

INFORME EPIDEMIOLÓGICO ENFERMEDADES RARAS CASTILLA Y LEÓN 2024



Febrero 2025

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



**Junta de
Castilla y León**

GRUPO DE TRABAJO DEL RERCyL

UNIDAD CENTRAL DEL REGISTRO DE ENFERMEDADES RARAS DE CASTILLA Y LEÓN

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

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

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

Mª Inmaculada Garrachón Pastor. Responsable Desarrollo y M. Servicio de informática.

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

UNIDADES PERIFÉRICAS DEL REGISTRO DE ENFERMEDADES RARAS DE CASTILLA Y LEÓN

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

Carmen Pedraz Pingarrón y Mª Soledad Martínez Sáez. Servicio Territorial de Sanidad de Burgos.

Aránzazu de la Fuente Sánchez, Olga Cortizo Suárez, Miguel Ángel Fernández Gutiérrez, Jose Antonio Aguilera, Mª Elena Rubio Martínez y Mª del Carmen González Quintana. 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.

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

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

Mª del Carmen Blanco Alberca y Mª Natividad Geijo Berjón. Servicio Territorial de Sanidad de Zamora.

Valladolid, febrero 2025

Consejería de Sanidad,
Paseo Zorrilla, 1-47007 Valladolid



Informe Epidemiológico de Enfermedades Raras de Castilla y León. Año 2024 © 2025 by Dirección General de Salud Pública. Consejería de Sanidad CyL is licensed under Creative Commons Attribution-NonCommercial 4.0 International. To view a copy of this license, visit <https://creativecommons.org/licenses/by-nc/4.0/>

ÍNDICE

INTRODUCCIÓN	6
METODOLOGÍA	8
1. Definición de caso.....	8
2. Período de análisis.....	10
3. Indicadores.....	10
4. Base de datos	10
5. Análisis descriptivo	10
ENFERMEDADES RARAS ANALIZADAS	11
1. ACIDEMIA GLUTÁRICA TIPO 1	11
2. ARTROGRIPOSIS MÚLTIPLE CONGÉNITA.....	122
3. ARTROGRIPOSIS MÚLTIPLE CONGÉNITA DISTAL	15
4. ATAXIA DE FRIEDREICH	16
5. ATROFIA MUSCULAR ESPINAL PROXIMAL	19
6. CIRROSIS BILIAR PRIMARIA	22
7. COMPLEJO ESCLEROSIS TUBEROSA.....	25
8. DISPLASIA RENAL.....	28
9. DISTROFIA MIOTÓNICA DE STEINERT	31
10. DISTROFIA MUSCULAR DE DUCHENNE Y BECKER	34
11. ENFERMEDAD DE FABRY	37
12. ENFERMEDAD DE GAUCHER.....	40
13. ENFERMEDAD DE HUNTINGTON.....	43
14. ENFERMEDAD DE NIEMANN-PICK	46
15. ENFERMEDAD DE RENDU-OSLER	47
16. ENFERMEDAD DE WILSON	50
17. ENFERMEDAD DE LA ORINA CON OLOR A JARABE DE ARCE	53
18. ESCLEROSIS LATERAL AMIOTRÓFICA	54
19. FENILCETONURIA.....	57
20. FIBROSIS QUÍSTICA	60
21. HEMOFILIA A	63

22.	HIPOTIROIDISMO CONGÉNITO	66
23.	HOMOCISTINURIA CLÁSICA	69
24.	OSTEOGÉNESIS IMPERFECTA	70
25.	RETINOSIS PIGMENTARIA Y SÍNDROME DE USHER.....	73
26.	SÍNDROME DE ANGELMAN	76
27.	SÍNDROME DE BECKWITH-WIEDEMANN.....	77
28.	SÍNDROME DE GOODPASTURE	78
29.	SÍNDROME DE MARFAN	81
30.	SÍNDROME DE PRADER-WILLI.....	84
31.	SÍNDROME DE WILLIAMS	87
32.	SÍNDROME X FRÁGIL	89
33.	TETRALOGÍA DE FALLOT	92
34.	ATAXIA TELANGIECTASIA	95
35.	COLOBOMA DEL IRIS	96
36.	DELECIÓN PARCIAL BRAZO CORTO CROMOSOMA 16.....	97
37.	ENFERMEDAD DE KAWASAKI	98
38.	ENFERMEDAD DE KRABBE.....	100
39.	HEMOFILIA B.....	101
40.	HEMOGLOBINURIA PAROXÍSTICA NOCTURNA	104
41.	HEMOGLOBINURIA PAROXÍSTICA POR FRÍO	107
42.	MIASTENIA GRAVIS.....	108
43.	MONOSOMÍA 3P.....	111
44.	SÍNDROME 47, XXX	112
45.	SÍNDROME 47, XYY	113
46.	SÍNDROME DE ALPORT	114
47.	SÍNDROME DE EDWARDS.....	116
48.	SÍNDROME DE PATAU	117
49.	SÍNDROME DE ROBINOW	118
50.	SÍNDROME DE TURNER	119
51.	SÍNDROME DE WOLF-HIRSCHHORN.....	122
52.	SÍNDROME DE “CRI DU CHAT”	123
53.	SÍNDROME MICRODELECIÓN 15Q 11.2	124

54. SÍNDROME MICRODELECIÓN 1Q 44.....	125
ANÁLISIS GLOBAL DEL INFORME.....	126
ANEXO POBLACIONES	133
BIBLIOGRAFÍA	134

INTRODUCCIÓN

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

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

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 septiembre ³.

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 dicha registro.

El Real Decreto 1091/2015, de 4 de diciembre, publicado en el Boletín Oficial del Estado el 24 de diciembre del 2015, crea y regula el Registro Estatal de Enfermedades Raras (ReeR)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 2024 en la actualización de las enfermedades recogidas sistemáticamente y en la incorporación de 3 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 2024 como objetivo autonómico del RERCyL.

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

Los datos presentados muestran la prevalencia de las enfermedades analizadas a 31 de diciembre de 2022, 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 Orphanet⁶ 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 2022). 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 2022*.
**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 2022. 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:

Tabla 1. Enfermedades Raras vigiladas en Castilla y León *. RERCyL. Año 2024.

N.º	Enfermedad	ReeR	RERCyL
1	Acidemia Glutárica Tipo 1		
2	Artrogrirosis múltiple congénita		
3	Artrogrirosis múltiple congénita distal		
4	Ataxia de Friedreich		
5	Atrofia muscular espinal proximal		
6	Cirrosis biliar primaria		
7	Complejo esclerosis tuberosa		
8	Displasia renal		
9	Distrofia miotónica de Steinert		
10	Distrofia muscular de Duchenne y Becker		
11	Enfermedad de Fabry		
12	Enfermedad de Gaucher		
13	Enfermedad de Huntington		
14	Enfermedad de Niemann-Pick		
15	Enfermedad de Rendu- Osler		
16	Enfermedad de Wilson		

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

*33 EERR en verde las vigiladas ReeR y 21 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 2022.

3. Indicadores

Se presentan los siguientes indicadores:

- Número de casos registrados vivos a 31 de diciembre de 2022 y fallecidos por cualquier causa durante el periodo de 2010 a 2022.
- Prevalencia puntual registrada a 31 de diciembre de 2022 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 01/01/2023 y aquellos casos captados posteriormente a esa fecha pero que la fecha de diagnóstico estaba cumplimentada y era anterior a 31/12/2022.

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 por fuentes de captación, subtipo de enfermedad y base diagnóstico, 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 2022 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 2022 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 aportados por Orphanet.

ENFERMEDADES RARAS ANALIZADAS

A continuación, se muestra el análisis epidemiológico para cada entidad clínica. En aquellas enfermedades en las que el número de casos sea inferior a diez, se mostrará un análisis de los mismos presentado como descripción de casos (edad 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. ACIDEMIA GLUTÁRICA TIPO 1

CÓDIGO CIE-10: E72.3

CÓDIGO ORPHA: 25

CÓDIGO SNOMED CT: 76175005

ENVÍO REER: SI

El déficit de glutaril-CoA deshidrogenasa 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. La prevalencia mundial se estima en 1 por 100.000 nacidos. 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 neuroradiológicos, confirmándose el diagnóstico mediante un análisis citogenético o midiendo los niveles elevados de GA, 3-OH-GA, ácido glutacónico y glutarilcarnitina mediante un análisis cuantitativo de ácidos orgánicos en orina, cromatografía de gases-espectrometría de masas y/o espectrometría de masas tandem (acilcarnitinas). El manejo diario incluye una dieta baja en lisina, suplementos de carnitina junto con un tratamiento de urgencia temprano durante la enfermedad intercurrente. El pronóstico depende de un diagnóstico a tiempo y de un manejo y tratamiento adecuado. (Fuente: Orphanet).

DESCRIPCIÓN DE LOS CASOS.

Son **5 casos** registrados de esta entidad con las siguientes características:

N.º de casos	Edad (años)	Sexo
5	1; 3; 5; 9; 20	Hombres (5)

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

1.1 DESCRIPCIÓN DE LOS FALLECIDOS

Sin casos registrados fallecidos para esta entidad para el periodo de estudio 2010-2022.

2. ARTROGRIPOSIS MÚLTIPLE CONGÉNITA

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

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

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

ENVÍO REER: SI

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

2.1 CASOS Y TASA POR 10.000 HABITANTES.

Tabla 2. N.º de casos y tasa de prevalencia por sexos de Artrogriposis Múltiple Congénita.
Año 2022. Castilla y León.

Sexo	Casos	Tasa por 10 ⁴ habitantes
<i>Hombr</i> e	12	0,10
<i>Mujer</i>	9	0,07
<i>Total</i>	21	0,09

Prevalencia en Castilla y León: 0,09 casos por 10.000 habitantes. Según Orphanet la prevalencia de esta entidad es desconocida.

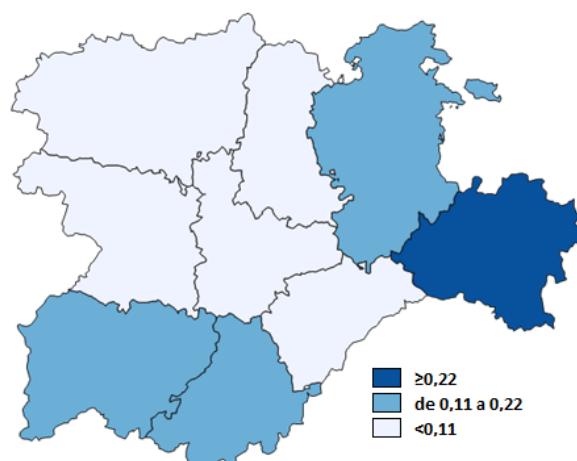
2.2 CASOS TOTALES POR SEXO Y PROVINCIA.

Tabla 3. N.º de casos y tasa de prevalencia por sexos y provincia. Artrogrípesis Múltiple Congénita. Año 2022. Castilla y León.

Provincia	Hombres	Mujeres	Total	Tasa por 10 ⁴ habitantes
ÁVILA	0	2	2	0,13
BURGOS	3	1	4	0,11
LEÓN	1	0	1	0,02
PALENCIA	1	0	1	0,06
SALAMANCA	4	3	7	0,21
SEGOVIA	0	0	0	0,00
SORIA	3	0	3	0,34
VALLADOLID	0	2	2	0,04
ZAMORA	0	1	1	0,06
CASTILLA Y LEÓN	12	9	21	0,09

2.3 MAPA DE TASAS POR PROVINCIA.

Mapa 1. Tasa de prevalencia por provincias. Artrogrípesis Múltiple Congénita. Año 2022. Castilla y León.



2.4 CASOS TOTALES POR GRUPO DE EDAD.

**Tabla 4. N.º de casos y tasa de prevalencia por sexos y grupo de edad. Artrogrípasis
Múltiple Congénita. Año 2022. Castilla y León.**

<i>Grupo de edad</i>	<i>Hombres</i>	<i>Mujeres</i>	<i>Total</i>	<i>Tasa por 10⁴ habitantes</i>
0-14	2	3	5	0,19
	4	1	5	0,16
	0	4	4	0,10
	3	1	4	0,07
	3	0	3	0,06
	0	0	0	0,00
	TOTAL	12	21	0,09

2.5 FALLECIDOS

N.º de casos fallecidos. Artrogrípasis múltiple congénita. Año 2010- 2022. Castilla y León.

Tabla 5. Por sexo y grupo de edad

<i>Grupo de edad</i>	<i>Hombres</i>	<i>Mujeres</i>	<i>Total</i>
0 a 14	0	0	0
	0	0	0
	0	0	0
	0	1	1
	0	0	0
	1	0	1
	TOTAL	1	2

Tabla 6. Por provincia de residencia

<i>Grupo de edad</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	0	0	0
SEGOVIA	0	0	0
SORIA	0	0	0
VALLADOLID	1	0	1
ZAMORA	0	0	0
CASTILLA Y LEON	1	1	2

2.6 OTRAS CARACTERÍSTICAS DE INTERÉS

Con relación a las fuentes de captación, un 95,2% de los casos fueron captados por CMBD. En los que consta cumplimentada la base diagnóstica (57,1%) todos tenían cumplimentado como criterio diagnóstico el clínico.

3. ARTROGRIPOSIS MÚLTIPLE CONGÉNITA DISTAL

CÓDIGO CIE-10: Q68.8, Q74.8, Q87.0

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

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

ENVÍO REER: SI

Grupo de síndromes de artrogrisis 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 **6 casos** de esta entidad con las siguientes características:

N.º de casos	Edad (años)	Sexo
6	5; 6; 9; 10; 26; 38	Hombres (3); 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.

4. ATAXIA DE FRIEDREICH

CÓDIGO CIE-10: G11.1, G11.11

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

CÓDIGO ORPHA: 95

CÓDIGO SNOMED CT: 10394003

ENVÍO REER: SÍ.

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

4.1 CASOS Y TASA POR 10.000 HABITANTES

Tabla 7. N.º de casos y tasa de prevalencia por sexos. Ataxia de Friedreich. Año 2022. Castilla y León.

Sexo	Casos	Tasa por 10 ⁴ habitantes
Hombre	23	0,20
Mujer	21	0,17
Total	44	0,18

Prevalencia en Castilla y León: 0,18 casos por 10.000 habitantes. La prevalencia obtenida en Castilla y León se encuentra dentro del rango propuesto por Orphanet.

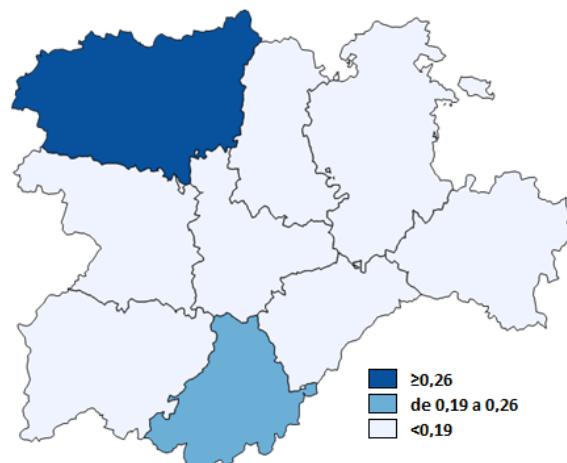
4.2 CASOS TOTALES POR SEXO Y PROVINCIA.

Tabla 8. N.º de casos y tasa de prevalencia por sexos y provincia. Ataxia de Friedreich. Año 2022. Castilla y León.

Provincia	Hombres	Mujeres	Total	Tasa por 10 ⁴ habitantes
ÁVILA	1	3	4	0,25
BURGOS	2	2	4	0,11
LEÓN	7	8	15	0,33
PALENCIA	2	0	2	0,13
SALAMANCA	2	3	5	0,15
SEGOVIA	1	1	2	0,13
SORIA	1	0	1	0,11
VALLADOLID	5	3	8	0,15
ZAMORA	2	1	3	0,18
CASTILLA Y LEÓN	23	21	44	0,18

4.3 MAPA DE TASAS POR PROVINCIA.

Mapa 2. Tasa de prevalencia. Ataxia de Friedreich. Año 2022. Castilla y León.



4.4 CASOS TOTALES POR GRUPO DE EDAD Y SEXO.

Tabla 9. N.º de casos y tasa de prevalencia por sexos y grupo de edad. Ataxia de Friedreich. Año 2022. Castilla y León.

<i>Grupo de edad</i>	<i>Hombres</i>	<i>Mujeres</i>	<i>Total</i>	<i>Tasa por 10⁴ habitantes</i>
0-14	1	0	1	0,04
15-29	1	2	3	0,09
30-44	3	5	8	0,19
45-59	8	6	14	0,25
60-74	8	8	16	0,33
≥ 75	2	0	2	0,06
TOTAL	23	21	44	0,18

4.5 FALLECIDOS

Tabla 10. N.º de casos fallecidos por sexo y grupo de edad de fallecimiento. Enfermedad de Friedreich. Año 2010- 2022. Castilla y León.

<i>Grupo de edad</i>	<i>Hombres</i>	<i>Mujeres</i>	<i>Total</i>
<i>0 a 14</i>	0	0	0
<i>15 a 29</i>	0	1	1
<i>30 a 44</i>	0	1	1
<i>45 a 59</i>	6	3	9
<i>60 a 74</i>	2	8	10
<i>≥ 75</i>	3	2	5
<i>TOTAL</i>	11	15	26

Tabla 11. N.º de casos fallecidos por provincia de residencia. Ataxia de Friedreich. Año 2010- 2022. 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, un 36,4% de los casos fueron captados por HCAP-Medora más CMBD.

5. ATROFIA MUSCULAR ESPINAL PROXIMAL

CÓDIGO CIE-10: G12.0; G12.1

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

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

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

ENVÍO REER: SÍ.

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

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

5.1 CASOS Y TASA POR 10.000 HABITANTES.

Tabla 12. N.º de casos y tasa de prevalencia por sexos. Atrofia Muscular Espinal Proximal.
Año 2022. Castilla y León.

<i>Sexo</i>	<i>Casos</i>	<i>Tasa por 10⁴ habitantes</i>
<i>Hombre</i>	19	0,16
<i>Mujer</i>	19	0,16
<i>Total</i>	38	0,16

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

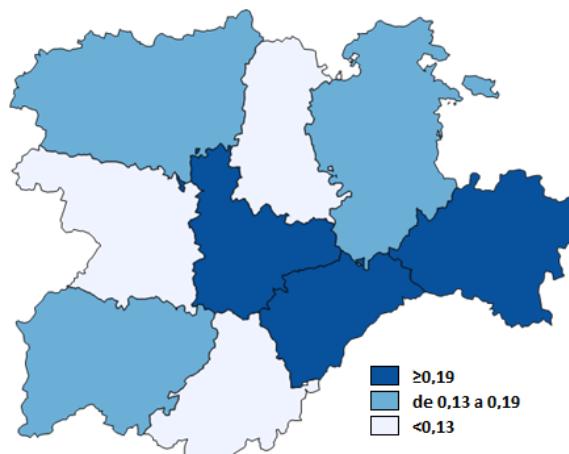
5.2 CASOS TOTALES POR SEXO Y PROVINCIA.

