y la tasa de Castilla y León con las tasas propuestas por Orphanet. (Sombreado **verde**: tasa en Castilla y León por debajo de la tasa propuesta por Orphanet; sombreado **naranja**: tasa en Castilla y León por encima de la tasa propuesta por Orphanet)

Tabla 186. N.º de casos y tasa de prevalencia por 10.000 habitantes de las EERR. Datos a 31 de diciembre de 2023 y Prevalencia propuesta por Orphanet por cada 10.000 habitantes.

	Enfermedad rara	Nº de casos	Tasa por 10.000 CyL	Tasa por 10.000 propuesta por Orphanet
1	Anemia falciforme y enfermedades relacionadas	57	0,24	1-5
2	Artrogriposis múltiple congénita	18	0,08	Desconocida
3	Artrogriposis múltiple congénita distal	8	0,03	Desconocida
4	Ataxia de Friedrich	47	0,20	0,1-0,9
5	Atrofia muscular espinal proximal	42	0,18	0,1-0,9
6	Cirrosis o colangitis biliar primaria	946	3,96	1-5
7	Complejo esclerosis tuberosa	119	0,50	0,1-0,9
8	Deficiencia de glutaril-CoA deshidrogenasa	5	0,02	Desconocida
9	Displasia renal	79	0,33	Desconocida
10	Distrofia miotónica de Steinert	275	1,15	1-5
11	Distrofia muscular de Duchenne y Becker	37	0,15	0,1-0,9
12	Enfermedad de almacenamiento de glucógeno por deficiencia de maltasa ácida	6	0,03	0,1-0,9
13	Enfermedad de Fabry	27	0,11	1-5
14	Enfermedad de Gaucher	15	0,06	0,1-0,9
15	Enfermedad de Huntington	141	0,59	0,1-0,9
16	Enfermedad de la orina con olor a jarabe de arce	3	0,01	0,01-0,09
17	Enfermedad de Niemann-Pick	5	0,02	Desconocida
18	Enfermedad de Rendu-Osler	126	0,53	1-5
19	Enfermedad de Wilson	38	0,16	0,1-0,9
20	Enfermedad por anticuerpos antimembrana basal glomerular	20	0,08	0,01-0,09
21	Esclerosis lateral amiotrófica	178	0,74	0,1-0,9
22	Fenilcetonuria	83	0,35	0,1-0,9
23	Fibrosis quística	215	0,90	1-5
24	Epidermólisis ampollosa hereditaria	38	0,16	0,01-0,09
25	Hemofilia A	255	1,07	0,1-0,9
26	Hipotiroidismo congénito	303	1,27	1-5
27	Homocistinuria por deficiencia de cistationina beta-sintasa	2	0,008	0,1-0,9
28	Miastenia gravis	690	2,88	0,1-0,9
29	Mucopolisacaridosis tipo 2	5	0,02	0,01-0,09
30	Osteogénesis imperfecta	97	0,41	1-5
31	Retinosis Pigmentaria y Síndrome de Usher	674	2,82	1-5
32	Síndrome de Angelman	14	0,06	0,1-0,9
33	Síndrome de Beckwith-Wiedemann	7	0,03	1-5
34	Síndrome de Marfan	131	0,55	1-5
35	Síndrome de Prader-Willi	28	0,12	0,1-0,9
36	Síndrome de Williams	18	0,08	≈1,33
37	Síndrome X frágil	77	0,32	1-5
38	Tetralogía de Fallot	149	0,62	Desconocida
39	Tirosinemia tipo 1	1	0,004	Desconocida
40	Ataxia telangiectasia	4	0,02	0,01-0,09
41	Coloboma de iris	9	0,04	Desconocida
42	Enfermedad de almacenamiento de glucógeno por deficiencia de glucógeno fosforilasa muscular	23	0,10	Desconocida
43	Enfermedad de almacenamiento de glucógeno por deficiencia de glucosa-6-fosfatasa	4	0,02	Desconocida
44	Enfermedad de Kawasaki	188	0,79	Desconocida
45	Enfermedad de Krabbe	1	0,004	0,1-0,9
46	Hemofilia B	39	0,16	0,1-0,9
47	Hemoglobinuria paroxística nocturna	18	0,08	0,1-0,9
48	Hemoglobinuria paroxística por frío	0	0,00	0,01-0,09
49	Síndrome 47, XYY	9	0,04	1-5
50	Síndrome de Alport	30	0,13	Desconocida
51	Síndrome de delección parcial del brazo corto del cromosoma 16	13	0,05	Desconocida
52	Síndrome de delección parcial del brazo corto del cromosoma 3	1	0,004	<0,01
53	Síndrome microdelección 15Q 11.2	9	0,04	<0,01
54	Síndrome microdelección 1Q 44	1	0,004	<0,01
55	Síndrome de monosomía 5p	4	0,02	Desconocida
56	Síndrome de Rett y Síndrome de Rett atípico	23	0,10	0,1-0,9
57	Síndrome de Robinow	3	0,01	Desconocida
58	Síndrome de trisomía 13	1	0,004	0,01-0,09
59	Síndrome de trisomía 18	3	0,01	0,01-0,09
60	Síndrome de trisomía X	7	0,03	1-5
61	Síndrome de Turner	145	0,61	1-5
62	Síndrome de Wolf-Hirschhorn	1	0,004	0,1-0,9