Tabla 13. N.º de casos y tasa de prevalencia por sexos y provincia. Atrofia Muscular Espinal Proximal. Año 2022. Castilla y León.

Provincia	Hombres	Mujeres	Total	Tasa por 10 ⁴ habitantes
ÁVILA	1	0	1	0,06
BURGOS	2	4	6	0,17
LEÓN	3	3	6	0,13
PALENCIA	0	2	2	0,13
SALAMANCA	3	2	5	0,15
SEGOVIA	2	2	4	0,26
SORIA	2	0	2	0,22
VALLADOLID	6	4	10	0,19
ZAMORA	0	2	2	0,12
CASTILLA Y LEÓN	19	19	38	0,16

5.3 MAPA DE TASAS POR PROVINCIA.

Mapa 3. Tasa de prevalencia por provincias. Atrofia Muscular Espinal Proximal. Año 2022. Castilla y León.



5.4 CASOS TOTALES POR GRUPO DE EDAD Y SEXO.

Tabla 14. N.º de casos y tasa de prevalencia por sexos y grupo de edad. Atrofia Muscular Espinal Proximal. Año 2022. Castilla y León.

Grupo de edad	Hombres	Mujeres	Total	Tasa por 10 ⁴ habitantes
0-14	4	6	10	0,37
	5	6	11	0,34
	3	0	3	0,07
	4	5	9	0,16
	2	2	4	0,08
	1	0	1	0,03
	19	19	38	0,16

5.5 FALLECIDOS

Tabla 15. N.º de casos fallecidos por sexo y grupo de edad de fallecimiento. Atrofia Muscular Espinal Proximal. Año 2010-2022. Castilla y León.

Tabla 21. Por sexo y grupo de edad

Grupo de edad	Hombres	Mujeres	Total
0 a 14	2	0	2
	1	0	1
	0	2	2
	1	0	1
	0	0	0
	1	0	1
	5	2	7

Tabla 22. Por provincia de residencia

Grupo de edad	Hombres	Mujeres	Total
AVILA	0	0	0
BURGOS	0	1	1
LEON	1	0	1
PALENCIA	1	0	1
SALAMANCA	1	1	2
SEGOVIA	0	0	0
SORIA	0	0	0
VALLADOLID	1	0	1
ZAMORA	1	0	1
CASTILLA Y LEÓN	5	2	7

5.6 OTRAS CARACTERÍSTICAS DE INTERÉS

Tabla 17. Distribución por subtipo de enfermedad. Atrofia Muscular Espinal Proximal. Año 2022. Castilla y León.

SUBTIPO	NÚMERO DE CASOS
AME TIPO I	10
AME TIPO II	16
AME TIPO III	12
AME TIPO IV	0

Por fuentes de captación, un 94,7% de los casos fueron captados por CMBD.

6. CIRROSIS BILIAR PRIMARIA

CÓDIGO CIE-10: 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 18. N.º de casos y tasa de prevalencia por sexos. Cirrosis Biliar Primaria. Año 2022. Castilla y León.

Sexo	Casos	Tasa por 10^4 habitantes
Hombre	100	0,85
Mujer	731	6,04
Total	831	3,49

Prevalencia en Castilla y León: 3,49 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 6,04 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.

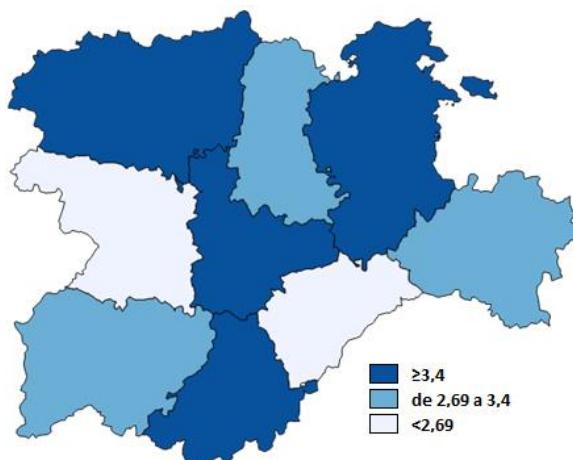
6.2 CASOS TOTALES POR SEXO Y PROVINCIA.

Tabla 19. N.º de casos y tasa de prevalencia por sexos y provincia. Cirrosis Biliar Primaria. Año 2022. Castilla y León.

Provincia	Hombres	Mujeres	Total	Tasa por 10 ⁴ habitantes
ÁVILA	15	48	63	3,94
BURGOS	18	114	132	3,69
LEÓN	21	140	161	3,59
PALENCIA	2	51	53	3,36
SALAMANCA	10	99	109	3,33
SEGOVIA	4	34	38	2,45
SORIA	4	24	28	3,13
VALLADOLID	21	193	214	4,10
ZAMORA	5	28	33	1,98
CASTILLA Y LEÓN	100	731	831	3,49

6.3 MAPA DE TASAS POR PROVINCIA.

Mapa 4. Tasa de prevalencia. Cirrosis Biliar Primaria. Año 2022. Castilla y León.



6.4 CASOS TOTALES POR GRUPO DE EDAD Y SEXO.

Tabla 20. N.º de casos y tasa de prevalencia por sexos y grupo de edad. Cirrosis Biliar Primaria. Año 2022. 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
	0	1	1	0,03
	8	30	38	0,92
	11	204	215	3,80
	45	272	317	6,60
	36	224	260	7,75
	TOTAL	100	731	3,49

6.5 FALLECIDOS

N.º de casos fallecidos. Cirrosis Biliar Primaria. Año 2010-2022. Castilla y León.

Tabla 22. Por provincia de residencia

Tabla 21. Por sexo y grupo de edad

<i>Grupo de edad</i>	<i>Hombres</i>	<i>Mujeres</i>	<i>Total</i>
0 a 14	0	0	0
	0	0	0
	0	1	1
	3	11	14
	9	48	57
	31	143	174
	TOTAL	43	203

<i>Grupo de edad</i>	<i>Hombres</i>	<i>Mujeres</i>	<i>Total</i>
AVILA	1	16	17
BURGOS	4	19	23
LEON	11	51	62
PALENCIA	4	14	18
SALAMANCA	12	43	55
SEGOVIA	3	4	7
SORIA	0	4	4
VALLADOLID	7	34	41
ZAMORA	1	18	19
CASTILLA Y LEON	43	203	246

6.6 OTRAS CARACTERÍSTICAS DE INTERÉS

Entre las fuentes de captación, un 52,5% de los casos fueron captados por HCAP-Medora y un 30,2% de los casos por HCAP-Medora más CMBD.

7. COMPLEJO ESCLEROSIS TUBEROSA

CÓDIGO CIE-10: Q85.1

CÓDIGO ORPHA: 805

CÓDIGO SNOMED CT: 7199000

ENVÍO REER: SÍ.

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

7.1 CASOS Y TASA POR 10.000 HABITANTES.

Tabla 23. N.º de casos y tasa de prevalencia por sexos. Complejo Esclerosis Tuberosa. Año 2022. Castilla y León.

Sexo	Casos	Tasa por 10 ⁴ habitantes
Hombre	65	0,55
Mujer	51	0,42
Total	116	0,49

Prevalencia en Castilla y León: 0,49 casos por 10.000 habitantes. La prevalencia obtenida se encuentra del rango propuesto por Orphanet.

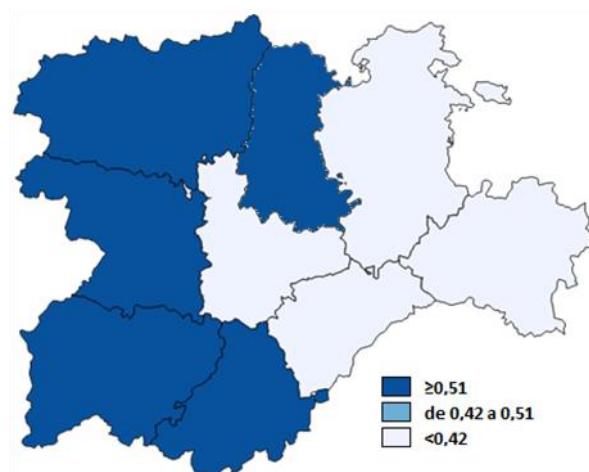
7.2 CASOS TOTALES POR SEXO Y PROVINCIA.

Tabla 24. N.º de casos y tasa de prevalencia por sexos y provincia. Complejo Esclerosis Tuberosa. Año 2022. Castilla y León.

Provincia	Hombres	Mujeres	Total	Tasa por 10 ⁴ habitantes
ÁVILA	5	4	9	0,56
BURGOS	7	7	14	0,39
LEÓN	15	12	27	0,60
PALENCIA	5	3	8	0,51
SALAMANCA	11	8	19	0,58
SEGOVIA	3	2	5	0,32
SORIA	2	1	3	0,34
VALLADOLID	12	9	21	0,40
ZAMORA	5	5	10	0,60
CASTILLA Y LEÓN	65	51	116	0,49

7.3 MAPA DE TASAS POR PROVINCIA.

Mapa 5. Tasa de prevalencia por provincias. Complejo Esclerosis Tuberosa. Año 2022.
Castilla y León.



7.4 CASOS TOTALES POR GRUPO DE EDAD.

Tabla 25. N.º de casos y tasa de prevalencia por sexos y grupo de edad de Complejo Esclerosis Tuberosa. Año 2022. Castilla y León.

Grupo de edad	Hombres	Mujeres	Total	Tasa por 10^4 habitantes
0-14	8	9	17	0,63
	11	9	20	0,63
	22	10	32	0,78
	17	19	36	0,64
	6	4	10	0,21
	1	0	1	0,03
	65	51	116	0,49

7.5 FALLECIDOS

Tabla 26. N.º de casos fallecidos por sexo y grupo de edad de fallecimiento. Complejo Esclerosis Tuberosa. Año 2010-2022. 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	1	1
45 a 59	0	3	3
60 a 74	0	2	2
≥ 75	3	1	4
TOTAL	4	7	11

Tabla 27. N.º de casos fallecidos por provincia de residencia. Complejo Esclerosis Tuberosa. Año 2010-2022. Castilla y León.

<i>Provincia</i>	<i>Hombres</i>	<i>Mujeres</i>	<i>Total</i>
AVILA	1	0	1
BURGOS	0	1	1
LEON	1	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	4	7	11

7.6 OTRAS CARACTERÍSTICAS DE INTERÉS

Entre las fuentes de captación, un 43,1% de los casos fueron captados por la HCAP-Medora y un 36,2% por CMBD más HCAP-Medora.

8. DISPLASIA RENAL

CÓDIGO CIE-10: Q61.4

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

CÓDIGO SNOMED CT: 737562008; 204949001; 204950001; 765775002; 765776001;

717749002; 1187460003; 34591000122107; 34601000122101

ENVÍO REER: SÍ.

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

8.1 CASOS Y TASA POR 10.000 HABITANTES.

Tabla 28. N.º de casos y tasa de prevalencia por sexos de Displasia Renal. Año 2022. Castilla y León.

Sexo	Casos	Tasa por 10 ⁴ habitantes
<i>Hombre</i>	41	0,35
<i>Mujer</i>	31	0,26
<i>Total</i>	72	0,30

Prevalencia en Castilla y León: 0,30 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.

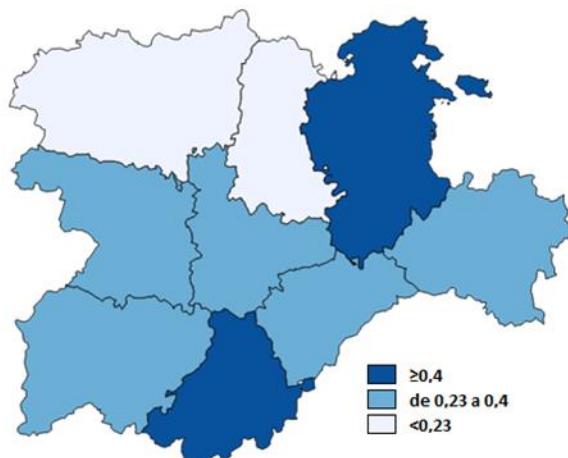
8.2 CASOS TOTALES POR SEXO Y PROVINCIA.

Tabla 29. N.º de casos y tasa de prevalencia por sexos y provincia Displasia Renal. Año 2022. Castilla y León.

Provincia	Hombres	Mujeres	Total	Tasa por 10 ⁴ habitantes
ÁVILA	6	3	9	0,56
BURGOS	6	10	16	0,45
LEÓN	2	4	6	0,13
PALENCIA	1	0	1	0,06
SALAMANCA	9	3	12	0,37
SEGOVIA	3	1	4	0,26
SORIA	2	1	3	0,34
VALLADOLID	10	7	17	0,33
ZAMORA	2	2	4	0,24
CASTILLA Y LEÓN	41	31	72	0,30

8.3 MAPA DE TASAS POR PROVINCIA.

Mapa 6. Tasa de prevalencia por provincias. Displasia Renal. Año 2022. Castilla y León.



8.4 CASOS TOTALES POR GRUPO DE EDAD.

Tabla 30. N.º de casos y tasa de prevalencia por sexos y grupo de edad de Displasia Renal. Año 2022. 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	25	22	47	1,75
	9	6	15	0,47
	3	2	5	0,12
	0	0	0	0,00
	0	1	1	0,02
	4	0	4	0,12
	41	31	72	0,30

8.5 FALLECIDOS

N.º de casos fallecidos. Displasia Renal. Año 2010-2022. Castilla y León.

Tabla 32. Por provincia de residencia

Tabla 31. Por sexo y grupo de edad

<i>Grupo de edad</i>	<i>Hombres</i>	<i>Mujeres</i>	<i>Total</i>
0 a 14	0	1	1
	0	0	0
	0	0	0
	0	0	0
	1	0	1
	3	0	3
	4	1	5

<i>Grupo de edad</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 LEON	4	1	5

8.6 OTRAS CARACTERÍSTICAS DE INTERÉS

Un 84,7% de los casos fueron captados por el CMBD. En los casos en los que se encuentra cumplimentada la base diagnóstica (83,3%), el 86,7% la prueba de imagen fue una de las pruebas diagnósticas.

9. DISTROFIA MIOTÓNICA DE STEINERT

CÓDIGO CIE-10: G71.11

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

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

9.1 CASOS Y TASA POR 10.000 HABITANTES.

**Tabla 33. N.º de casos y tasa de prevalencia por sexos de Distrofia miotónica de Steinert.
Año 2022. Castilla y León.**

Sexo	Casos	Tasa por 10 ⁴ habitantes
<i>Hombre</i>	110	0,94
<i>Mujer</i>	142	1,17
<i>Total</i>	252	1,06

Prevalencia en Castilla y León: 1,06 casos por 10.000 habitantes. La prevalencia obtenida se encuentra del rango propuesto por Orphanet.

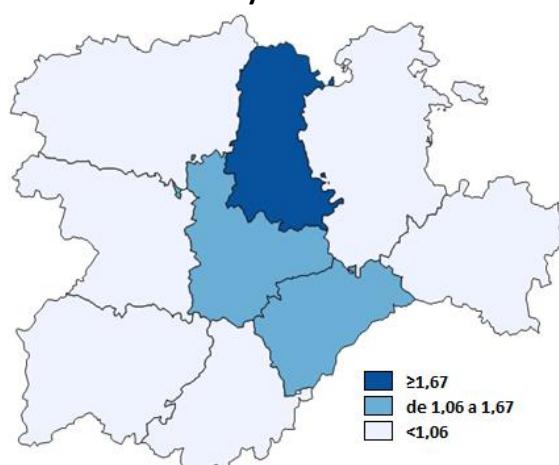
9.2 CASOS TOTALES POR SEXO Y PROVINCIA.

Tabla 34. N.º de casos y tasa de prevalencia por sexos y provincia. Distrofia miotónica de Steinert. Año 2022. Castilla y León.

Provincia	Hombres	Mujeres	Total	Tasa por 10^4 habitantes
ÁVILA	9	6	15	0,94
BURGOS	11	18	29	0,81
LEÓN	17	19	36	0,80
PALENCIA	16	20	36	2,28
SALAMANCA	9	14	23	0,70
SEGOVIA	6	11	17	1,09
SORIA	2	2	4	0,45
VALLADOLID	33	44	77	1,48
ZAMORA	7	8	15	0,90
CASTILLA Y LEÓN	110	142	252	1,06

9.3 MAPA DE TASAS POR PROVINCIA.

Mapa 7. Tasa de prevalencia por provincias. Distrofia miotónica de Steinert. Año 2022. Castilla y León.



9.4 CASOS TOTALES POR GRUPO DE EDAD.

Tabla 35. N.º de casos y tasa de prevalencia por sexos y grupo de edad. Distrofia miotónica de Steinert. Año 2022. 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	4	4	0,15
	10	6	16	0,50
	11	30	41	0,99
	55	61	116	2,05
	24	37	61	1,27
	10	4	14	0,42
	TOTAL	110	142	1,06

9.5 FALLECIDOS

N.º de casos fallecidos. Distrofia miotónica de Steinert. Año 2010-2022. Castilla y León.

Tabla 37. Por provincia de residencia

Tabla 36. Por sexo y grupo de edad

<i>Grupo de edad</i>	<i>Hombres</i>	<i>Mujeres</i>	<i>Total</i>
0 a 14	1	0	1
	0	0	0
	6	5	11
	39	22	61
	42	39	81
	4	9	13
	TOTAL	92	75

<i>Grupo de edad</i>	<i>Hombres</i>	<i>Mujeres</i>	<i>Total</i>
AVILA	4	8	12
BURGOS	16	12	28
LEON	18	7	25
PALENCIA	11	7	18
SALAMANCA	11	12	23
SEGOVIA	2	9	11
SORIA	3	3	6
VALLADOLID	21	12	33
ZAMORA	6	5	11
CASTILLA Y LEÓN	92	75	167

9.6 OTRAS CARACTERÍSTICAS DE INTERÉS

Un 85,7% de los casos fueron captados por el CMBD. En cuanto a la base diagnostica, de los que se encuentra cumplimentada (78,2%), en un 55,3% las pruebas genéticas fueron una de las pruebas diagnósticas.