Tabla 187. N.º de casos y tasa de prevalencia por 10.000 habitantes de las EERR validadas en el RERCyL según sexo. Datos a 31 de diciembre de 2023.

	Enfermedad rara	Número			Tasa por 10.000		
		Total	Hombres	Mujeres	Total	Hombres	Mujeres
1	Anemia falciforme y enfermedades relacionadas	57	28	29	0,24	0,24	0,24
2	Artrogriposis múltiple congénita	18	10	8	0,08	0,08	0,07
3	Artrogriposis múltiple congénita distal	8	5	3	0,03	0,04	0,02
4	Ataxia de Friedrich	47	24	23	0,20	0,20	0,19
5	Atrofia muscular espinal proximal	42	22	20	0,18	0,19	0,16
6	Cirrosis o colangitis biliar primaria	946	121	825	3,96	1,03	6,79
7	Complejo esclerosis tuberosa	119	68	51	0,50	0,58	0,42
8	Deficiencia de glutaril-CoA deshidrogenasa	5	5	0	0,02	0,04	0,00
9	Displasia renal	79	47	32	0,33	0,40	0,26
10	Distrofia miotónica de Steinert	275	126	149	1,15	1,07	1,23
11	Distrofia muscular de Duchenne y Becker	37	36	1	0,15	0,31	0,01
12	Enfermedad de almacenamiento de glucógeno por deficiencia de maltasa ácida	6	5	1	0,03	0,04	0,01
13	Enfermedad de Fabry	27	10	17	0,11	0,08	0,14
14	Enfermedad de Gaucher	15	6	9	0,06	0,05	0,07
15	Enfermedad de Huntington	141	58	83	0,59	0,49	0,68
16	Enfermedad de la orina con olor a jarabe de arce	3	1	2	0,01	0,01	0,02
17	Enfermedad de Niemann-Pick	5	4	1	0,02	0,03	0,01
18	Enfermedad de Rendu-Osler	126	56	70	0,53	0,48	0,58
19	Enfermedad de Wilson	38	22	16	0,16	0,19	0,13
20	Enfermedad por anticuerpos antimembrana basal glomerular	20	12	8	0,08	0,10	0,07
21	Esclerosis lateral amiotrófica	178	108	70	0,74	0,92	0,58
22	Fenilcetonuria	83	36	47	0,35	0,31	0,39
23	Fibrosis quística	215	115	100	0,90	0,98	0,82
24	Epidermólisis ampollosa hereditaria	38	16	22	0,16	0,14	0,18
25	Hemofilia A	255	237	18	1,07	2,01	0,15
26	Hipotiroidismo congénito	303	127	176	1,27	1,08	1,45
27	Homocistinuria por deficiencia de cistationina beta-sintasa	2	2	0	0,008	0,02	0,00
28	Miastenia gravis	690	328	362	2,88	2,79	2,98
29	Mucopolisacaridosis tipo 2	5	5	0	0,02	0,04	0,00
30	Osteogénesis imperfecta	97	47	50	0,41	0,40	0,41
31	Retinosis Pigmentaria y Síndrome de Usher	674	310	364	2,82	2,63	3,00
32	Síndrome de Angelman	14	9	5	0,06	0,08	0,04
33	Síndrome de Beckwith-Wiedemann	7	5	2	0,03	0,04	0,02
34	Síndrome de Marfan	131	71	60	0,55	0,60	0,49
35	Síndrome de Prader-Willi	28	13	15	0,12	0,11	0,12
36	Síndrome de Williams	18	9	9	0,08	0,08	0,07
37	Síndrome X frágil	77	56	21	0,32	0,48	0,17
38	Tetralogía de Fallot	149	88	61	0,62	0,75	0,50
39	Tirosinemia tipo 1	1	1	0	0,004	0,01	0,00
40	Ataxia telangiectasia	4	2	2	0,02	0,02	0,02
41	Coloboma de iris	9	4	5	0,04	0,03	0,04
42	Enfermedad de almacenamiento de glucógeno por deficiencia de glucógeno fosforilasa muscular	23	12	11	0,10	0,10	0,09
43	Enfermedad de almacenamiento de glucógeno por deficiencia de glucosa-6-fosfatasa	4	3	1	0,02	0,03	0,01
44	Enfermedad de Kawasaki	188	114	74	0,79	0,97	0,61
45	Enfermedad de Krabbe	1	1	0	0,004	0,008	0,00
46	Hemofilia B	39	39	0	0,16	0,33	0,00
47	Hemoglobinuria paroxística nocturna	18	5	13	0,08	0,04	0,11
48	Hemoglobinuria paroxística por frío	0	0	0	0,00	0,00	0,00
49	Síndrome 47, XYY	9	9	0	0,04	0,08	0,00
50	Síndrome de Alport	30	18	12	0,13	0,15	0,10
51	Síndrome de delección parcial del brazo corto del cromosoma 16	13	5	8	0,05	0,04	0,07
52	Síndrome de delección parcial del brazo corto del cromosoma 3	1	0	1	0,004	0,00	0,008
53	Síndrome microdelección 15Q 11.2	9	8	1	0,04	0,07	0,008
54	Síndrome microdelección 1Q 44	1	1	0	0,004	0,008	0,000
55	Síndrome de monosomía 5p	4	1	3	0,02	0,01	0,02
56	Síndrome de Rett y Síndrome de Rett atípico	23	1	22	0,10	0,01	0,18
57	Síndrome de Robinow	3	2	1	0,01	0,02	0,008
58	Síndrome de trisomía 13	1	0	1	0,004	0,00	0,01
59	Síndrome de trisomía 18	3	2	1	0,01	0,02	0,008
60	Síndrome de trisomía X	7	0	7	0,03	0,00	0,06
61	Síndrome de Turner	145	0	145	0,61	0,00	1,19
62	Síndrome de Wolf-Hirschhorn	1	0	1	0,004	0,00	0,008

Tabla 188. Tasa de prevalencia por 10.000 habitantes de las EERR validadas en el RERCyL según provincia de residencia. Datos a 31 de diciembre de 2023.

	Enfermedad rara	Av	Bu	Le	Pa	Sa	Sg	So	Va	Za	CyL
1	Anemia falciforme y enfermedades relacionadas	0,12	0,36	0,13	0,19	0,12	0,57	0,56	0,29	0,00	0,24
2	Artrogriposis múltiple congénita	0,06	0,08	0,02	0,13	0,15	0,00	0,22	0,06	0,06	0,08
3	Artrogriposis múltiple congénita distal	0,00	0,00	0,00	0,00	0,00	0,00	0,00	0,00	0,00	0,03
4	Ataxia de Friedrich	0,37	0,11	0,33	0,13	0,18	0,13	0,11	0,15	0,18	0,20
5	Atrofia muscular espinal proximal	0,06	0,19	0,13	0,13	0,18	0,26	0,22	0,23	0,12	0,18
6	Cirrosis o colangitis biliar primaria	4,36	3,98	4,15	3,80	4,49	2,68	3,00	4,40	2,41	3,96
7	Complejo esclerosis tuberosa	0,44	0,42	0,67	0,51	0,61	0,32	0,33	0,40	0,60	0,50
8	Deficiencia de glutaril-CoA deshidrogenasa	0,00	0,00	0,00	0,00	0,00	0,00	0,00	0,00	0,00	0,02
9	Displasia renal	0,62	0,50	0,16	0,06	0,40	0,26	0,44	0,34	0,24	0,33
10	Distrofia miotónica de Steinert	0,93	0,86	0,83	2,78	0,79	1,21	0,56	1,54	1,02	1,15
11	Distrofia muscular de Duchenne y Becker	0,19	0,25	0,04	0,13	0,34	0,13	0,00	0,11	0,12	0,15
12	Enfermedad de almacenamiento de glucógeno por deficiencia de maltasa ácida	0,00	0,00	0,00	0,00	0,00	0,00	0,00	0,00	0,00	0,03
13	Enfermedad de Fabry	0,00	0,19	0,16	0,00	0,15	0,06	0,00	0,13	0,00	0,11
14	Enfermedad de Gaucher	0,12	0,06	0,07	0,00	0,12	0,00	0,00	0,06	0,06	0,06
15	Enfermedad de Huntington	0,37	1,00	0,54	0,70	0,82	0,26	0,33	0,40	0,54	0,59
16	Enfermedad de la orina con olor a jarabe de arce	0,00	0,00	0,00	0,00	0,00	0,00	0,00	0,00	0,00	0,01
17	Enfermedad de Niemann-Pick	0,00	0,00	0,00	0,00	0,00	0,00	0,00	0,00	0,00	0,02
18	Enfermedad de Rendu-Osler	0,31	0,67	0,31	0,82	0,70	0,83	0,00	0,48	0,54	0,53
19	Enfermedad de Wilson	0,06	0,28	0,11	0,00	0,09	0,13	0,11	0,29	0,06	0,16
20	Enfermedad por anticuerpos antimembrana basal glomerular	0,12	0,03	0,11	0,06	0,15	0,00	0,00	0,11	0,00	0,08
21	Esclerosis lateral amiotrófica	1,12	0,47	0,76	0,76	1,01	0,64	0,78	0,67	0,72	0,74
22	Fenilcetonuria	0,44	0,42	0,27	0,25	0,40	0,32	0,11	0,40	0,30	0,35
23	Fibrosis quística	0,81	0,95	0,83	0,63	0,70	1,02	0,44	1,31	0,54	0,90
24	Epidermólisis ampollosa hereditaria	0,00	0,11	0,02	0,19	0,27	0,57	0,22	0,13	0,18	0,16
25	Hemofilia A	0,93	0,44	1,16	1,71	1,31	0,70	1,11	1,39	0,48	1,07
26	Hipotiroidismo congénito	1,06	1,25	0,96	1,39	1,43	1,40	1,00	1,75	0,36	1,27
27	Homocistinuria por deficiencia de cistationina beta-sintasa	0,00	0,00	0,00	0,00	0,00	0,00	0,00	0,00	0,00	0,008
28	Miastenia gravis	2,06	2,47	1,99	2,97	3,42	3,83	3,77	3,50	2,53	2,88
29	Mucopolisacaridosis tipo 2	0,00	0,00	0,00	0,00	0,00	0,00	0,00	0,00	0,00	0,02
30	Osteogénesis imperfecta	0,50	0,28	0,29	0,25	0,43	0,26	0,00	0,76	0,24	0,41