10. DISTROFIA MUSCULAR DE DUCHENNE Y BECKER

CÓDIGO CIE-10: G71.01

CÓDIGOS CIE COMPLEMENTARIOS REVISADOS: G71.0

CÓDIGO ORPHA: 262; 98896; 98895; 206546

CÓDIGO SNOMED CT: 240048000; 76670001; 387732009; 765197008

ENVÍO REER: SÍ

La distrofia muscular de Duchenne es una distrofia muscular genética poco frecuente caracterizada por debilidad y atrofia muscular rápidamente progresivas debido a la degeneración del músculo esquelético, liso y cardíaco. El daño muscular está causado por la ausencia completa de la proteína distrofina expresada en el sarcolema como resultado de variantes del gen DMD (Xp21.2). Tiene un pronóstico grave. La enfermedad debuta en la primera infancia, y pueden mostrar un retraso del inicio de la deambulación (después de los 18 meses de edad) acompañado de retraso del habla y/o desarrollo psicomotor global. La pérdida de la deambulación independiente se produce entre los 6 y 13 años. Los pacientes que no reciben tratamiento fallecen en el periodo comprendido entre el final de la adolescencia y la segunda década de vida por insuficiencia respiratoria o miocardiopatía. Afecta más en varones. La distrofia muscular de Becker es una distrofia muscular genética poco frecuente caracterizada por atrofia muscular progresiva y debilidad debido a la degeneración del músculo esquelético, liso y cardíaco. Afecta principalmente a varones. Suele debutar en la infancia, típicamente después de los 7 años, pero puede ser más tarde. Las características de presentación en niños incluyen marcha de puntillas o calambres inducidos por el ejercicio con o sin mioglobinuria. En pacientes de edad avanzada, la miocardiopatía puede ser la característica de presentación. A medida que avanza la afección, la debilidad muscular conduce a dificultades funcionales (dificultad para subir escaleras o levantarse de una silla).

(Fuente: Orphanet)

10.1 CASOS Y TASA POR 10.000 HABITANTES.

Tabla 38. N.º de casos y tasa de prevalencia por sexos de Distrofia muscular de Duchenne y Becker. Año 2022. Castilla y León.

Sexo	Casos	Tasa por 10 ⁴ habitantes
<i>Hombre</i>	33	0,28
<i>Mujer</i>	0	0,00
<i>Total</i>	33	0,14

Prevalencia en Castilla y León: 0,14 casos por 10.000 habitantes. La prevalencia en Castilla y León se encuentra dentro del rango propuesto por Orphanet.

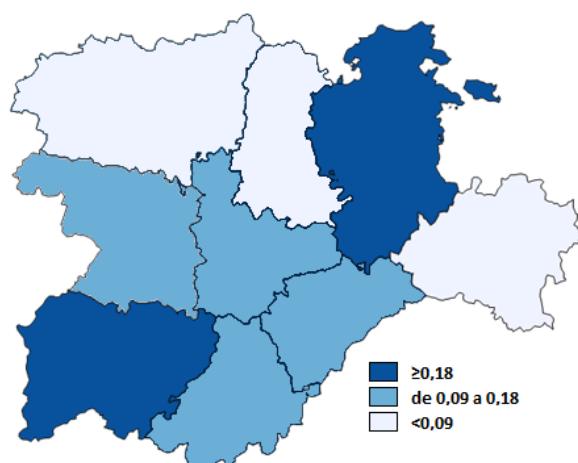
10.2 CASOS TOTALES POR SEXO Y PROVINCIA.

Tabla 39. N.º de casos y tasa de prevalencia por sexos y provincia. Distrofia muscular de Duchenne y Becker. Año 2022. Castilla y León.

Provincia	Hombres	Mujeres	Total	Tasa por 10^4 habitantes
ÁVILA	2	0	2	0,13
BURGOS	8	0	8	0,22
LEÓN	2	0	2	0,04
PALENCIA	1	0	1	0,06
SALAMANCA	9	0	9	0,28
SEGOVIA	2	0	2	0,13
SORIA	0	0	0	0,00
VALLADOLID	7	0	7	0,13
ZAMORA	2	0	2	0,12
CASTILLA Y LEÓN	33	0	33	0,14

10.3 MAPA DE TASAS POR PROVINCIA.

Mapa 8. Tasa de prevalencia por provincias Distrofia muscular de Duchenne y Becker. Año 2022. Castilla y León.



10.4 CASOS TOTALES POR GRUPO DE EDAD.

Tabla 40. N.º de casos y tasa de prevalencia por sexos y grupo de edad. Distrofia muscular de Duchenne y Becker. Año 2022. Castilla y León.

Grupo de edad	Hombres	Mujeres	Total	Tasa por 10 ⁴ habitantes
0-14	9	0	9	0,33
15-29	13	0	13	0,41
30-44	7	0	7	0,17
45-59	3	0	3	0,05
60-74	1	0	1	0,02
≥ 75	0	0	0	0,00
TOTAL	33	0	33	0,14

10.5 FALLECIDOS

N.º de casos fallecidos. Distrofia muscular de Duchenne y Becker. Año 2010-2022. Castilla y León.

Tabla 42. Por provincia de residencia

Tabla 41. Por sexo y grupo de edad

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	0	0	0
60 a 74	0	0	0
≥ 75	1	0	1
TOTAL	2	0	2

Grupo de edad	Hombres	Mujeres	Total
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	0	0	0
ZAMORA	0	0	0
CASTILLA Y LEÓN	2	0	2

10.6 OTRAS CARACTERÍSTICAS DE INTERÉS

Un 81,8% de los casos fueron captados por CMBD. Con relación a la base diagnostica, de los que la tienen cumplimentada (90,9%), en un 56,7% las pruebas genéticas fueron una de las pruebas diagnósticas.

11. ENFERMEDAD DE FABRY

CÓDIGO CIE-10: E75.21

CÓDIGOS CIE COMPLEMENTARIOS REVISADOS: E75.2

CÓDIGO ORPHA: 324

CÓDIGO SNOMED CT: 16652001

ENVÍO REER: SÍ

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

11.1 CASOS Y TASA POR 10.000 HABITANTES.

Tabla 43. N.º de casos y tasa de prevalencia por sexos de Enfermedad de Fabry. Año 2022.
Castilla y León.

Sexo	Casos	Tasa por 10 ⁴ habitantes
<i>Hombre</i>	9	0,08
<i>Mujer</i>	14	0,12
<i>Total</i>	23	0,10

Prevalencia en Castilla y León: 0,10 casos por 10.000 habitantes. La prevalencia propuesta por Orphanet es superior a la registrada, pero similar a la registrada en otras CCAA.

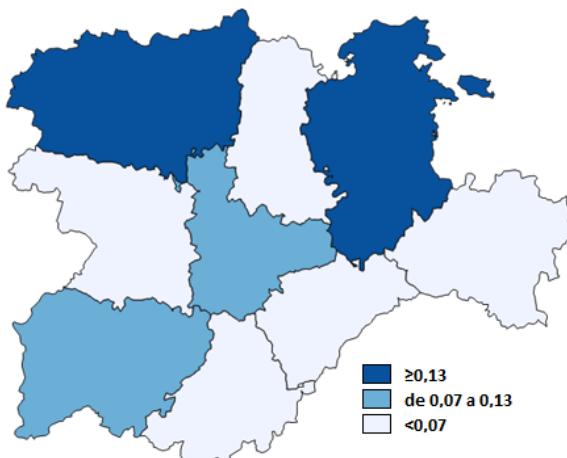
11.2 CASOS TOTALES POR SEXO Y PROVINCIA.

Tabla 44. N.º de casos y tasa de prevalencia por sexos y provincia. Enfermedad de Fabry. Año 2022. Castilla y León.

Provincia	Hombres	Mujeres	Total	Tasa por 10^4 habitantes
ÁVILA	0	0	0	0,00
BURGOS	3	4	7	0,20
LEÓN	2	4	6	0,13
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	4	6	0,12
ZAMORA	0	0	0	0,00
CASTILLA Y LEÓN	9	14	23	0,10

11.3 MAPA DE TASAS POR PROVINCIA.

Mapa 9. Tasa de prevalencia por provincias. Enfermedad de Fabry. Año 2022. Castilla y León.



11.4 CASOS TOTALES POR GRUPO DE EDAD.

Tabla 45. N.º de casos y tasa de prevalencia por sexos y grupo de edad. Enfermedad de Fabry. Año 2022. Castilla y León.

Grupo de edad	Hombres	Mujeres	Total	Tasa por 10 ⁴ habitantes
0-14	0	3	3	0,11
	0	2	2	0,06
	3	2	5	0,12
	2	2	4	0,07
	3	3	6	0,12
	1	2	3	0,09
	9	14	23	0,10

11.5 FALLECIDOS

N.º de casos fallecidos. Enfermedad de Fabry. Año 2010-2022. Castilla y León.

Tabla 47. Por provincia de residencia

Tabla 46. Por sexo y grupo de edad

Grupo de edad	Hombres	Mujeres	Total
0 a 14	0	0	0
	0	0	0
	0	0	0
	2	0	2
	0	1	1
	0	0	0
	2	1	3

Grupo de edad	Hombres	Mujeres	Total
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 LEON	2	1	3

11.6 OTRAS CARACTERÍSTICAS DE INTERÉS

Un 91,3% de los casos fueron captados por la HCAP-Medora. Con relación a la base diagnostica, de los que la tienen cumplimentada (60,9%), en un 64,3% las pruebas genéticas fueron una de las pruebas diagnósticas.

12. ENFERMEDAD DE GAUCHER

CÓDIGO CIE 10: E75.22

CÓDIGOS CIE COMPLEMENTARIOS REVISADOS: E75.2

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

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

ENVÍO REER: SÍ

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

12.1 CASOS Y TASA POR 10.000 HABITANTES.

Tabla 48. N.º de casos y tasa de prevalencia por sexos de Enfermedad de Gaucher. Año 2022. Castilla y León.

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

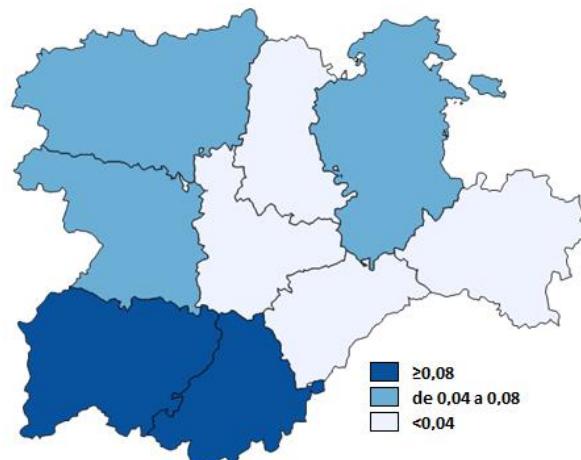
12.2 CASOS TOTALES POR SEXO Y PROVINCIA.

Tabla 49. N.º de casos y tasa de prevalencia por sexos y provincia. Enfermedad de Gaucher. Año 2022. Castilla y León.

Provincia	Hombres	Mujeres	Total	Tasa por 10 ⁴ habitantes
ÁVILA	0	2	2	0,13
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	0	2	2	0,04
ZAMORA	0	1	1	0,06
CASTILLA Y LEÓN	5	9	14	0,06

12.3 MAPA DE TASAS POR PROVINCIA.

Mapa 10. Tasa de prevalencia por provincias. Enfermedad de Gaucher. Año 2022. Castilla y León.



12.4 CASOS TOTALES POR GRUPO DE EDAD.

Tabla 50. N.º de casos y tasa de prevalencia por sexos y grupo de edad. Enfermedad de Gaucher. Año 2022. Castilla y León.

Grupo de edad	Hombres	Mujeres	Total	Tasa por 10 ⁴ habitantes
0-14	0	0	0	0,00
	0	1	1	0,03
	0	2	2	0,05
	2	2	4	0,07
	0	2	2	0,04
	3	2	5	0,15
	5	9	14	0,06

12.5 FALLECIDOS

Tabla 51. N.º de casos fallecidos por sexo y grupo de edad de fallecimiento. Enfermedad de Gaucher. Año 2010-2022. Castilla y León.

Grupo de edad	Hombres	Mujeres	Total
0 a 14	0	0	0
	0	0	0
	0	0	0
	0	0	0
	0	0	0
	1	1	2
	1	1	2

Tabla 52. N.º de casos fallecidos por provincia de residencia. Enfermedad de Gaucher. Año 2010-2022. Castilla y León.

Provincia	Hombres	Mujeres	Total
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

12.6 OTRAS CARACTERÍSTICAS DE INTERÉS

Un 35,7% de los casos fueron captados por AP-Medora más CMBD.

13. ENFERMEDAD DE HUNTINGTON

CÓDIGO CIE-10: 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)

13.1 CASOS Y TASA POR 10.000 HABITANTES.

Tabla 53. N.º de casos y tasa de prevalencia por sexos de Enfermedad de Huntington. Año 2022. Castilla y León.

Sexo	Casos	Tasa por 10 ⁴ habitantes
<i>Hombre</i>	64	0,55
<i>Mujer</i>	83	0,69
<i>Total</i>	147	0,62

Prevalencia en Castilla y León: 0,62 casos por 10.000 habitantes. La prevalencia registrada se encuentra dentro de la propuesta por Orphanet.

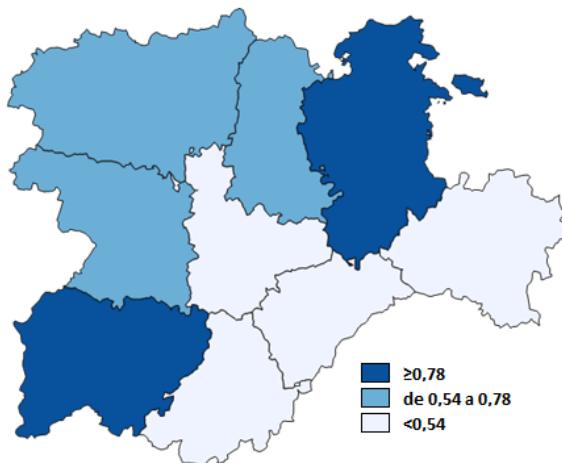
13.2 CASOS TOTALES POR SEXO Y PROVINCIA.

Tabla 54. N.º de casos y tasa de prevalencia por sexos y provincia. Enfermedad de Huntington. Año 2022. Castilla y León.

Provincia	Hombres	Mujeres	Total	Tasa por 10 ⁴ habitantes
<i>ÁVILA</i>	2	3	5	0,31
<i>BURGOS</i>	18	18	36	1,01
<i>LEÓN</i>	13	14	27	0,60
<i>PALENCIA</i>	7	5	12	0,76
<i>SALAMANCA</i>	10	18	28	0,86
<i>SEGOVIA</i>	1	4	5	0,32
<i>SORIA</i>	3	0	3	0,34
<i>VALLADOLID</i>	6	15	21	0,40
<i>ZAMORA</i>	4	6	10	0,60
<i>CASTILLA Y LEÓN</i>	64	83	147	0,62

13.3 MAPA DE TASAS POR PROVINCIA.

Mapa 11. Tasa de prevalencia por provincias. Enfermedad de Huntington. Año 2022.
Castilla y León.



13.4 CASOS TOTALES POR GRUPO DE EDAD.

Tabla 55. N.º de casos y tasa de prevalencia por sexos y grupo de edad. Enfermedad de Huntington. Año 2022. 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	7	8	15	0,36
45-59	23	24	47	0,83
60-74	28	36	64	1,33
≥ 75	6	15	21	0,63
TOTAL	64	83	147	0,62

13.5 FALLECIDOS

Tabla 56. N.º de casos fallecidos por sexo y grupo de edad de fallecimiento. Enfermedad de Huntington. Año 2010-2022. Castilla y León.

Grupo de edad	Hombres	Mujeres	Total
0 a 14	0	0	0
15 a 29	0	0	0
30 a 44	2	5	7
45 a 59	15	12	27
60 a 74	35	23	58
≥ 75	21	31	52
TOTAL	73	71	144

**Tabla 57. N.º de casos fallecidos por provincia de residencia. Enfermedad de Huntington.
Año 2010-2022. Castilla y León.**

<i>Provincia</i>	<i>Hombres</i>	<i>Mujeres</i>	<i>Total</i>
AVILA	6	4	11
BURGOS	16	14	30
LEON	9	14	23
PALENCIA	3	9	12
SALAMANCA	14	13	27
SEGOVIA	2	2	4
SORIA	7	5	12
VALLADOLID	13	5	18
ZAMORA	3	5	8
CASTILLA Y LEÓN	73	71	144

13.6 OTRAS CARACTERÍSTICAS DE INTERÉS

Un 52,4% de los casos fueron captados por la HCAP-Medora y 38,1% por CMBD más HCAP-Medora. Con relación a la base diagnóstica, de los casos registrados (68%), en un 82% las pruebas genéticas fueron una de las pruebas diagnósticas.

14. ENFERMEDAD DE NIEMANN-PICK

CÓDIGOS CIE-10: E75.240; E75.241; E75.242; E75.243; E75.244; E75.248; E75.249

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

CÓDIGO ORPHA: 77292; 77293; 646; 216978; 216986; 216975; 216981; 216972; 79289;

618891 NA

ENVÍO REER: SÍ

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

14.1 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	10; 13; 49; 63; 66	Hombres (4); Mujeres (1)

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

14.2 DESCRIPCIÓN DE LOS FALLECIDOS

No hay registrado ningún caso fallecido registrado fallecido para esta entidad.

15. ENFERMEDAD DE RENDU-OSLER

CÓDIGO CIE-10: I78.0

CÓDIGO ORPHA: 774

CÓDIGO SNOMED CT: 21877004

ENVÍO REER: SÍ

La telangiectasia hemorrágica hereditaria (THH) o síndrome de Rendu Osler se caracteriza por presentar un trastorno de la angiogénesis que conduce a dilataciones arteriovenosas con telangiectasias mucocutáneas 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)

15.1 CASOS Y TASA POR 10.000 HABITANTES.

Tabla 58. N.º de casos y tasa de prevalencia por sexos de Enfermedad de Rendu-Osler. Año 2022. Castilla y León.

Sexo	Casos	Tasa por 10 ⁴ habitantes
<i>Hombre</i>	53	0,45
<i>Mujer</i>	65	0,54
<i>Total</i>	118	0,50

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

15.2 CASOS TOTALES POR SEXO Y PROVINCIA.

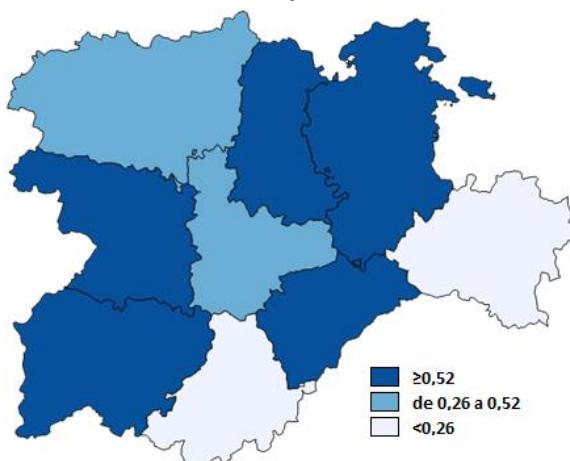
Tabla 59. N.º de casos y tasa de prevalencia por sexos y provincia. Enfermedad de Rendu-Osler. Año 2022. Castilla y León.

Provincia	Hombres	Mujeres	Total	Tasa por 10 ⁴ habitantes
ÁVILA	2	2	4	0,25
BURGOS	11	10	21	0,59
LEÓN	5	10	15	0,33
PALENCIA	5	7	12	0,76
SALAMANCA	11	11	22	0,67
SEGOVIA	5	7	12	0,77
SORIA	0	0	0	0,00
VALLADOLID	13	9	22	0,42
ZAMORA	1	9	10	0,60
CASTILLA Y LEÓN	53	65	118	0,50

15.3 MAPA DE TASAS POR PROVINCIA.

Mapa 12. Tasa de prevalencia por provincias. Enfermedad de Rendu-Osler. Año 2022.

Castilla y León.



15.4 CASOS TOTALES POR GRUPO DE EDAD.

Tabla 60. N.º de casos y tasa de prevalencia por sexos y grupo de edad. Enfermedad de Rendu-Osler. Año 2022. Castilla y León.

Grupo de edad	Hombres	Mujeres	Total	Tasa por 10 ⁴ habitantes
0-14	2	2	4	0,15
15-29	4	6	10	0,31
30-44	5	8	13	0,32
45-59	16	21	37	0,65
60-74	17	21	38	0,79
≥ 75	9	7	16	0,48
TOTAL	53	65	118	0,50

15.5 FALLECIDOS

Tabla 61. N.º de casos fallecidos por sexo y grupo de edad de fallecimiento. Enfermedad de Rendu-Osler. Año 2010-2021. Castilla y León.

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

**Tabla 62. N.º de casos fallecidos por provincia de residencia. Enfermedad de Rendu-Osler.
Año 2010-2022. Castilla y León.**

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

15.6 OTRAS CARACTERÍSTICAS DE INTERÉS

Un 40,7% de los casos fueron captados por el CMBD más HCAP-Medora y un 39% por HCAP-Medora. En función de la base diagnostica, de los casos registrados (76,3%), un 50% fueron diagnosticados solo por la clínica y un 25,6% entre otras por clínica y prueba genética.

16. ENFERMEDAD DE WILSON

CÓDIGO CIE-10: E83.01

CÓDIGOS CIE COMPLEMENTARIOS: E83.0; E83.00

CÓDIGO ORPHA: 905

CÓDIGO SNOMED CT: 88518009

ENVÍO REER: SÍ

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

16.1 CASOS Y TASA POR 10.000 HABITANTES.

Tabla 63. N.º de casos y tasa de prevalencia por sexos de Enfermedad de Wilson. Año 2022. Castilla y León.

Sexo	Casos	Tasa por 10 ⁴ habitantes
<i>Hombre</i>	22	0,19
<i>Mujer</i>	15	0,12
<i>Total</i>	37	0,16

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

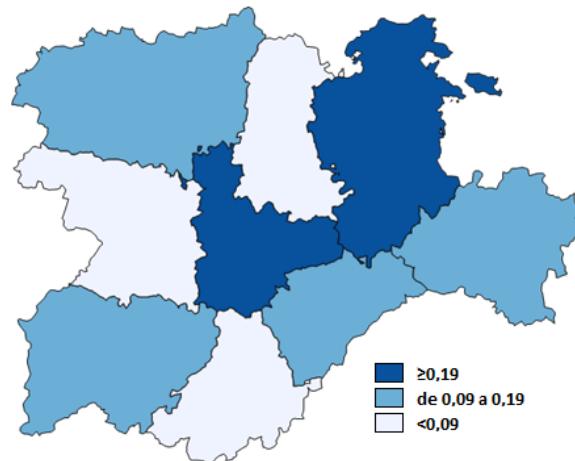
16.2 CASOS TOTALES POR SEXO Y PROVINCIA.

Tabla 64. N.º de casos y tasa de prevalencia por sexos y provincia. Enfermedad de Wilson. Año 2022. 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	5	14	0,27
ZAMORA	1	0	1	0,06
CASTILLA Y LEÓN	22	15	37	0,16

16.3 MAPA DE TASAS POR PROVINCIA.

Mapa 13. Tasa de prevalencia por provincias. Enfermedad de Wilson. Año 2022. Castilla y León.



16.4 CASOS TOTALES POR GRUPO DE EDAD.

Tabla 65. N.º de casos y tasa de prevalencia por sexos y grupo de edad. Enfermedad de Wilson. Año 2022. Castilla y León.

Grupo de edad	Hombres	Mujeres	Total	Tasa por 10 ⁴ habitantes
0-14	0	0	0	0,00
15-29	2	3	5	0,16
30-44	7	5	12	0,29
45-59	4	3	7	0,12
60-74	8	3	11	0,23
≥ 75	1	1	2	0,06
TOTAL	22	15	37	0,16

16.5 FALLECIDOS

Tabla 66. N.º de casos fallecidos por sexo y grupo de edad de fallecimiento. Enfermedad de Wilson. Año 2010-2022. Castilla y León.

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

Tabla 67. N.º de casos fallecidos por provincia de residencia. Enfermedad de Wilson. Año 2010-2022. Castilla y León.

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

16.6 OTRAS CARACTERÍSTICAS DE INTERÉS

Un 37,8 % de los casos fueron captados por HCPA-Medora más CMBD.

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

CÓDIGO CIE-10: E71.0

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

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

ENVÍO REER: SÍ

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*)

17.1 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	5; 17, 18	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.

17.2 DESCRIPCIÓN DE LOS FALLECIDOS.

Características de los **2 casos** fallecidos para esta entidad para el periodo 2010-2022:

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

18.ESCLEROSIS LATERAL AMIOTRÓFICA

CÓDIGO CIE-10: G12.21

CÓDIGOS CIE COMPLEMENTARIOS: G12.2; G12.22

CÓDIGO ORPHA: 803; 357043; 300605

CÓDIGO SNOMED CT: 86044005, 784341001; 718555006

ENVÍO REER: SÍ

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

18.1 CASOS Y TASA POR 10.000 HABITANTES.

Tabla 68. N.º de casos y tasa de prevalencia por sexos. Esclerosis Lateral Amiotrófica. Año 2022. Castilla y León.

Sexo	Casos	Tasa por 10 ⁴ habitantes
<i>Hombre</i>	105	0,89
<i>Mujer</i>	65	0,54
<i>Total</i>	170	0,71

Prevalencia en Castilla y León: 0,71 casos por 10.000 habitantes. La prevalencia registrada se encuentra dentro de la propuesta por Orphanet.

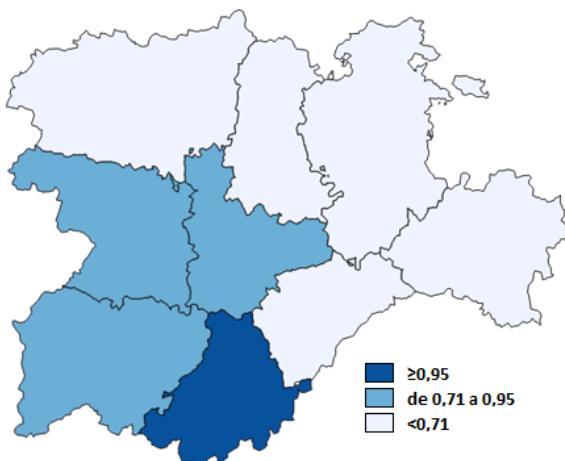
18.2 CASOS TOTALES POR SEXO Y PROVINCIA.

Tabla 69. N.º de casos y tasa de prevalencia por sexos y provincia. Esclerosis Lateral Amiotrófica. Año 2022. Castilla y León.

Provincia	Hombres	Mujeres	Total	Tasa por 10 ⁴ habitantes
ÁVILA	10	9	19	1,19
BURGOS	13	4	17	0,48
LEÓN	22	9	31	0,69
PALENCIA	6	4	10	0,63
SALAMANCA	13	13	26	0,79
SEGOVIA	5	4	9	0,58
SORIA	4	1	5	0,56
VALLADOLID	25	16	41	0,79
ZAMORA	7	5	12	0,72
CASTILLA Y LEÓN	105	65	170	0,71

18.3 MAPA DE TASAS POR PROVINCIA.

Mapa 14. Tasa de prevalencia por provincias. Esclerosis Lateral Amiotrófica. Año 2022.
Castilla y León.



18.4 CASOS TOTALES POR GRUPO DE EDAD.

Tabla 70. N.º de casos y tasa de prevalencia por sexos y grupo de edad. Esclerosis Lateral Amiotrófica. Año 2022. Castilla y León.

Grupo de edad	Hombres	Mujeres	Total	Tasa por 10 ⁴ habitantes
0-14	0	0	0	0,00
15-29	0	0	0	0,00
30-44	2	5	7	0,17
45-59	13	15	28	0,49
60-74	60	27	87	1,81
≥ 75	30	18	48	1,43
TOTAL	105	65	170	0,71

18.5 FALLECIDOS

Tabla 71. N.º de casos fallecidos por sexo y grupo de edad de fallecimiento. Esclerosis Lateral Amiotrófica. Año 2010-2022. Castilla y León.

Grupo de edad	Hombres	Mujeres	Total
0 a 14	0	0	0
15 a 29	0	0	0
30 a 44	9	7	16
45 a 59	71	49	120
60 a 74	164	153	317
≥ 75	167	136	303
TOTAL	411	345	756

**Tabla 72. N.º de casos fallecidos por provincia de residencia. Esclerosis Lateral Amiotrófica.
Año 2010-2022. Castilla y León.**

Provincia	Hombres	Mujeres	Total
AVILA	22	19	41
BURGOS	80	38	118
LEON	82	60	142
PALENCIA	31	19	50
SALAMANCA	59	58	117
SEGOVIA	20	14	34
SORIA	19	24	43
VALLADOLID	78	79	157
ZAMORA	20	34	54
CASTILLA Y LEÓN	411	345	756

18.6 OTRAS CARACTERÍSTICAS DE INTERÉS

Un 51,2% de los casos fueron captados por el CMBD más HCAP-Medora, un 34,1% por HCAP-Medora. En cuanto a la base diagnostica, de los casos cumplimentados (57,6%), un 66,3% fueron diagnosticados por clínica junto con otras pruebas diagnósticas.

19. FENILCETONURIA

CÓDIGO CIE-10: E70.0; E70.1

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

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

CÓDIGO SNOMED CT: 7573000; 33621000122106; 190687004; 297225000; 1177177000;

68724006; 33681000122105; 33691000122108; 33701000122108

ENVÍO REER: SÍ

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

19.1 CASOS Y TASA POR 10.000 HABITANTES

Tabla 73. N.º de casos y tasa de prevalencia por sexos. Fenilcetonuria. Año 2022. Castilla y León.

Sexo	Casos	Tasa por 10 ⁴ habitantes
<i>Hombre</i>	35	0,30
<i>Mujer</i>	48	0,40
<i>Total</i>	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.

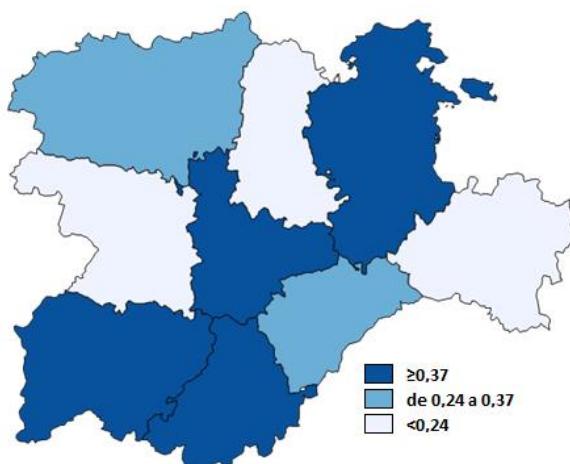
19.2 CASOS TOTALES POR SEXO Y PROVINCIA.

Tabla 74. N.º de casos y tasa de prevalencia por sexos y provincia. Fenilcetonuria. Año 2022. Castilla y León.

Provincia	Hombres	Mujeres	Total	Tasa por 10 ⁴ habitantes
ÁVILA	4	4	8	0,50
BURGOS	2	12	14	0,39
LEÓN	3	10	13	0,29
PALENCIA	3	0	3	0,19
SALAMANCA	5	8	13	0,40
SEGOVIA	1	4	5	0,32
SORIA	1	0	1	0,11
VALLADOLID	15	8	23	0,44
ZAMORA	1	2	3	0,18
CASTILLA Y LEÓN	35	48	83	0,35

19.3 MAPA DE TASAS POR PROVINCIA.

Mapa 15. Tasa de prevalencia por provincias. Fenilcetonuria. Año 2022. Castilla y León.



19.4 CASOS TOTALES POR GRUPO DE EDAD.

Tabla 75. N.º de casos y tasa de prevalencia por sexos y grupo de edad. Fenilcetonuria. Año 2022. 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	22	26	48	1,78
15-29	9	10	19	0,59
30-44	2	8	10	0,24
45-59	2	4	6	0,11
60-74	0	0	0	0,00
≥ 75	0	0	0	0,00
TOTAL	35	48	83	0,35

19.5 FALLECIDOS

No hay fallecidos registrados para el periodo estudiado.

19.6 OTRAS CARACTERÍSTICAS DE INTERÉS

Tabla 76. Distribución por tipo de enfermedad. Fenilcetonuria. Año 2022. Castilla y León.

<i>SUBTIPO</i>	<i>NÚMERO DE CASOS</i>
<i>Fenilcetonuria clásica</i>	54
<i>Fenilcetonuria leve</i>	28
<i>Hiperfenilalaninemia/fenilcetonuria sensible a la tetrahidrobiopterrina</i>	1

Un 75,9% de los casos fueron captados por la HCAP-Medora. Con relación a la base diagnostica, de los casos en los que está registrada (85,5%), un 59,2% fueron diagnosticados entre otras por pruebas bioquímicas.

20. FIBROSIS QUÍSTICA

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

CÓDIGO ORPHA: 586

CÓDIGO SNOMED CT: 190905008; 86555001; 86092005; 707536003; 81423003; NA; 190905008

ENVÍO REER: SÍ

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

20.1 CASOS Y TASA POR 10.000 HABITANTES.

Tabla 77. N.º de casos y tasa de prevalencia por sexos. Fibrosis quística. Año 2022. Castilla y León.

Sexo	Casos	Tasa por 10 ⁴ habitantes
<i>Hombre</i>	118	1,01
<i>Mujer</i>	102	0,84
<i>Total</i>	220	0,92

Prevalencia en Castilla y León: 0,92 casos por 10.000 habitantes. La prevalencia registrada es inferior a la propuesta por Orphanet, pero similar a la registrada en otras CCAA.

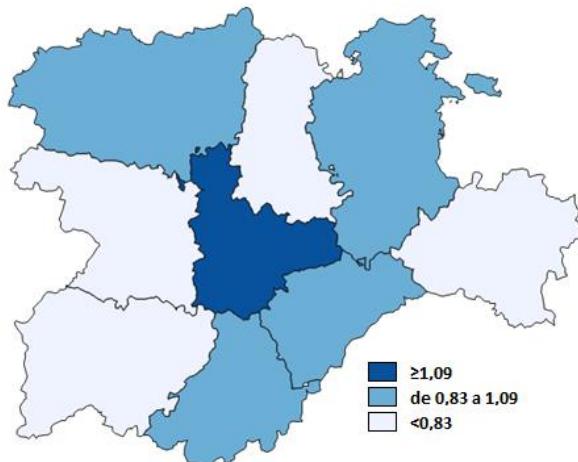
20.2 CASOS TOTALES POR SEXO Y PROVINCIA.

Tabla 78. N.º de casos y tasa de prevalencia por sexos y provincia. Fibrosis quística. Año 2022. Castilla y León.

Provincia	Hombres	Mujeres	Total	Tasa por 10 ⁴ habitantes
ÁVILA	7	8	15	0,94
BURGOS	18	15	33	0,92
LEÓN	18	20	38	0,85
PALENCIA	6	4	10	0,63
SALAMANCA	12	10	22	0,67
SEGOVIA	8	7	15	0,97
SORIA	2	3	5	0,56
VALLADOLID	39	32	71	1,36
ZAMORA	8	3	11	0,66
CASTILLA Y LEÓN	118	102	220	0,92

20.3 MAPA DE TASAS POR PROVINCIA.

Mapa 16. Tasa de prevalencia por provincias. Fibrosis quística. Año 2022. Castilla y León.



20.4 CASOS TOTALES POR GRUPO DE EDAD.

Tabla 79. N.º de casos y tasa de prevalencia por sexos y grupo de edad. Fibrosis quística. Año 2022. Castilla y León.

Grupo de edad	Hombres	Mujeres	Total	Tasa por 10 ⁴ habitantes
0-14	39	24	63	2,34
	36	23	59	1,85
	27	22	49	1,19
	11	18	29	0,51
	5	11	16	0,33
	0	4	4	0,12
	118	102	220	0,92

20.5 FALLECIDOS

Tabla 80. N.º de casos fallecidos por sexo y grupo de edad de fallecimiento. Fibrosis quística. Año 2010-2022. Castilla y León.

Grupo de edad	Hombres	Mujeres	Total
0 a 14	0	1	1
15 a 29	3	3	6
30 a 44	3	2	5
45 a 59	0	3	3
60 a 74	0	0	0
≥ 75	0	2	2
TOTAL	6	11	17

Tabla 81. N.º de casos fallecidos por provincia de residencia. Fibrosis quística. Año 2010-2022. Castilla y León.

<i>Provincia</i>	<i>Hombres</i>	<i>Mujeres</i>	<i>Total</i>
AVILA	0	0	0
BURGOS	0	1	1
LEON	1	1	2
PALENCIA	1	1	2
SALAMANCA	2	1	3
SEGOVIA	0	1	1
SORIA	0	2	2
VALLADOLID	1	4	5
ZAMORA	1	0	1
CASTILLA Y LEÓN	6	11	17

20.6 OTRAS CARACTERÍSTICAS DE INTERÉS

Un 37,3% de los casos fueron captados por HCAP-Medora y un 30,9% por el CMBD más HCAP-Medora. En cuanto a la base diagnóstica, de los casos en los que se encuentra cumplimentada (42,7%), un 75,5% de los casos consta como pruebas diagnósticas las pruebas genéticas.