31	Retinosis Pigmentaria y Síndrome de Usher	3,43	2,39	3,35	1,90	2,53	1,79	3,22	2,97	3,43	2,82
32	Síndrome de Angelman	0,00	0,14	0,04	0,00	0,09	0,06	0,00	0,06	0,00	0,06
33	Síndrome de Beckwith-Wiedemann	0,00	0,00	0,00	0,00	0,00	0,00	0,00	0,00	0,00	0,03
34	Síndrome de Marfan	0,44	0,44	0,63	0,25	0,64	0,51	0,67	0,48	0,96	0,55
35	Síndrome de Prader-Willi	0,12	0,08	0,18	0,00	0,09	0,00	0,22	0,15	0,12	0,12
36	Síndrome de Williams	0,00	0,11	0,09	0,00	0,18	0,00	0,00	0,04	0,12	0,08
37	Síndrome X frágil	0,50	0,64	0,29	0,32	0,06	0,06	0,22	0,38	0,18	0,32
38	Tetralogía de Fallot	1,18	0,36	0,71	0,25	0,61	0,77	0,44	0,76	0,30	0,62
39	Tirosinemia tipo 1	0,00	0,00	0,00	0,00	0,00	0,00	0,00	0,00	0,00	0,004
40	Ataxia telangiectasia	0,00	0,00	0,00	0,00	0,00	0,00	0,00	0,00	0,00	0,02
41	Coloboma de iris	0,00	0,00	0,00	0,00	0,00	0,00	0,00	0,00	0,00	0,04
42	Enfermedad de almacenamiento de glucógeno por deficiencia de glucógeno fosforilasa muscular	0,00	0,06	0,09	0,25	0,09	0,06	0,22	0,11	0,06	0,10
43	Enfermedad de almacenamiento de glucógeno por deficiencia de glucosa-6-fosfatasa	0,00	0,00	0,00	0,00	0,00	0,00	0,00	0,00	0,00	0,02
44	Enfermedad de Kawasaki	0,62	0,47	0,42	0,76	0,89	1,34	0,67	1,31	0,30	0,79
45	Enfermedad de Krabbe	0,00	0,00	0,00	0,00	0,00	0,00	0,00	0,00	0,00	0,004
46	Hemofilia B	0,25	0,14	0,13	0,06	0,18	0,19	0,00	0,25	0,06	0,16
47	Hemoglobinuria paroxística nocturna	0,06	0,11	0,09	0,00	0,12	0,06	0,00	0,04	0,12	0,08
48	Hemoglobinuria paroxística por frío	0,00	0,00	0,00	0,00	0,00	0,00	0,00	0,00	0,00	0,00
49	Síndrome 47, XYY	0,00	0,00	0,00	0,00	0,00	0,00	0,00	0,00	0,00	0,04
50	Síndrome de Alport	0,19	0,06	0,07	0,19	0,24	0,19	0,00	0,08	0,24	0,13
51	Síndrome de delección parcial del brazo corto del cromosoma 16	0,06	0,03	0,02	0,06	0,03	0,06	0,22	0,06	0,12	0,05
52	Síndrome de delección parcial del brazo corto del cromosoma 3	0,00	0,00	0,00	0,00	0,00	0,00	0,00	0,00	0,00	0,004
53	Síndrome microdelección 15Q 11.2	0,00	0,00	0,00	0,00	0,00	0,00	0,00	0,00	0,00	0,04
54	Síndrome microdelección 1Q 44	0,00	0,00	0,00	0,00	0,00	0,00	0,00	0,00	0,00	0,004
55	Síndrome de monosomía 5p	0,00	0,00	0,00	0,00	0,00	0,00	0,00	0,00	0,00	0,02
56	Síndrome de Rett y Síndrome de Rett atípico	0,12	0,08	0,04	0,06	0,03	0,19	0,11	0,10	0,30	0,10
57	Síndrome de Robinow	0,00	0,00	0,00	0,00	0,00	0,00	0,00	0,00	0,00	0,01
58	Síndrome de trisomía 13	0,00	0,00	0,00	0,00	0,00	0,00	0,00	0,00	0,00	0,004
59	Síndrome de trisomía 18	0,00	0,00	0,00	0,00	0,00	0,00	0,00	0,00	0,00	0,01
60	Síndrome de trisomía X	0,00	0,00	0,00	0,00	0,00	0,00	0,00	0,00	0,00	0,03
61	Síndrome de Turner	0,37	0,44	0,71	0,82	0,95	0,26	0,22	0,69	0,30	0,61
62	Síndrome de Wolf-Hirschhorn	0,00	0,00	0,00	0,00	0,00	0,00	0,00	0,00	0,00	0,004

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

Tabla 189. Tasa de prevalencia por 10.000 habitantes de las EERR validadas en el RERCyL según grupos de edad. Datos a 31 de diciembre de 2023.

	Enfermedad rara	0-14	15-29	30-44	45-59	60-74	≥75	Total CyL
1	Anemia falciforme y enfermedades relacionadas	0,72	0,61	0,25	0,11	0,04	0,00	0,24
2	Artrogriposis múltiple congénita	0,11	0,15	0,12	0,05	0,04	0,00	0,08
3	Artrogriposis múltiple congénita distal	0,19	0,06	0,00	0,02	0,00	0,00	0,03
4	Ataxia de Friedrich	0,00	0,12	0,22	0,25	0,37	0,06	0,20
5	Atrofia muscular espinal proximal	0,49	0,34	0,05	0,18	0,08	0,06	0,18
6	Cirrosis o colangitis biliar primaria	0,00	0,06	1,09	4,36	7,31	8,66	3,96
7	Complejo esclerosis tuberosa	0,49	0,61	0,77	0,72	0,25	0,06	0,50
8	Deficiencia de glutaril-CoA deshidrogenasa	0,19	0,00	0,00	0,00	0,00	0,00	0,02
9	Displasia renal	1,89	0,58	0,12	0,00	0,02	0,12	0,33
10	Distrofia miotónica de Steinert	0,23	0,61	1,14	2,35	1,15	0,41	1,15
11	Distrofia muscular de Duchenne y Becker	0,38	0,40	0,25	0,04	0,04	0,00	0,15
12	Enfermedad de almacenamiento de glucógeno por deficiencia de maltasa ácida	0,04	0,00	0,00	0,02	0,08	0,00	0,03
13	Enfermedad de Fabry	0,08	0,09	0,15	0,09	0,14	0,12	0,11
14	Enfermedad de Gaucher	0,00	0,03	0,02	0,07	0,08	0,15	0,06
15	Enfermedad de Huntington	0,00	0,00	0,35	0,79	1,27	0,59	0,59
16	Enfermedad de la orina con olor a jarabe de arce	0,04	0,06	0,00	0,00	0,00	0,00	0,01
17	Enfermedad de Niemann-Pick	0,08	0,00	0,00	0,02	0,04	0,00	0,02
18	Enfermedad de Rendu-Osler	0,19	0,40	0,27	0,67	0,80	0,59	0,53
19	Enfermedad de Wilson	0,04	0,15	0,27	0,14	0,20	0,09	0,16
20	Enfermedad por anticuerpos antimembrana basal glomerular	0,00	0,06	0,05	0,14	0,12	0,06	0,08
21	Esclerosis lateral amiotrófica	0,00	0,00	0,22	0,42	1,96	1,43	0,74
22	Fenilcetonuria	1,78	0,61	0,22	0,12	0,00	0,00	0,35
23	Fibrosis quística	2,19	1,78	1,19	0,49	0,37	0,15	0,90
24	Epidermólisis ampollosa hereditaria	0,53	0,25	0,12	0,09	0,12	0,00	0,16
25	Hemofilia A	1,06	1,23	1,53	0,92	0,96	0,76	1,07
26	Hipotiroidismo congénito	6,20	2,06	0,49	0,39	0,37	0,35	1,27
27	Homocistinuria por deficiencia de cistationina beta-sintasa	0,04	0,03	0,00	0,00	0,00	0,00	0,008
28	Miastenia gravis	0,08	0,40	1,73	2,65	3,70	8,02	2,88
29	Mucopolisacaridosis tipo 2	0,11	0,06	0,00	0,00	0,00	0,00	0,02
30	Osteogénesis imperfecta	0,57	0,61	0,40	0,44	0,35	0,12	0,41
31	Retinosis Pigmentaria y Síndrome de Usher	0,53	1,07	1,78	3,26	4,60	4,19	2,82