21. HEMOFILIA A

CÓDIGO CIE-10: D66

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

CÓDIGO SNOMED CT: 28293008, 16872008, 33344008, 26029002; 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. A pesar de desconocerse la prevalencia de este trastorno en mujeres, se presentan los casos confirmados de este diagnóstico en Castilla y León en el sexo femenino. (Fuente: Orphanet)

21.1 CASOS Y TASA POR 10.000 HABITANTES.

Tabla 82. N.º de casos y tasa de prevalencia por sexos. Hemofilia A. Año 2022. Castilla y León.

Sexo	Casos	Tasa por 10 ⁴ habitantes
Hombre	230	1,96
Mujer	16	0,13
Total	246	1,03

Prevalencia en Castilla y León: 1,03 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.

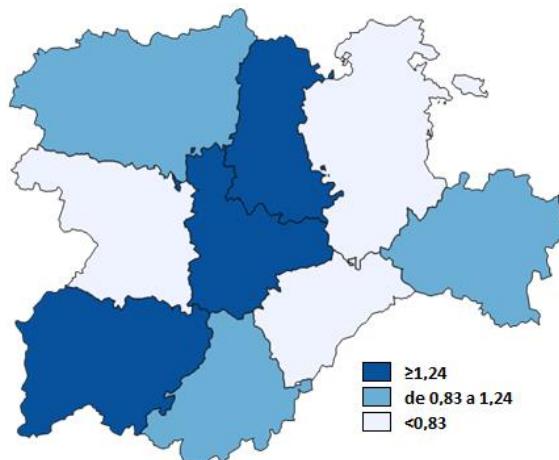
21.2 CASOS TOTALES POR SEXO Y PROVINCIA.

Tabla 83. N.º de casos y tasa de prevalencia por sexos y provincia. Hemofilia A. Año 2022. Castilla y León.

Provincia	Hombres	Mujeres	Total	Tasa por 10 ⁴ habitantes
ÁVILA	14	1	15	0,94
BURGOS	13	2	15	0,42
LEÓN	51	1	52	1,16
PALENCIA	24	2	26	1,65
SALAMANCA	39	3	42	1,28
SEGOVIA	8	1	9	0,58
SORIA	9	1	10	1,12
VALLADOLID	65	5	70	1,34
ZAMORA	7	0	7	0,42
CASTILLA Y LEÓN	230	16	246	1,03

21.3 MAPA DE TASAS POR PROVINCIA.

Mapa 17. Tasa de prevalencia por provincias. Hemofilia A. Año 2022. Castilla y León.



21.4 CASOS TOTALES POR GRUPO DE EDAD.

Tabla 84. N.º de casos y tasa de prevalencia por sexos y grupo de edad. Hemofilia A. Año 2022. Castilla y León.

Grupo de edad	Hombres	Mujeres	Total	Tasa por 10 ⁴ habitantes
0-14	25	1	26	0,97
	40	0	40	1,25
	55	7	62	1,50
	48	3	51	0,90
	41	4	45	0,94
	21	1	22	0,66
	230	16	246	1,03

21.5 FALLECIDOS

Tabla 85. N.º de casos fallecidos por sexo y grupo de edad de fallecimiento. Hemofilia A. Año 2010-2022. Castilla y León.

Grupo de edad	Hombres	Mujeres	Total
0 a 14	0	0	0
	1	0	1
	0	0	0
	1	0	1
	2	0	2
	23	3	26
	27	3	30

**Tabla 86. N.º de casos fallecidos por provincia de residencia. Hemofilia A. Año 2010-2022.
Castilla y León.**

Provincia	Hombres	Mujeres	Total
AVILA	1	1	2
BURGOS	1	0	1
LEON	7	1	8
PALENCIA	0	0	0
SALAMANCA	3	1	4
SEGOVIA	6	0	6
SORIA	3	0	3
VALLADOLID	6	0	6
ZAMORA	0	0	0
CASTILLA Y LEÓN	27	3	30

21.6 OTRAS CARACTERÍSTICAS DE INTERÉS

Entre las fuentes de captación, en un 71,1% de los casos fueron captados por la HCAP-Medora.

22. HIPOTIROIDISMO CONGÉNITO

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

CÓDIGO ORPHA: 442, 1226, 2349, 90673, 90674, 95711, 95712, 95713, 95714, 95716, 95717, 95719, 95720, 99832, 171706;29905; 226295; 226307; 329235, 238670; 226298; 226292

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

ENVÍO REER: SI

El hipotiroidismo congénito (HC) se define como el déficit de hormonas tiroideas presente desde el nacimiento. Los síntomas más específicos suelen desarrollarse unos meses más tarde. Los rasgos clínicos más comunes incluyen: disminución de la actividad y aumento del sueño, dificultad para alimentarse y estreñimiento, ictericia prolongada, facies mixedematosas, 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*)

22.1 CASOS Y TASA POR 10.000 HABITANTES.

Tabla 87. N.º de casos y tasa de prevalencia por sexos de Hipotiroidismo congénito. Año 2022. Castilla y León.

Sexo	Casos	Tasa por 10 ⁴ habitantes
<i>Hombre</i>	114	0,97
<i>Mujer</i>	163	1,35
<i>Total</i>	277	1,16

Prevalencia en Castilla y León: 1,16 casos por 10.000 habitantes. La prevalencia obtenida se encuentra dentro del rango propuesto por Orphanet.

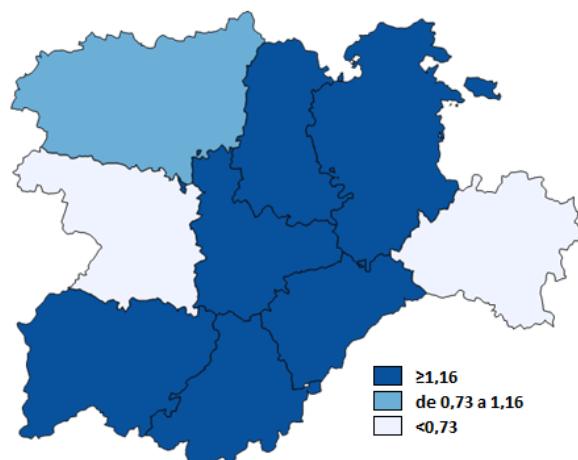
22.2 CASOS TOTALES POR SEXO Y PROVINCIA.

Tabla 88. N.º de casos y tasa de prevalencia por sexos y provincia. Hipotiroidismo congénito. Año 2022. Castilla y León.

Provincia	Hombres	Mujeres	Total	Tasa por 10 ⁴ habitantes
ÁVILA	7	13	20	1,25
BURGOS	18	26	44	1,23
LEÓN	13	23	36	0,80
PALENCIA	9	11	20	1,27
SALAMANCA	22	21	43	1,31
SEGOVIA	4	16	20	1,29
SORIA	2	4	6	0,67
VALLADOLID	36	47	83	1,59
ZAMORA	3	2	5	0,30
CASTILLA Y LEÓN	114	163	277	1,16

22.3 MAPA DE TASAS POR PROVINCIA.

Mapa 18. Tasa de prevalencia por provincias. Hipotiroidismo congénito. Año 2022. Castilla y León.



22.4 CASOS TOTALES POR GRUPO DE EDAD.

Tabla 89. N.º de casos y tasa de prevalencia por sexos y grupo de edad. Hipotiroidismo congénito. Año 2022. Castilla y León.

Grupo de edad	Hombres	Mujeres	Total	Tasa por 10 ⁴ habitantes
0-14	64	85	149	5,54
	23	36	59	1,85
	12	10	22	0,53
	8	12	20	0,35
	4	15	19	0,40
	3	5	8	0,24
	114	163	277	1,16

22.5 FALLECIDOS

N.º de casos fallecidos. Hipotiroidismo congénito. Año 2010-2022. Castilla y León.

Tabla 91. Por provincia de residencia

Tabla 90. Por sexo y grupo de edad

Grupo de edad	Hombres	Mujeres	Total
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

Grupo de edad	Hombres	Mujeres	Total
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 LEON	4	12	16

22.6 OTRAS CARACTERÍSTICAS DE INTERÉS

Entre las fuentes de captación, en un 62,1% de los casos fueron captados por HC-AP-Medora y un 21,7% de los casos una de las fuentes de captación fue el registro de ENCOMetabolopatías entre otras fuentes.

23. HOMOCISTINURIA CLÁSICA

CÓDIGO CIE-10: E72.11

CÓDIGOS CIE COMPLEMENTARIOS: E72.1

CÓDIGO ORPHA: 394

CÓDIGO SNOMED CT: 24308003

ENVÍO REER: SÍ

Es una enfermedad metabólica poco frecuente del catabolismo de la metionina caracterizada por el aumento de las concentraciones sanguíneas y urinarias de homocisteína, con afectación clínica del ojo, el sistema esquelético, el sistema vascular y el sistema nervioso central (SNC). La enfermedad es autosómica recesiva. Esta causada por variantes patogénicas del gen CBD (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*)

23.1 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	11; 24	Hombres (2)

Prevalencia en Castilla y León: 0,01 casos por 10.000 habitantes. La prevalencia obtenida es inferior a la propuesta por Orphanet.

23.2 DESCRIPCIÓN DE LOS FALLECIDOS

No hay ningún caso registrado fallecido para esta entidad.

24. 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. (Fuente: Orphanet)

24.1 CASOS Y TASA POR 10.000 HABITANTES.

Tabla 92. N.º de casos y tasa de prevalencia por sexos de Osteogénesis imperfecta. Año 2022. Castilla y León.

Sexo	Casos	Tasa por 10 ⁴ habitantes
<i>Hombre</i>	40	0,34
<i>Mujer</i>	47	0,39
<i>Total</i>	87	0,36

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

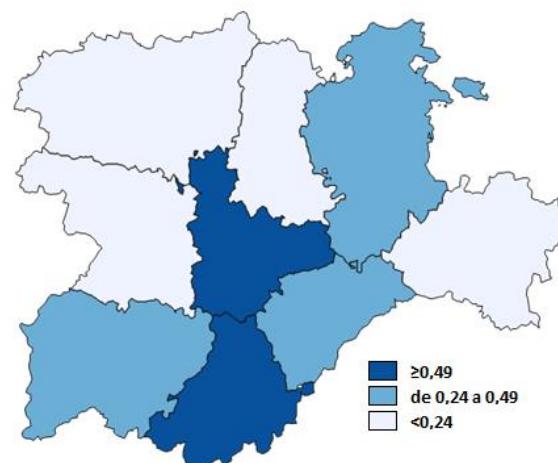
24.2 CASOS TOTALES POR SEXO Y PROVINCIA.

Tabla 93. N.º de casos y tasa de prevalencia por sexos y provincia. Osteogénesis imperfecta. Año 2022. Castilla y León.

Provincia	Hombres	Mujeres	Total	Tasa por 10 ⁴ habitantes
<i>ÁVILA</i>	5	3	8	0,50
<i>BURGOS</i>	2	7	9	0,25
<i>LEÓN</i>	5	5	10	0,22
<i>PALENCIA</i>	1	0	1	0,06
<i>SALAMANCA</i>	7	7	14	0,43
<i>SEGOVIA</i>	1	3	4	0,26
<i>SORIA</i>	0	0	0	0,00
<i>VALLADOLID</i>	16	22	38	0,73
<i>ZAMORA</i>	3	0	3	0,18
<i>CASTILLA Y LEÓN</i>	40	47	87	0,36

24.3 MAPA DE TASAS POR PROVINCIA.

Mapa 19. Tasa de prevalencia por provincias. Osteogénesis imperfecta. Año 2022. Castilla y León.



24.4 CASOS TOTALES POR GRUPO DE EDAD.

Tabla 94. N.º de casos y tasa de prevalencia por sexos y grupo de edad. Osteogénesis imperfecta. Año 2022. Castilla y León.

Grupo de edad	Hombres	Mujeres	Total	Tasa por 10 ⁴ habitantes
0-14	9	5	14	0,52
15-29	10	5	15	0,47
30-44	5	11	16	0,39
45-59	8	13	21	0,37
60-74	7	11	18	0,37
≥ 75	1	2	3	0,09
TOTAL	40	47	87	0,36

24.5 FALLECIDOS

Tabla 95. N.º de casos fallecidos por sexo y grupo de edad de fallecimiento. Osteogénesis imperfecta. Año 2010-2022. 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 96. N.º de casos fallecidos por provincia de residencia. Osteogénesis imperfecta. Año 2010-2022. 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

24.6 OTRAS CARACTERÍSTICAS DE INTERÉS

Se encuentra que en un 70,1% de los casos fueron captados por HCAP-Medora. De los que tienen registrado base diagnóstica (85,1%), un 56,8% fueron diagnosticados entre otras con clínica más pruebas de imagen.

25. RETINOSIS PIGMENTARIA Y SÍNDROME DE USHER

CÓDIGO CIE-10: H35.52

CÓDIGOS CIE COMPLEMENTARIOS REVISADOS: H35.50

CÓDIGO ORPHA: 791; 886; 231178; 231169; 231183

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

ENVÍO REER: SÍ

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

25.1 CASOS Y TASA POR 10.000 HABITANTES.

Tabla 97. N.º de casos y tasa de prevalencia por sexos de Retinosis Pigmentaria y Síndrome de Usher. Año 2022. Castilla y León.

Sexo	Casos	Tasa por 10 ⁴ habitantes
<i>Hombre</i>	299	2,55
<i>Mujer</i>	364	3,01
<i>Total</i>	663	2,78

Prevalencia en Castilla y León: 2,78 casos por 10.000 habitantes. La prevalencia registrada se encuentra dentro del rango propuesto por Orphanet.

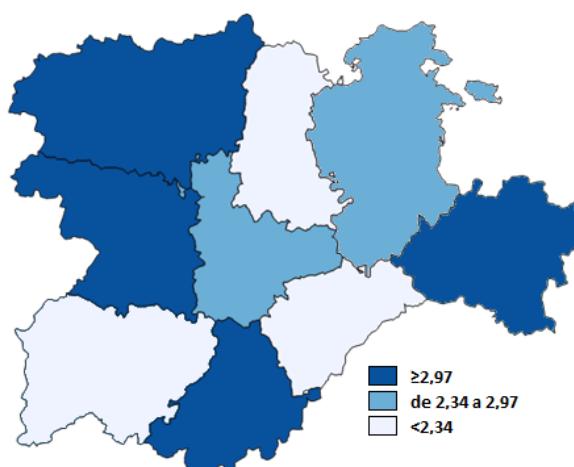
25.2 CASOS TOTALES POR SEXO Y PROVINCIA.

Tabla 98. N.º de casos y tasa de prevalencia por sexos y provincia. Retinosis Pigmentaria y Síndrome de Usher. Año 2022. Castilla y León.

Provincia	Hombres	Mujeres	Total	Tasa por 10 ⁴ habitantes
ÁVILA	22	32	54	3,38
BURGOS	44	41	85	2,38
LEÓN	63	90	153	3,41
PALENCIA	12	15	27	1,71
SALAMANCA	32	41	73	2,23
SEGOVIA	13	16	29	1,87
SORIA	13	16	29	3,24
VALLADOLID	70	83	153	2,93
ZAMORA	30	30	60	3,59
CASTILLA Y LEÓN	299	364	663	2,78

25.3 MAPA DE TASAS POR PROVINCIA.

Mapa 20. Tasa de prevalencia por provincias. Retinosis Pigmentaria y Síndrome de Usher. Año 2022. Castilla y León.



25.4 CASOS TOTALES POR GRUPO DE EDAD.

Tabla 99. N.º de casos y tasa de prevalencia por sexos y grupo de edad. Retinosis

Pigmentaria y Síndrome de Usher. Año 2022. 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	6	6	12	0,45
	22	12	34	1,06
	36	41	77	1,87
	83	100	183	3,23
	103	116	219	4,56
	49	89	138	4,11
	299	364	663	2,78

25.5 FALLECIDOS

N.º de casos fallecidos. Retinosis Pigmentaria y Síndrome de Usher. Año 2010-2022. Castilla y León.

Tabla 101. Por provincia de residencia

Tabla 100. Por sexo y grupo de edad

<i>Grupo de edad</i>	<i>Hombres</i>	<i>Mujeres</i>	<i>Total</i>
0 a 14	0	0	0
	0	0	0
	1	0	1
	5	5	10
	15	13	28
	49	40	89
	70	58	128

<i>Grupo de edad</i>	<i>Hombres</i>	<i>Mujeres</i>	<i>Total</i>
AVILA	4	6	10
BURGOS	15	7	22
LEON	8	8	16
PALENCIA	4	3	7
SALAMANCA	11	9	20
SEGOVIA	1	2	3
SORIA	2	2	4
VALLADOLID	20	12	32
ZAMORA	5	9	14
CASTILLA Y LEON	70	58	128

25.6 OTRAS CARACTERÍSTICAS DE INTERÉS

En relación con las fuentes de captación en un 86,7% de los casos fueron captados por HCAP-Medora, de los que el 18,4% tenía como fuente CMBD más HCAP-Medora.

26. SÍNDROME DE ANGELMAN

CÓDIGO CIE-10: Q93.51

CÓDIGOS CIE COMPLEMENTARIOS REVISADOS: Q93.5

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

CÓDIGO SNOMED CT: 76880004; 36311000122104; 36321000122105; 36331000122108;

1162462009

ENVÍO REER: SÍ

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

26.1 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	6; 8; 10; 12 (2); 21; 22; 29; 34	Hombres (4); Mujeres (5)

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

26.2 DESCRIPCIÓN DE LOS FALLECIDOS

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

27. SÍNDROME DE BECKWITH-WIEDEMANN

CÓDIGO CIE-10: Q87.3

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

CÓDIGO SNOMED CT: 81780002, 36501000122105, 36511000122108, 36521000122102,

36531000122104, 36541000122107, 36551000122109, 36561000122106

ENVÍO REER: SÍ

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

27.1 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	6; 18; 22; 32; 45	Hombres (4); Mujeres (1)

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

27.2 DESCRIPCIÓN DE LOS FALLECIDOS

Para el periodo de estudio hay **2 casos** registrados fallecidos en el periodo de estudio con las siguientes características:

N.º de casos	Edades (años)	Sexo
2	13; 47	Hombres (2)

28. SÍNDROME DE GOODPASTURE

CÓDIGO CIE-10: M31.0

CÓDIGO ORPHA: 375

CÓDIGO SNOMED CT: 50281000/ 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 aislada (nefritis anti-GBM) o como síndrome pulmonar-renal con hemorragia pulmonar grave (síndrome de Goodpasture). También se conoce como enfermedad por anticuerpos antimembrana basal glomerular. (Fuente: Orphanet)

28.1 CASOS Y TASA POR 10.000 HABITANTES.

Tabla 102. N.º de casos y tasa de prevalencia por sexos. Síndrome de Goodpasture. Año 2022. Castilla y León.