32	Síndrome de Angelman	0,26	0,12	0,07	0,00	0,00	0,00	0,06
33	Síndrome de Beckwith-Wiedemann	0,15	0,06	0,02	0,00	0,00	0,00	0,03
34	Síndrome de Marfan	0,53	0,92	0,54	0,65	0,47	0,15	0,55
35	Síndrome de Prader Willi	0,60	0,25	0,02	0,05	0,00	0,00	0,12
36	Síndrome de Williams	0,49	0,09	0,00	0,04	0,00	0,00	0,08
37	Síndrome X frágil	0,68	0,89	0,22	0,28	0,04	0,09	0,32
38	Tetralogía de Fallot	1,51	1,26	0,67	0,51	0,23	0,03	0,62
39	Tirosinemia tipo 1	0,04	0,00	0,00	0,00	0,00	0,00	0,004
40	Ataxia telangiectasia	0,04	0,09	0,00	0,00	0,00	0,00	0,02
41	Coloboma de iris	0,08	0,09	0,02	0,04	0,00	0,03	0,04
42	Enfermedad de almacenamiento de glucógeno por deficiencia de glucógeno fosforilasa muscular	0,00	0,09	0,17	0,12	0,10	0,03	0,10
43	Enfermedad de almacenamiento de glucógeno por deficiencia de glucosa-6-fosfatasa	0,08	0,00	0,02	0,02	0,00	0,00	0,02
44	Enfermedad de Kawasaki	3,93	2,52	0,05	0,00	0,00	0,00	0,79
45	Enfermedad de Krabbe	0,04	0,00	0,00	0,00	0,00	0,00	0,004
46	Hemofilia B	0,42	0,34	0,07	0,09	0,12	0,09	0,16
47	Hemoglobinuria paroxística nocturna	0,04	0,00	0,07	0,11	0,08	0,12	0,08
48	Hemoglobinuria paroxística por frío	0,00	0,00	0,00	0,00	0,00	0,00	0,00
49	Síndrome 47, XYY	0,08	0,12	0,02	0,04	0,00	0,00	0,04
50	Síndrome de Alport	0,15	0,09	0,12	0,18	0,12	0,06	0,13
51	Síndrome de delección parcial del brazo corto del cromosoma 16	0,45	0,00	0,02	0,00	0,00	0,00	0,05
52	Síndrome de delección parcial del brazo corto del cromosoma 3	0,04	0,00	0,00	0,00	0,00	0,00	0,004
53	Síndrome microdelección 15Q 11.2	0,30	0,03	0,00	0,00	0,00	0,00	0,04
54	Síndrome microdelección 1Q 44	0,04	0,00	0,00	0,00	0,00	0,00	0,004
55	Síndrome de monosomía 5p	0,08	0,03	0,00	0,02	0,00	0,00	0,02
56	Síndrome de Rett y Síndrome de Rett atípico	0,26	0,28	0,12	0,02	0,02	0,00	0,10
57	Síndrome de Robinow	0,08	0,00	0,02	0,00	0,00	0,00	0,01
58	Síndrome de trisomía 13	0,00	0,03	0,00	0,00	0,00	0,00	0,004
59	Síndrome de trisomía 18	0,04	0,06	0,00	0,00	0,00	0,00	0,01
60	Síndrome de trisomía X	0,15	0,00	0,02	0,02	0,02	0,00	0,03
61	Síndrome de Turner	0,57	1,47	0,79	0,67	0,23	0,03	0,61
62	Síndrome de Wolf-Hirschhorn	0,00	0,03	0,00	0,00	0,00	0,00	0,004

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

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

1. 24 enfermedades presentan unos datos de prevalencia en Castilla y León diferentes a lo propuesto por Orphanet.

Conocer la prevalencia de las EERR es muy complejo. Las dificultades para obtener información de calidad hacen que existan pocos datos fiables respecto a este término. Así, los datos de Orphanet se han de valorar como referencia, pero no como objetivo absoluto ni como indicador de calidad del registro. Además, se debería tener en cuenta que los datos de prevalencia presentados por Orphanet son estimaciones^{6,8,9}. En este sentido, tal y como se explicará en el punto 2, la comparación respecto a estos datos se muestra más exacta tomando de referencia a otras CCAA y los datos aportados al ReeR por parte de ésta¹⁰.

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

2. De las 24 enfermedades, 16 son del grupo que se notifica al ReeR y 8 del grupo objetivo de vigilancia del RERCyL.

Habría que destacar que las enfermedades mencionadas con prevalencias distintas a las propuestas, la mayoría corresponden a las enfermedades vigiladas a nivel del ReeR, grupo mayor de entidades a las estudiadas solo a nivel de la comunidad. Así, cuando se comparan las prevalencias obtenidas en nuestra comunidad, pueden encontrarse diferencias como sucede con la Miastenia gravis que es superior cuando se compara con las cifras estimadas a nivel mundial y, sin embargo, estaría dentro del rango propuesto al compararla con las cifras estimadas a nivel europeo. De la misma manera realizando la comparación con los datos de prevalencia que proporcionan otras CCAA al ReeR, observamos que en la mayoría de las enfermedades afectadas se produce una declaración similar comparándonos con regiones con similar población. Por tanto, se debería tener en cuenta las prevalencias que se están tomando como referencia, además de considerar que o bien se esté realizando de forma generalizada un infraanálisis de las enfermedades en cuestión o bien que la prevalencia difiera de la que se propone para algunas enfermedades.

3. De las 24 enfermedades, 20 presentan una prevalencia menor a la esperada y 4 mayor a ésta.

Además de lo mencionado anteriormente, en nuestra comunidad las bajas cifras de prevalencia en algunas enfermedades como el Síndrome 47 XXX o en la enfermedad de Fabry podrían explicarse como consecuencia de la existencia de un infradiagnóstico tal como indican en Orphanet.

Asimismo, cuando separamos las prevalencias por sexo debemos tener en cuenta que pueden existir diferencias, ya que ciertas enfermedades, que por su naturaleza afectan de manera mayoritaria a uno de ellos, como ocurre con el síndrome de Turner, enfermedad que afecta a

mujeres, al contrastar la prevalencia obtenida en la población general de Castilla y León, ésta es inferior al rango marcado, sin embargo, las cifras de prevalencia se sitúan dentro de este intervalos si solo consideramos la prevalencia obtenida en las mujeres. En contraste, otras enfermedades como la Hemofilia A afectan principalmente a hombres. Con relación a esta última entidad se señala que se consideraron como caso a las mujeres portadoras con síntomas. En el caso de la Hemofilia A las cifras elevadas de prevalencia obtenidas, principalmente en hombres, pueden encontrarse en rango si se comparan con las prevalencias propuestas para otras regiones o cercanas si se tienen en cuenta otros análisis epidemiológicos recientes¹¹.

También, se podría mencionar que para la Hemoglobinuria paroxística por frío no se ha encontrado ningún caso prevalente a fecha de corte.

Además, señalar, que como se indicó anteriormente las fuentes de información pueden no incluir el total de los casos existentes en la comunidad de las enfermedades estudiadas, al igual que a pesar de que se tuvieron en cuenta todos los casos que cumplieron con los criterios de inclusión, pueden existir casos que posteriormente resulten duplicados con otras CCAA, lo que podría generar ligeras variaciones con respecto a los datos presentados.

Por último, sería también de valorar que se tuvieron en cuenta como casos aquellos en los que no constaba la fecha de fallecimiento, por lo que se podría haber sobrestimado la prevalencia de algunas enfermedades.