Sexo	Casos	Tasa por 10 ⁴ habitantes
<i>Hombre</i>	11	0,09
<i>Mujer</i>	7	0,06
<i>Total</i>	18	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.

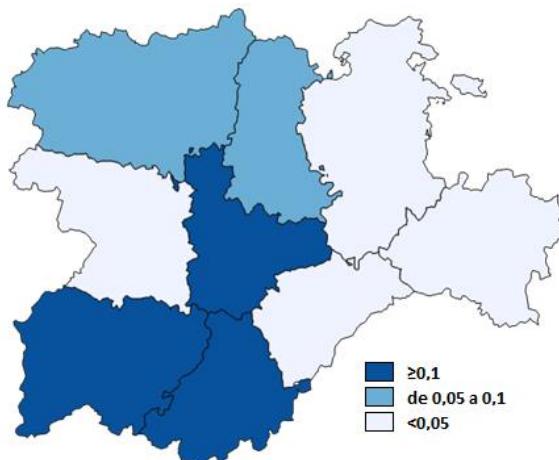
28.2 CASOS TOTALES POR SEXO Y PROVINCIA.

Tabla 103. N.º de casos y tasa de prevalencia por sexos y provincia. Síndrome de Goodpasture. Año 2022. Castilla y León.

Provincia	Hombres	Mujeres	Total	Tasa por 10 ⁴ habitantes
ÁVILA	1	1	2	0,13
BURGOS	0	0	0	0,00
LEÓN	2	2	4	0,09
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	0,12
ZAMORA	0	0	0	0,00
CASTILLA Y LEÓN	11	7	18	0,08

28.3 MAPA DE TASAS POR PROVINCIA.

Mapa 21. Tasa de prevalencia por provincias. Síndrome de Goodpasture. Año 2022. Castilla y León.



28.4 CASOS TOTALES POR GRUPO DE EDAD.

Tabla 104. N.º de casos y tasa de prevalencia por sexos y grupo de edad. Síndrome de Goodpasture. Año 2022. Castilla y León.

Grupo de edad	Hombres	Mujeres	Total	Tasa por 10 ⁴ habitantes
0-14	0	0	0	0,00
15-29	0	1	1	0,03
30-44	2	0	2	0,05
45-59	4	2	6	0,11
60-74	4	3	7	0,15
≥ 75	1	1	2	0,06
TOTAL	11	7	18	0,08

28.5 FALLECIDOS

Tabla 105. N.º de casos fallecidos por sexo y grupo de edad de fallecimiento. Síndrome de Goodpasture. Año 2010-2022. 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	1	1	2
≥ 75	2	2	4
TOTAL	5	3	8

**Tabla 106. N.º de casos fallecidos por provincia de residencia. Síndrome de Goodpasture.
Año 2010-2022. Castilla y León.**

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

28.6 OTRAS CARACTERÍSTICAS DE INTERÉS

Se encuentra que en un 50% de los casos fueron captados por CMBD más HCAP-Medora.

29. SÍNDROME DE MARFAN

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

CÓDIGO ORPHA: 558; 284979; 284963; 284973

CÓDIGO SNOMED CT: 19346006, 763839005, 1003407000; 446263001

ENVÍO REER: SÍ

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

29.1 CASOS Y TASA POR 10.000 HABITANTES.

Tabla 107. N.º de casos y tasa de prevalencia por sexos. Síndrome de Marfan. Año 2022. Castilla y León.

Sexo	Casos	Tasa por 10 ⁴ habitantes
<i>Hombre</i>	64	0,55
<i>Mujer</i>	60	0,50
<i>Total</i>	124	0,52

Prevalencia en Castilla y León: 0,52 casos por 10.000 habitantes. La prevalencia propuesta por Orphanet es superior a la registrada en Castilla y León.

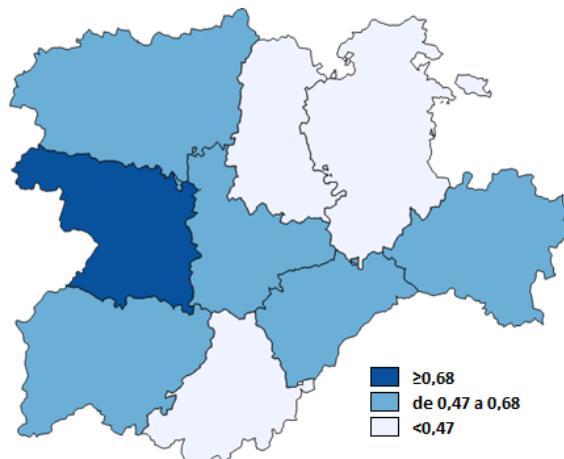
29.2 CASOS TOTALES POR SEXO Y PROVINCIA.

Tabla 108. N.º de casos y tasa de prevalencia por sexos y provincia. Síndrome de Marfan. Año 2022. Castilla y León.

Provincia	Hombres	Mujeres	Total	Tasa por 10 ⁴ habitantes
<i>ÁVILA</i>	5	2	7	0,44
<i>BURGOS</i>	8	7	15	0,42
<i>LEÓN</i>	16	12	28	0,62
<i>PALENCIA</i>	3	1	4	0,25
<i>SALAMANCA</i>	6	10	16	0,49
<i>SEGOVIA</i>	3	5	8	0,52
<i>SORIA</i>	3	3	6	0,67
<i>VALLADOLID</i>	10	15	25	0,48
<i>ZAMORA</i>	10	5	15	0,90
<i>CASTILLA Y LEÓN</i>	64	60	124	0,52

29.3 MAPA DE TASAS POR PROVINCIA.

Mapa 22. Tasa de prevalencia por provincias. Síndrome de Marfan. Año 2022. Castilla y León.



29.4 CASOS TOTALES POR GRUPO DE EDAD.

Tabla 109. N.º de casos y tasa de prevalencia por sexos y grupo de edad. Síndrome de Marfan. Año 2022. 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	5	18	0,67
15-29	13	12	25	0,78
30-44	10	12	22	0,53
45-59	15	16	31	0,55
60-74	11	12	23	0,48
≥ 75	2	3	5	0,15
TOTAL	64	60	124	0,52

29.5 FALLECIDOS

Tabla 110. N.º de casos fallecidos por sexo y grupo de edad de fallecimiento. Síndrome de Marfan. Año 2010-2022. 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	2	4
60 a 74	2	1	3
≥ 75	0	0	0
TOTAL	6	3	9

Tabla 111. N.º de casos fallecidos por provincia de residencia. Síndrome de Marfan. Año 2010-2022. Castilla y León.

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

29.6 OTRAS CARACTERÍSTICAS DE INTERÉS

Se obtiene que en 29,8% de los casos fueron captados por la HCAP-Medora más CMBD.

30. SÍNDROME DE PRADER-WILLI

CÓDIGO CIE-10: Q87.1; Q87.11

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

CÓDIGO SNOMED CT: 89392001

ENVÍO REER: SÍ

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

30.1 CASOS Y TASA POR 10.000 HABITANTES.

Tabla 112. N.º de casos y tasa de prevalencia por sexos. Síndrome de Prader-Willi. Año 2022. Castilla y León.

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

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

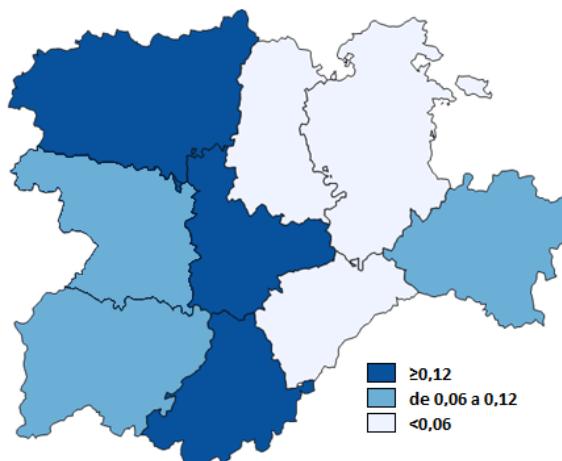
30.2 CASOS TOTALES POR SEXO Y PROVINCIA.

Tabla 113. N.º de casos y tasa de prevalencia por sexos y provincia. Síndrome de Prader-Willi. Año 2022. Castilla y León.

Provincia	Hombres	Mujeres	Total	Tasa por 10 ⁴ habitantes
ÁVILA	0	2	2	0,13
BURGOS	1	1	2	0,06
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	0	1	0,11
VALLADOLID	4	4	8	0,15
ZAMORA	0	2	2	0,12
CASTILLA Y LEÓN	11	15	26	0,11

30.3 MAPA DE TASAS POR PROVINCIA.

Mapa 23. Tasa de prevalencia por provincias. Síndrome de Prader-Willi. Año 2022. Castilla y León.



30.4 CASOS TOTALES POR GRUPO DE EDAD.

Tabla 114. N.º de casos y tasa de prevalencia por sexos y grupo de edad. Síndrome de Prader-Willi. Año 2022. Castilla y León.

Grupo de edad	Hombres	Mujeres	Total	Tasa por 10 ⁴ habitantes
0-14	8	8	16	0,59
	3	5	8	0,25
	0	1	1	0,02
	0	1	1	0,02
	0	0	0	0,00
	0	0	0	0,00
	11	15	26	0,11

30.5 FALLECIDOS

Tabla 115. N.º de casos fallecidos por sexo y grupo de edad de fallecimiento. Síndrome de Prader-Willi. Año 2010-2022. Castilla y León.

Grupo de edad	Hombres	Mujeres	Total
0 a 14	0	1	1
	1	0	1
	2	2	4
	1	0	1
	0	0	0
	0	0	0
	4	3	7

**Tabla 116. N.º de casos fallecidos por provincia de residencia. Síndrome de Prader-Willi.
Año 2010-2022. 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

30.6 OTRAS CARACTERÍSTICAS DE INTERÉS

Se encuentra que en un 92,3% de los casos fueron captados por el CMBD.

31. SÍNDROME DE WILLIAMS

CÓDIGO CIE-10: Q93.82

CÓDIGO ORPHA: 904

CÓDIGO SNOMED CT: 63247009

ENVÍO REER: SÍ

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

31.1 CASOS Y TASA POR 10.000 HABITANTES.

Tabla 117. N.º de casos y tasa de prevalencia por sexos de Síndrome de Williams. Año 2022. Castilla y León.

Sexo	Casos	Tasa por 10 ⁴ habitantes
<i>Hombre</i>	8	0,07
<i>Mujer</i>	8	0,07
<i>Total</i>	16	0,07

Prevalencia en Castilla y León: 0,07 casos por 10.000 habitantes. Según Orphanet la prevalencia es de aproximadamente 1/7.500 y no se ha descrito diferencia entre sexos.

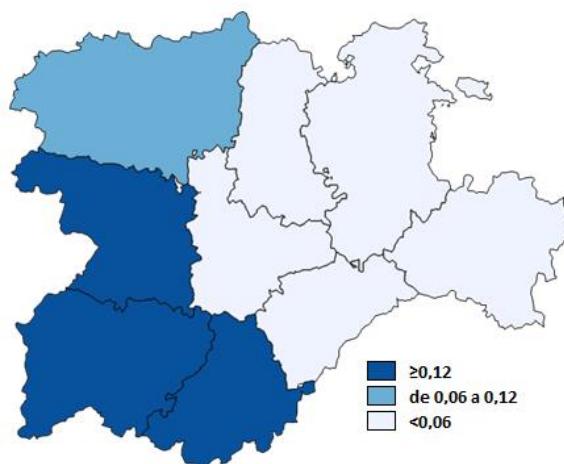
31.2 CASOS TOTALES POR SEXO Y PROVINCIA.

Tabla 118. N.º de casos y tasa de prevalencia por sexos y provincia. Síndrome de Williams. Año 2022. Castilla y León.

Provincia	Hombres	Mujeres	Total	Tasa por 10 ⁴ habitantes
ÁVILA	0	2	2	0,13
BURGOS	1	0	1	0,03
LEÓN	2	1	3	0,07
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	8	8	16	0,07

31.3 MAPA DE TASAS POR PROVINCIA.

Mapa 24. Tasa de prevalencia por provincias. Síndrome de Williams. Año 2022. Castilla y León.



31.4 CASOS TOTALES POR GRUPO DE EDAD.

Tabla 119. N.º de casos y tasa de prevalencia por sexos y grupo de edad. Síndrome de Williams. Año 2022. Castilla y León.

Grupo de edad	Hombres	Mujeres	Total	Tasa por 10 ⁴ habitantes
0-14	7	5	12	0,45
15-29	0	2	2	0,06
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	8	8	16	0,07

31.5 FALLECIDOS

No hay registrado ningún fallecido para el periodo de estudio.

31.6 OTRAS CARACTERÍSTICAS DE INTERÉS

Se encuentra que en un 68,8% de los casos fueron captados por el Registro de investigadores de EERR.

32. SÍNDROME X FRÁGIL

CÓDIGO CIE-10: Q99.2

CÓDIGO ORPHA: 908; 449291

CÓDIGO SNOMED CT: 205720009

ENVÍO REER: SÍ

Es una enfermedad de origen genético poco frecuente 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*)

32.1 CASOS Y TASA POR 10.000 HABITANTES.

Tabla 120. N.º de casos y tasa de prevalencia por sexos de Síndrome X frágil. Año 2022. Castilla y León.

Sexo	Casos	Tasa por 10 ⁴ habitantes
Hombre	50	0,43
Mujer	20	0,17
Total	70	0,29

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

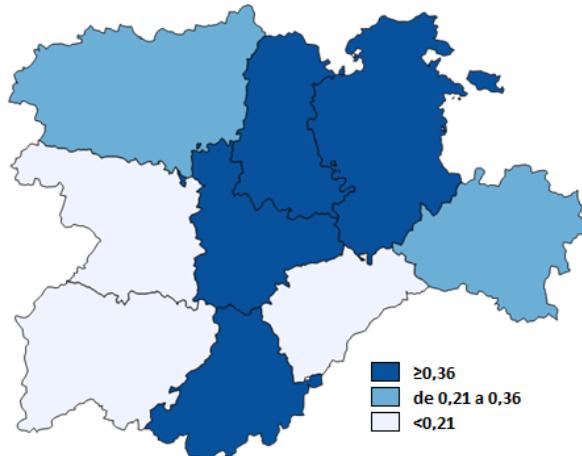
32.2 CASOS TOTALES POR SEXO Y PROVINCIA.

Tabla 121. N.º de casos y tasa de prevalencia por sexos y provincia. Síndrome X frágil. Año 2022. Castilla y León.

Provincia	Hombres	Mujeres	Total	Tasa por 10 ⁴ habitantes
ÁVILA	6	1	7	0,44
BURGOS	12	6	18	0,50
LEÓN	9	3	12	0,27
PALENCIA	6	0	6	0,38
SALAMANCA	2	0	2	0,06
SEGOVIA	1	0	1	0,06
SORIA	1	2	3	0,34
VALLADOLID	12	7	19	0,36
ZAMORA	1	1	2	0,12
CASTILLA Y LEÓN	50	20	70	0,29

32.3 MAPA DE TASAS POR PROVINCIA.

Mapa 25. Tasa de prevalencia por provincias. Síndrome X frágil. Año 2022. 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 X frágil. Año 2022. Castilla y León.

Grupo de edad	Hombres	Mujeres	Total	Tasa por 10 ⁴ habitantes
0-14	14	4	18	0,67
15-29	16	3	19	0,59
30-44	6	5	11	0,27
45-59	9	7	16	0,28
60-74	2	0	2	0,04
≥ 75	3	1	4	0,12
TOTAL	50	20	70	0,29

32.5 FALLECIDOS

Tabla 123. N.º de casos fallecidos por sexo y grupo de edad de fallecimiento. Síndrome X frágil. Año 2010-2022. Castilla y León.

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

Tabla 124. N.º de casos fallecidos por provincia de residencia. Síndrome X frágil. Año 2010-2022. Castilla y León.

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

32.6 OTRAS CARACTERÍSTICAS DE INTERÉS

Se obtiene que en un 67,1% de los casos fueron captados por la HCAP-Medora y un 17,1% por CMB más HCAP-Medora.

33. TETRALOGÍA DE FALLOT

CÓDIGO CIE-10: Q21.3

CÓDIGO ORPHA: 3303

CÓDIGO SNOMED CT: 86299006

ENVÍO REER: SI

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

33.1 CASOS Y TASA POR 10.000 HABITANTES.

Tabla 125. N.º de casos y tasa de prevalencia por sexos de Tetralogía de Fallot. Año 2022.
Castilla y León.

Sexo	Casos	Tasa por 10 ⁴ habitantes
Hombre	85	0,72
Mujer	62	0,51
Total	147	0,62

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

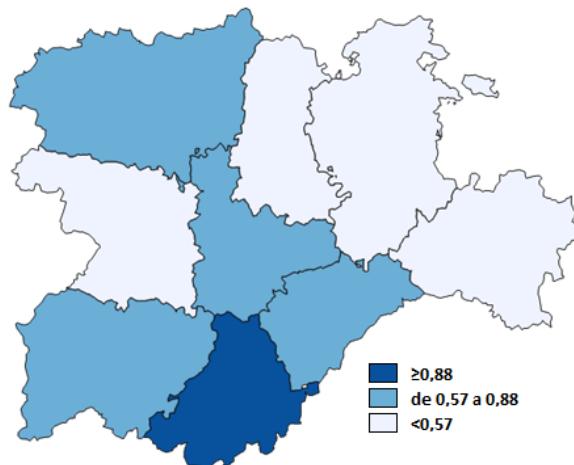
33.2 CASOS TOTALES POR SEXO Y PROVINCIA.

Tabla 126. N.º de casos y tasa de prevalencia por sexos y provincia. Tetralogía de Fallot.
Año 2022. Castilla y León.

Provincia	Hombres	Mujeres	Total	Tasa por 10 ⁴ habitantes
ÁVILA	11	8	19	1,19
BURGOS	9	3	12	0,34
LEÓN	21	12	33	0,74
PALENCIA	1	3	4	0,25
SALAMANCA	8	11	19	0,58
SEGOVIA	5	6	11	0,71
SORIA	3	1	4	0,45
VALLADOLID	24	16	40	0,77
ZAMORA	3	2	5	0,30
CASTILLA Y LEÓN	85	62	147	0,62

33.3 MAPA DE TASAS POR PROVINCIA.

Mapa 26. Tasa de prevalencia por provincias. Tetralogía de Fallot. Año 2022. Castilla y León.