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

- El RERCyL ha continuado con su crecimiento durante el año 2025, aumentando el número de enfermedades analizadas con respecto al Informe Epidemiológico del año anterior, elevándose de 54 a 62 entidades analizadas, contribuyendo a mejorar el conocimiento de la situación epidemiológica de las enfermedades raras en Castilla y León.
- La labor realizada sobre las enfermedades ya trabajadas es sensiblemente menor respecto a la validación de nuevas enfermedades, lo cual permite que, además de la actualización de las enfermedades trabajadas el año anterior, se puedan validar nuevas enfermedades.
- El análisis y la validación dirigida permite un elevado rendimiento respecto a la incorporación de nuevas enfermedades sin aumentar de forma masiva los casos para validar.
- Existe aún cierto margen de crecimiento dentro de la estrategia actual de validación mayoritaria por revisión de historia clínica pero que, cada vez con mayor intensidad, se observa la necesidad de implementar fórmulas de validación automatizada. Estas fórmulas supondrán el verdadero desarrollo del registro y le permitirá reflejar la realidad en EERR y no solo la de un grupo dentro de éstas.

ANEXO POBLACIONES

Cifras de población estadística continua de población por el INE.

Población de Castilla y León por provincias y sexo (1 de enero de 2024).

	Hombres	Mujeres	Ambos sexos
05 Ávila	80.595	79.868	160.463
09 Burgos	179.824	179.916	359.740
24 León	217.825	229.977	447.802
34 Palencia	78.343	79.720	158.063
37 Salamanca	158.694	168.858	327.552
40 Segovia	78.509	78.111	156.620
42 Soria	45.733	44.340	90.073
47 Valladolid	255.534	269.582	525.116
49 Zamora	82.447	83.806	166.253
CASTILLA Y LEÓN	1.177.504	1.214.178	2.391.682

Población de Castilla y León por edad y sexo (1 de enero de 2024).

	Hombres	Mujeres	Ambos sexos
0 a 14	136.419	128.121	264.540
15 a 29	168.207	157.616	325.823
30 a 44	205.747	198.518	404.265
45 a 59	284.436	282.383	566.819
60 a 74	242.825	245.781	488.606
75 y más	139.870	201.759	341.629
TOTAL	1.177.504	1.214.178	2.391.682

Fuente: INE.

BIBLIOGRAFÍA

1. Decisión nº 1295/1999/CE del Parlamento Europeo y del Consejo, de 29 de abril de 1999, por la que se adopta un programa de acción comunitaria sobre las enfermedades poco comunes en el marco de la actuación en el ámbito de la salud pública (1999 a 2003) Diario Oficial L 155 de 22/06/1999 p. 0001 – 0006
2. Orden SAN/233/2013, de 18 de abril, se crea el fichero automatizado con datos de carácter personal, denominado "Registro Poblacional de Enfermedades Raras de Castilla y León-ENRA" ("BOCyL", nº 74, de 18 de abril de 2013)
3. Orden SAN/746/2013, de 9 de septiembre, por la que se modifican ficheros automatizados de datos de carácter personal ("BOCyL", nº 58, de 25 de marzo de 2014, pág 19158 y 19159).
4. Orden SAN/113/2014, de 18 de febrero, por la que se crea el Registro de Enfermedades Raras de la Comunidad Autónoma de Castilla y León (RERCyL) ("BOCyL", nº 41, de 28 de febrero de 2014, pág 12847 a 12856)
5. 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)
6. Orphanet: una base de datos en línea de enfermedades raras y medicamentos huérfanos. Copyright, INSERM 1999. Disponible en [http: www.orpha.net](http://www.orpha.net) . Último acceso (27 de febrero de 2026)
7. Orphadata Science: Free access data from Orphanet. © INSERM 1999. Available on <https://sciences.orphadata.com/>. Data version [December 2025].
8. «Prevalencia de las enfermedades raras: Datos bibliográficos», Informes Periódicos de Orphanet, Serie Enfermedades Raras, Julio 2025, Número 1: Listado por orden alfabético de enfermedades o grupo de enfermedades
http://www.orpha.net/orphacom/cahiers/docs/ES/Prevalencia_de_las_enfermedades_raras_por_orden_alfabetico.pdf
9. «Prevalencia de las enfermedades raras: Datos bibliográficos», Informes Periódicos de Orphanet, Serie Enfermedades Raras, Julio 2025, Número 2: Listado por orden de prevalencia decreciente o por número de casos publicados
http://www.orpha.net/orphacom/cahiers/docs/ES/Prevalencia_de_las_enfermedades_raras_por_prevalencia_decreciente_o_casos.pdf
10. Grupo de trabajo del Registro Estatal de Enfermedades Raras. Informe ReeR 2025: Situación de las Enfermedades Raras en España.
11. Iorio A, Stonebraker JS, Chambost H, Makris M, Coffin D, Herr C, et al. Establishing the Prevalence and Prevalence at Birth of Hemophilia in Males: A Meta-analytic Approach Using National Registries. Ann Intern Med. 15 de octubre de 2019;171(8):540-6