33.4 CASOS TOTALES POR GRUPO DE EDAD.

Tabla 127. N.º de casos y tasa de prevalencia por sexos y grupo de edad. Tetralogía de Fallot. Año 2022. 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	19	46	1,71
15-29	20	19	39	1,22
30-44	14	11	25	0,61
45-59	16	11	27	0,48
60-74	7	2	9	0,19
≥ 75	1	0	1	0,03
TOTAL	85	62	147	0,62

33.5 FALLECIDOS

Tabla 128. N.º de casos fallecidos por sexo y grupo de edad de fallecimiento. Tetralogía de Fallot. Año 2010-2022. 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	2	2	4
60 a 74	2	1	3
≥ 75	0	0	0
TOTAL	6	3	9

Tabla 129. N.º de casos fallecidos por provincia de residencia. Tetralogía de Fallot. Año 2010-2022. Castilla y León.

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

33.6 OTRAS CARACTERÍSTICAS DE INTERÉS

Con relación a las fuentes de captación en un 85,7% de los casos tenía HCAP-Medora como fuente de captación. De los registros con base diagnostica cumplimentada (55,1%), un 77,8% fueron diagnosticados entre otras por clínica más pruebas de imagen.

34. ATAXIA TELANGIECTASIA

CÓDIGO CIE-10: G11.3

CÓDIGO ORPHA: 100

ENVÍO REER: NO

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

34.1 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	17(2); 23(2)	Hombres (1); Mujeres (3)

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

34.2 DESCRIPCIÓN DE LOS FALLECIDOS

Para el periodo entre 2010 y 2022 hay registrado **1 caso** fallecido, con las siguientes características:

N.º de casos	Edades (años)	Sexo
1	35	Hombres (1)

35. COLOBOMA DEL IRIS

CÓDIGO CIE-10: Q13.0

CÓDIGO ORPHA: 98944

ENVÍO REER: NO

Es un defecto del desarrollo ocular de origen genético y poco frecuente caracterizado por una hendidura, brecha, depresión o fisura, uni- o bilateral, por lo general localizado en el cuadrante inferonasal del globo ocular. Puede afectar únicamente al epitelio pigmentario o al estroma del iris (incompleto), o a ambos (completo). Se manifiesta con anomalías en la forma del iris (p. ej. pupila en "ojos 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).

35.1 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	2; 3; 18; 20; 39; 44; 54; 79	Hombres (3); Mujeres (5)

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

35.2 DESCRIPCIÓN DE LOS FALLECIDOS

En el periodo entre 2010 y 2022 hay registrado **1 caso** fallecido con las siguientes características:

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

36. DELECIÓN PARCIAL BRAZO CORTO CROMOSOMA 16

CÓDIGO CIE-10: Q93.59.

CÓDIGOS CIE 10 COMPLEMENTARIOS: Q93.5

CÓDIGO ORPHA: 261956; 261211; 500055

ENVÍO REER: NO

Son trastornos en los que se produce perdida de material del brazo corto de uno de los dos cromosomas 16. El síndrome de microdeleción 16p11.2p12.2 es un síndrome recientemente descrito caracterizado por un retraso psicomotor y dismorfia facial. Hay muy pocos casos descritos. El síndrome de microdeleción 16p13.2 es una delección parcial del brazo corto del cromosoma 16 caracterizada por retraso psicomotor, discapacidad intelectual, retraso en el habla, trastorno del espectro autista, epilepsia, hipogonadismo e hipotonía. El perfil de comportamiento incluye una conducta impulsiva y compulsiva, terquedad, comportamiento manipulador, rabietas y conducta agresiva. (*Fuente: Orphanet*).

36.1 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; 6; 7 (2); 9; 11; 12	Hombres (3); Mujeres (4)

Prevalencia en Castilla y León: 0,03 casos por 10.000 habitantes. La prevalencia propuesta por Orphanet es menor a un caso por millón, por lo que la prevalencia registrada se encuentra dentro de la prevalencia propuesta.

36.2 DESCRIPCIÓN DE LOS FALLECIDOS

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

37. ENFERMEDAD DE KAWASAKI

CÓDIGO CIE-10: M30.3

CÓDIGO ORPHA: 2331

ENVÍO REER: NO

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

37.1 CASOS Y TASA POR 10.000 HABITANTES.

Tabla 130. N.º de casos y tasa de prevalencia por sexos. Enfermedad de Kawasaki. Año 2022. Castilla y León.

Sexo	Casos	Tasa por 10 ⁴ habitantes
<i>Hombre</i>	109	0,93
<i>Mujer</i>	72	0,59
<i>Total</i>	181	0,76

Prevalencia en Castilla y León: 0,76 casos por 10.000 habitantes. Según Orphanet la prevalencia de esta entidad es desconocida.

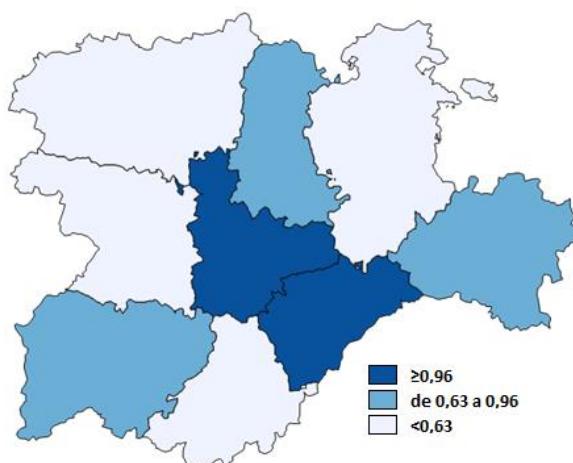
37.2 CASOS TOTALES POR SEXO Y PROVINCIA.

Tabla 131. N.º de casos y tasa de prevalencia por sexos y provincia. Enfermedad de Kawasaki. Año 2022. Castilla y León.

Provincia	Hombres	Mujeres	Total	Tasa por 10 ⁴ habitantes
<i>ÁVILA</i>	3	6	9	0,56
<i>BURGOS</i>	11	5	16	0,45
<i>LEÓN</i>	12	6	18	0,40
<i>PALENCIA</i>	4	8	12	0,76
<i>SALAMANCA</i>	14	15	29	0,89
<i>SEGOVIA</i>	13	7	20	1,29
<i>SORIA</i>	5	2	7	0,78
<i>VALLADOLID</i>	43	22	65	1,25
<i>ZAMORA</i>	4	1	5	0,30
<i>CASTILLA Y LEÓN</i>	109	72	181	0,76

37.3 MAPA DE TASAS POR PROVINCIA.

Mapa 27. Tasa de prevalencia por provincias. Enfermedad de Kawasaki. Año 2022. Castilla y León.



37.4 CASOS TOTALES POR GRUPO DE EDAD.

Tabla 132. N.º de casos y tasa de prevalencia por sexos y grupo de edad. Enfermedad de Kawasaki. Año 2022. Castilla y León.

Grupo de edad	Hombres	Mujeres	Total	Tasa por 10 ⁴ habitantes
0-14	71	45	116	4,31
15-29	36	27	63	1,97
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	109	72	181	0,76

37.5 FALLECIDOS

No hay casos fallecidos registrados en el periodo de estudio.

37.6 OTRAS CARACTERÍSTICAS DE INTERÉS

Se encuentra que en un 55,8% de los casos fueron captados por el CMBD más HCAP-Medora. Con relación a la base diagnóstica, de los casos en los que se encuentra registrado (69,1%), un 60,8% de los casos fue diagnosticados entre otras mediante clínica y prueba de imagen.

38. ENFERMEDAD DE KRABBE

CÓDIGO CIE-10: E75.23

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

CÓDIGO ORPHA: 487

ENVÍO REER: NO

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

38.1 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; 68	Hombres (2)

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

38.2 DESCRIPCIÓN DE LOS FALLECIDOS

No hay casos registrados fallecidos en el periodo de estudio.

39. HEMOFILIA B

CÓDIGO CIE-10: D67

CÓDIGOS CIE COMPLEMENTARIOS REVISADOS: D66

CÓDIGO ORPHA: 98879; 169799

ENVÍO REER: NO

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

39.1 CASOS Y TASA POR 10.000 HABITANTES

Tabla 133. N.º de casos y tasa de prevalencia por sexos. Hemofilia B. Año 2022. Castilla y León.

Sexo	Casos	Tasa por 10 ⁴ habitantes
<i>Hombre</i>	36	0,31
<i>Mujer</i>	0	0,00
<i>Total</i>	36	0,15

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

39.2 CASOS TOTALES POR SEXO Y PROVINCIA.

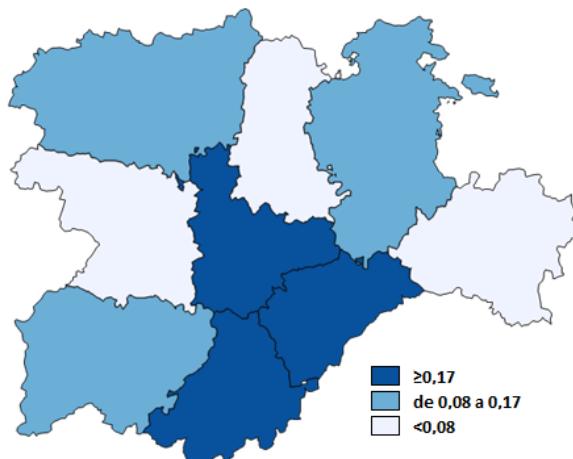
Tabla 134. N.º de casos y tasa de prevalencia por sexos y provincia. Hemofilia B. Año 2022. Castilla y León.

Provincia	Hombres	Mujeres	Total	Tasa por 10 ⁴ habitantes
<i>ÁVILA</i>	4	0	4	0,25
<i>BURGOS</i>	5	0	5	0,14
<i>LEÓN</i>	6	0	6	0,13
<i>PALENCIA</i>	1	0	1	0,06
<i>SALAMANCA</i>	3	0	3	0,09
<i>SEGOVIA</i>	3	0	3	0,19
<i>SORIA</i>	0	0	0	0,00
<i>VALLADOLID</i>	13	0	13	0,25
<i>ZAMORA</i>	1	0	1	0,06

CASTILLA Y LEÓN	36	0	36	0,15
-----------------	----	---	----	------

39.3 MAPA DE TASAS POR PROVINCIA.

Mapa 28. Tasa de prevalencia por provincias. Hemofilia B. Año 2022. Castilla y León.



39.4 CASOS TOTALES POR GRUPO DE EDAD.

Tabla 135. N.º de casos y tasa de prevalencia por sexos y grupo de edad. Hemofilia B. Año 2022. Castilla y León.

Grupo de edad	Hombres	Mujeres	Total	Tasa por 10 ⁴ habitantes
0-14	10	0	10	0,37
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	1	0	1	0,03
TOTAL	36	0	36	0,15

39.5 FALLECIDOS

Tabla 136. N.º de casos fallecidos por sexo y grupo de edad de fallecimiento. Hemofilia B. Año 2010-2022. 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 137. N.º de casos fallecidos por provincia de residencia. Hemofilia B. Año 2010-2022. 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

39.6 OTRAS CARACTERÍSTICAS DE INTERÉS

Se encuentra que, en un 72,2% de los casos tenían marcado como fuente de captación CMBD.

40. HEMOGLOBINURIA PAROXÍSTICA NOCTURNA

CÓDIGO CIE-10: D59.5

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

CÓDIGO ORPHA: 447

ENVÍO REER: NO

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

40.1 CASOS Y TASA POR 10.000 HABITANTES.

Tabla 138. N.º de casos y tasa de prevalencia por sexos. Hemoglobinuria Paroxística Nocturna. Año 2022. Castilla y León.

Sexo	Casos	Tasa por 10 ⁴ habitantes
<i>Hombre</i>	5	0,04
<i>Mujer</i>	13	0,11
<i>Total</i>	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.

40.2 CASOS TOTALES POR SEXO Y PROVINCIA.

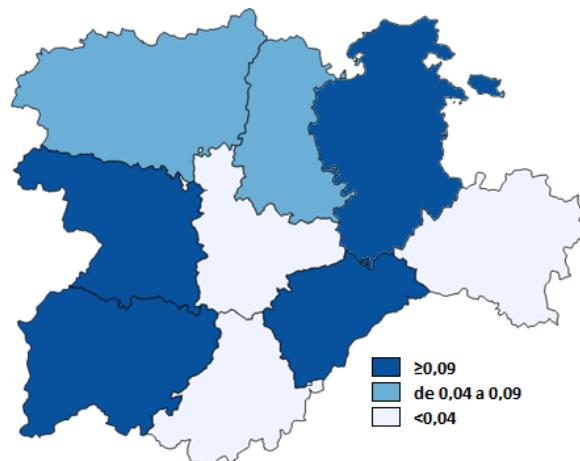
Tabla 139. N.º de casos y tasa de prevalencia por sexos y provincia. Hemoglobinuria Paroxística Nocturna. Año 2022. Castilla y León.

Provincia	Hombres	Mujeres	Total	Tasa por 10 ⁴ habitantes
ÁVILA	0	0	0	0,00
BURGOS	2	2	4	0,11
LEÓN	0	3	3	0,07
PALENCIA	0	1	1	0,06
SALAMANCA	2	2	4	0,12
SEGOVIA	1	1	2	0,13
SORIA	0	0	0	0,00
VALLADOLID	0	2	2	0,04
ZAMORA	0	2	2	0,12

CASTILLA Y LEÓN	5	13	18	0,08
-----------------	---	----	----	------

40.3 MAPA DE TASAS POR PROVINCIA.

Mapa 29. Tasa de prevalencia por provincias. Hemoglobinuria Paroxística Nocturna. Año 2022. Castilla y León.



40.4 CASOS TOTALES POR GRUPO DE EDAD.

Tabla 140. N.º de casos y tasa de prevalencia por sexos y grupo de edad. Hemoglobinuria Paroxística Nocturna. Año 2022. Castilla y León.

Grupo de edad	Hombres	Mujeres	Total	Tasa por 10 ⁴ habitantes
0-14	0	1	1	0,04
	0	0	0	0,00
	0	3	3	0,07
	2	3	5	0,09
	1	2	3	0,06
	2	4	6	0,18
	5	13	18	0,08

40.5 FALLECIDOS

Tabla 141. N.º de casos fallecidos por sexo y grupo de edad de fallecimiento. Hemoglobinuria Paroxística Nocturna. Año 2010-2022. Castilla y León.

Grupo de edad	Hombres	Mujeres	Total
0 a 14	0	0	0
	0	0	0
	0	0	0

45 a 59	0	0	0
60 a 74	1	1	2
≥ 75	1	2	3
TOTAL	2	3	5

Tabla 142. N.º de casos fallecidos por provincia de residencia. Hemoglobinuria Paroxística Nocturna. Año 2010-2022. Castilla y León.

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

40.6 OTRAS CARACTERÍSTICAS DE INTERÉS

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

41. HEMOGLOBINURIA PAROXÍSTICA POR FRÍO

CÓDIGO CIE 10: D59.6

CÓDIGO ORPHA: 90035

ENVÍO REER: NO

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

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

41.1 DESCRIPCIÓN DE LOS CASOS

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

41.2 DESCRIPCIÓN DE LOS FALLECIDOS

No hay registrado ningún caso fallecido para esta entidad

42. MIASTENIA GRAVIS

CÓDIGO CIE-10: G70.0; G70.00; G70.01

CÓDIGO ORPHA: 589

ENVÍO REER: NO

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

42.1 CASOS Y TASA POR 10.000 HABITANTES.

Tabla 143. N.º de casos y tasa de prevalencia por sexos. Miastenia gravis. Año 2022. Castilla y León.

Sexo	Casos	Tasa por 10 ⁴ habitantes
<i>Hombre</i>	337	2,87
<i>Mujer</i>	394	3,26
<i>Total</i>	731	3,07

Prevalencia en Castilla y León: 3,07 casos por 10.000 habitantes. La prevalencia registrada se encuentra dentro del rango propuesto por Orphanet.

42.2 CASOS TOTALES POR SEXO Y PROVINCIA.

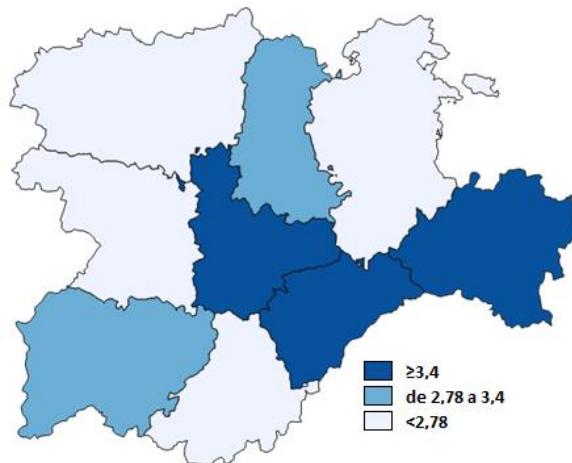
Tabla 144. N.º de casos y tasa de prevalencia por sexos y provincia. Miastenia gravis. Año 2022. Castilla y León.

Provincia	Hombres	Mujeres	Total	Tasa por 10 ⁴ habitantes
<i>ÁVILA</i>	17	18	35	2,19
<i>BURGOS</i>	53	43	96	2,69
<i>LEÓN</i>	42	55	97	2,16
<i>PALENCIA</i>	26	22	48	3,04
<i>SALAMANCA</i>	54	55	109	3,33
<i>SEGOVIA</i>	32	30	62	3,99
<i>SORIA</i>	9	27	36	4,02

VALLADOLID	84	119	203	3,89
ZAMORA	20	25	45	2,70
CASTILLA Y LEÓN	337	394	731	3,07

42.3 MAPA DE TASAS POR PROVINCIA.

Mapa 30. Tasa de prevalencia por provincias. Miastenia gravis. Año 2022. Castilla y León.



42.4 CASOS TOTALES POR GRUPO DE EDAD.

Tabla 145. N.º de casos y tasa de prevalencia por sexos y grupo de edad. Miastenia gravis. Año 2022. Castilla y León.

<i>Grupo de edad</i>	<i>Hombres</i>	<i>Mujeres</i>	<i>Total</i>	<i>Tasa por 10⁴ habitantes</i>
0 a 14	4	0	4	0,15
15 a 29	2	12	14	0,44
30 a 44	22	63	85	2,06
45 a 59	66	96	162	2,86
60 a 74	114	75	189	3,93
≥ 75	129	148	277	8,25
TOTAL	337	394	731	3,07

42.5 FALLECIDOS

Tabla 146. N.º de casos fallecidos por sexo y grupo de edad de fallecimiento. Miastenia gravis. Año 2010-2022. 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	4	6	10
60 a 74	29	22	51
≥ 75	117	97	214
TOTAL	150	126	276

Tabla 147. N.º de casos fallecidos por provincia de residencia. Miastenia gravis. Año 2010-2022. Castilla y León.

<i>Provincia</i>	<i>Hombres</i>	<i>Mujeres</i>	<i>Total</i>
AVILA	8	11	19
BURGOS	23	21	44
LEON	24	23	47
PALENCIA	10	4	14
SALAMANCA	29	17	46
SEGOVIA	9	10	19
SORIA	4	4	8
VALLADOLID	32	28	60
ZAMORA	11	8	19
CASTILLA Y LEÓN	150	126	276

42.6 OTRAS CARACTERÍSTICAS DE INTERÉS

Se encuentra que en un 42,3% fueron captados por HCAP-Medora más CMBD.

43. MONOSOMÍA 3P

CÓDIGO CIE-10: Q93.59

CÓDIGO ORPHA: 1620

ENVÍO REER: NO

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

43.1 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	Mujeres (1)

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

43.2 DESCRIPCIÓN DE LOS FALLECIDOS

No hay ningún caso fallecido registrado para esta entidad

44. SÍNDROME 47, XXX

CÓDIGO CIE-10: Q97.0

CÓDIGO ORPHA: 3375

ENVÍO REER: NO

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

44.1 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	1; 7; 10; 11; 30; 47	Mujeres (6)

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

44.2 DESCRIPCIÓN DE LOS FALLECIDOS

No hay ningún caso registrado fallecido para esta entidad.

45. SÍNDROME 47, XYY

CÓDIGO CIE 10: Q98.5

CÓDIGO ORPHA: 8

ENVÍO REER: NO

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

45.1 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	6; 12; 17; 18; 37; 48	Hombres (6)

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

45.2 DESCRIPCIÓN DE LOS FALLECIDOS

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

46. SÍNDROME DE ALPORT

CÓDIGOS CIE 10: Q87.81

CÓDIGO ORPHA: 63, 88917;88918

ENVÍO REER: NO

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

46.1 CASOS Y TASA POR 10.000 HABITANTES

Tabla 148. N.º de casos y tasa de prevalencia por sexos. Síndrome de Alport. Año 2022. Castilla y León.

Sexo	Casos	Tasa por 104 habitantes
Hombre	12	0,10
Mujer	10	0,08
Total	22	0,09

Prevalencia en Castilla y León: 0,09 casos por 10.000 habitantes. Según Orphanet la prevalencia de esta entidad es desconocida.

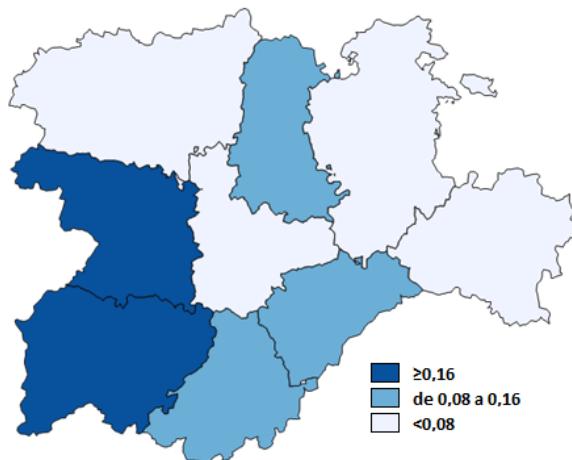
46.2 CASOS TOTALES POR SEXO Y PROVINCIA.

Tabla 149. N.º de casos y tasa de prevalencia por sexos y provincia. Síndrome de Alport. Año 2022. Castilla y León.

Provincia	Hombres	Mujeres	Total	Tasa por 104 habitantes
ÁVILA	1	1	2	0,13
BURGOS	1	1	2	0,06
LEÓN	1	1	2	0,04
PALENCIA	0	2	2	0,13
SALAMANCA	2	4	6	0,18
SEGOVIA	2	0	2	0,13
SORIA	0	0	0	0,00
VALLADOLID	2	0	2	0,04
ZAMORA	3	1	4	0,24
CASTILLA Y LEÓN	12	10	22	0,09

46.3 MAPA DE TASAS POR PROVINCIA

Mapa 31. Tasa de prevalencia por provincias. Síndrome de Alport. Año 2022. Castilla y León.



46.4 CASOS TOTALES POR GRUPO DE EDAD

Tabla 150. N.º de casos y tasa de prevalencia por sexos y grupo de edad. Síndrome de Alport. Año 2022. Castilla y León.

Grupo de edad	Hombres	Mujeres	Total	Tasa por 10 ⁴ habitantes
0 a 14	1	1	2	0,07
15 a 29	2	0	2	0,06
30 a 44	1	2	3	0,07
45 a 59	5	4	9	0,16
60 a 74	3	2	5	0,10
≥ 75	0	1	1	0,03
TOTAL	12	10	22	0,09

46.5 FALLECIDOS

Hay caso 1 caso fallecido registrado en el periodo de estudio.

46.6 OTRAS CARACTERÍSTICAS DE INTERÉS

De los 15 casos registrados hay 5 casos clasificados como Síndrome de Alport asociado al cromosoma X y 1 caso como Síndrome de Alport tipo dominante. Un 77,3% de los casos fueron captados principalmente por CMBD.

47. SÍNDROME DE EDWARDS

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

CÓDIGO ORPHA: 3380

ENVÍO REER: NO

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

47.1 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	7, 17, 18	Hombres (2); Mujeres (1)

Prevalencia en Castilla y León: 0,013 casos por 10.000 habitantes. La prevalencia registrada se encuentra dentro del rango de prevalencia propuesto por Orphanet

47.2 DESCRIPCIÓN DE LOS FALLECIDOS

Para el periodo entre 2010 y 2022 se han registrado **3 casos** fallecidos:

N.º de casos	Edades (años)	Sexo
3	0; 33	Hombres (2); Mujeres (1)

48. SÍNDROME DE PATAU

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

CÓDIGO ORPHA: 3378

ENVÍO REER: NO

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

48.1 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	14, 23; 43	Mujeres (3)

Prevalencia en Castilla y León: 0,013 casos por 10.000 habitantes. La prevalencia registrada se encuentra dentro del rango de prevalencia propuesto por Orphanet.

48.2 DESCRIPCIÓN DE LOS FALLECIDOS

En el periodo entre 2010 y 2022 hay registrado **1 caso** fallecido:

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

49. SÍNDROME DE ROBINOW

CÓDIGO CIE-10: Q87.1

CÓDIGO ORPHA: 97360;3107

ENVÍO REER: NO

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

49.1 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; 10; 32	Hombres (2); Mujeres (1)

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

49.2 DESCRIPCIÓN DE LOS FALLECIDOS

No hay ningún caso registrado fallecido para esta entidad.

50. SÍNDROME DE TURNER

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

CÓDIGO ORPHA: 881

ENVÍO REER: NO

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

50.1 CASOS Y TASA POR 10.000 HABITANTES

Tabla 151. N.º de casos y tasa de prevalencia por sexos. Síndrome de Turner. Año 2022.

Castilla y León.

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

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

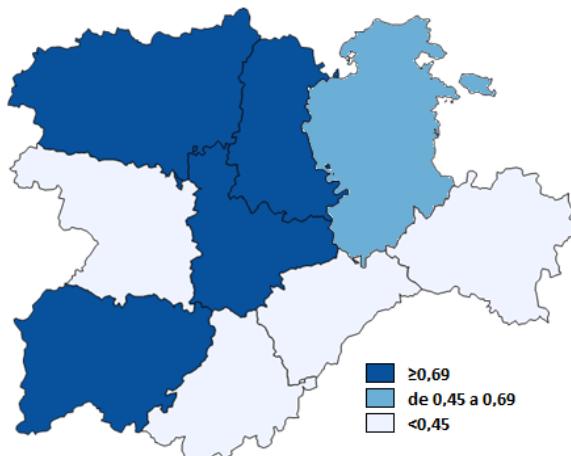
50.2 CASOS TOTALES POR SEXO Y PROVINCIA.

Tabla 152. N.º de casos y tasa de prevalencia por sexos y provincia. Síndrome de Turner. Año 2022. Castilla y León.

Provincia	Hombres	Mujeres	Total	Tasa por 10^4 habitantes
ÁVILA	0	7	7	0,44
BURGOS	0	16	16	0,45
LEÓN	0	36	36	0,80
PALENCIA	0	12	12	0,76
SALAMANCA	0	30	30	0,92
SEGOVIA	0	4	4	0,26
SORIA	0	2	2	0,22
VALLADOLID	0	39	39	0,75
ZAMORA	0	6	6	0,36
CASTILLA Y LEÓN	0	152	152	0,64

50.3 MAPA DE TASAS POR PROVINCIAS.

Mapa 32. Tasa de prevalencia por provincias. Síndrome de Turner. Año 2022. Castilla y León.



50.4 CASOS TOTALES POR GRUPO DE EDAD.

Tabla 153. N.º de casos y tasa de prevalencia por sexos y grupo de edad. Síndrome de Turner. Año 2022. Castilla y León.

<i>Grupo de edad</i>	<i>Hombres</i>	<i>Mujeres</i>	<i>Total</i>	<i>Tasa por 10⁴ habitantes</i>
0 a 14	0	20	20	0,74
15 a 29	0	44	44	1,38
30 a 44	0	38	38	0,92
45 a 59	0	38	38	0,67
60 a 74	0	10	10	0,21
≥ 75	0	2	2	0,06
TOTAL	0	152	152	0,64

50.5 FALLECIDOS

N.º de casos fallecidos del Síndrome de Turner. Año 2010-2022. Castilla y León.

Tabla 155. Por provincia de residencia

Tabla 154. Por sexo y grupo de edad

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

<i>Grupo de edad</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

50.6 OTRAS CARACTERÍSTICAS DE INTERÉS

Se encuentra que en un 73,7% de los casos tenían marcado como fuente de captación la HCAP-Medora. De los casos con base diagnostica cumplimentada (57,2%) un 65,5% fueron diagnosticados entre otras por clínica más prueba genética.

51. SÍNDROME DE WOLF-HIRSCHHORN

CÓDIGO CIE-10: Q93.3

CÓDIGO ORPHA: 280

ENVÍO REER: NO

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

51.1 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	18	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.

51.2 DESCRIPCIÓN DE LOS FALLECIDOS

No hay registrado ningún fallecido para esta entidad.

52. SÍNDROME DE “CRI DU CHAT”

CÓDIGO CIE-10: Q93.4

CÓDIGO ORPHA: 281

ENVÍO REER: NO

Es un trastorno del desarrollo durante la embriogénesis poco frecuente causado por una 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. Por lo general, los neonatos exhiben bajo peso al nacer y microcefalia, así como crisis cianóticas de asfixia y mala succión. El trastorno muestra una elevada variabilidad fenotípica que evoluciona con el tiempo. La dismorfia craneofacial incluye microcefalia, cara redondeada, puente nasal ancho, hipertelorismo, pliegues epicánticos, estrabismo, fisuras palpebrales inclinadas hacia abajo, orejas de baja implantación, comisuras inclinadas hacia abajo, paladar ojival, microrretrognatia y maloclusión. (Fuente: Orphanet)

52.1 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	5; 16; 47	Mujeres (3)

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

52.2 DESCRIPCIÓN DE LOS FALLECIDOS

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

53. SÍNDROME MICRODELECIÓN 15Q 11.2

CÓDIGO CIE-10: Q93.59

CÓDIGOS CIE 10 COMPLEMENTARIOS: Q93.5

CÓDIGO ORPHA: 261183

ENVÍO REER: NO

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

53.1 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	5; 7; 9; 13; 17	Hombres (4); Mujeres (1)

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

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: Q93.59

CÓDIGOS CIE 10 COMPLEMENTARIOS: Q93.5

CÓDIGO ORPHA: 238769

ENVÍO REER: NO

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

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	3	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 10.000 habitantes y hay muy pocos casos descritos.

54.2 DESCRIPCIÓN DE LOS CASOS

No hay casos registrados fallecidos para esta entidad.

ANÁLISIS GLOBAL DEL INFORME

El presente Informe presenta dos grupos de enfermedades bien diferenciados. En primer lugar, contamos con las enfermedades de declaración al ReeR. Son 33 entidades, con cuatro nuevas incluidas este año (Acidemia glutárica tipo 1, Distrofia muscular de Duchenne y Becker, Homocistinuria clásica y Enfermedad de la orina con olor a jarabe de arce, aunque esta última entidad ya ha sido objeto de vigilancia en años anteriores por el RERCyL), para el resto de estas entidades se cuenta ya con un histórico de prevalencias y una cierta experiencia respecto a códigos complementarios para validar en particular y estrategia de validación en general. En segundo lugar, 21 enfermedades objeto de vigilancia en Castilla y León. Sin embargo, aún queda una enorme labor por realizar dado que existen entre 6.000 y 8.000 entidades clasificadas como raras. A pesar de ello, el RERCyL, en cumplimiento de sus objetivos, mantiene su esfuerzo por mejorar y ampliar el conocimiento de este grupo de patologías.

Así, de las 54 entidades analizadas, 16 presentan menos de 5 casos, de éstas, 3 asocian un único caso y 1 no asocia ningún caso. Esto hace patente el enorme esfuerzo para obtener datos de calidad en EERR, puesto que, aunque solo presenten un caso, cada una de las enfermedades lleva asociado un trabajo de investigación de cada una, análisis de una estrategia de validación particular y la validación de casos final.

Se ha de tener en cuenta que, al ser un registro poblacional, únicamente se pueden presentar datos de enfermedades sobre las que tenemos constancia de que el registro tiene una visión próxima a la realidad epidemiológica de nuestra comunidad. Así, a pesar de contar con 13.794 casos validados en el RERCyL, el Informe solo recoge 5.121 (un 37,1%). Además de los criterios de inclusión y de exclusión para la realización de este informe, estos son casos, relacionados con enfermedades que se analizaron en profundidad respecto a todas las fuentes de captación del registro, así como del análisis tanto de sus códigos específicos como códigos complementarios por los que pudieran estar codificadas estas enfermedades. Por tanto, aunque el registro cuente con casos validados correspondientes a otras enfermedades raras, pueden existir casos todavía sin revisar que impiden tener la visión necesaria para ser incluidas en el informe epidemiológico.

Si analizamos los datos globales del Informe, obtenemos la siguiente tabla (N.º 156) 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 156. N.º de casos y tasa de prevalencia por 10.000 habitantes de las EERR. Datos a 31 de diciembre de 2022 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	Acidemia glutárica tipo 1	5	0,02	Desconocida
2	Artrogrirosis múltiple congénita	21	0,09	Desconocida
3	Artrogrirosis múltiple congénita distal	6	0,03	Desconocida
4	Ataxia de Friedrich	44	0,18	0,1-0,9
5	Atrofia Muscular Espinal Proximal	38	0,16	0,1-0,9
6	Cirrosis o colangitis biliar primaria	831	3,49	1-5
7	Complejo Esclerosis tuberosa	116	0,49	0,1-0,9
8	Displasia Renal	72	0,30	Desconocida
9	Distrofia Miotónica de Steinert	252	1,06	1-5
10	Distrofia muscular de Duchenne y Becker	33	0,14	0,1-0,9
11	Enfermedad de Fabry	23	0,10	1-5
12	Enfermedad de Gaucher	14	0,06	0,1-0,9
13	Enfermedad de Huntington	147	0,62	0,1-0,9
14	Enfermedad de Niemann-Pick	5	0,02	0,1-0,9
15	Enfermedad de Rendu-Osler	118	0,50	1-5
16	Enfermedad de Wilson	37	0,16	0,1-0,9
17	Enfermedad de la orina con olor a jarabe de arce	3	0,01	0,01-0,09
18	Esclerosis Lateral Amiotrófica	170	0,71	0,1-0,9
19	Fenilcetonuria	83	0,35	0,1-0,9
20	Fibrosis quística	220	0,92	1-5
21	Hemofilia A	246	1,03	0,1-0,9
22	Hipotiroidismo congénito	277	1,16	1-5
23	Homocistinuria clásica	2	0,01	0,1-0,9
24	Osteogénesis Imperfecta	87	0,36	1-5
25	Retinosis Pigmentaria y Síndrome de Usher	663	2,78	1-5
26	Síndrome de Angelman	9	0,04	0,1-0,9
27	Síndrome de Beckwith-Wiedemann	5	0,02	1-5
28	Síndrome de Goodpasture	18	0,08	0,01-0,09
29	Síndrome de Marfan	124	0,52	1-5
30	Síndrome de Prader-Willi	26	0,11	0,1-0,9
31	Síndrome de Williams	16	0,07	≈1,33
32	Síndrome X frágil	70	0,29	1-5
33	Tetralogía de Fallot	147	0,62	Desconocida
34	Ataxia Telangiectasia	4	0,02	0,01-0,09
35	Coloboma del Iris	8	0,03	Desconocida
36	Delección parcial del brazo corto del cromosoma 16	7	0,03	<0,01
37	Enfermedad de Kawasaki	181	0,76	Desconocida
38	Enfermedad de Krabbe	2	0,008	0,1-0,9
39	Hemofilia B	36	0,15	0,1-0,9
40	Hemoglobinuria paroxística nocturna	18	0,08	0,1-0,9
41	Hemoglobinuria paroxística por frío	0	0,00	0,01-0,09
42	Miastenia gravis	731	3,07	1-5
43	Monosomía 3p	1	0,004	<0,01
44	Síndrome 47, XXX	6	0,03	1-5
45	Síndrome 47, XYY	6	0,03	1-5
46	Síndrome de Alport	22	0,09	Desconocida
47	Síndrome de Edwards	3	0,01	0,01-0,09
48	Síndrome de Patau	3	0,01	0,01-0,09
49	Síndrome de Robinow	3	0,01	Desconocida
50	Síndrome de Turner	152	0,64	1-5
51	Síndrome de Wolf-Hirschhorn	1	0,004	0,1-0,9
52	Síndrome de "Cri du Chat"	3	0,01	Desconocida
53	Síndrome microdeleción 15Q 11.2	5	0,02	Desconocida
54	Síndrome microdeleción 1Q 44	1	0,004	<0,01

Tabla 157. 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 2022.

Enfermedad rara	Número			Tasa por 10.000		
	Total	Hombres	Mujeres	Total	Hombres	Mujeres
1 Acidemia glutárica tipo 1	5	5	0	0,02	0,04	0,00
2 Artrrogiposis múltiple congénita	21	12	9	0,09	0,10	0,07
3 Artrrogiposis múltiple congénita distal	6	3	3	0,03	0,03	0,02
4 Ataxia de Friedrich	44	23	21	0,18	0,20	0,17
5 Atrofia Muscular Espinal Proximal	38	19	19	0,16	0,16	0,16
6 Cirrosis o colangitis biliar primaria	831	100	731	3,49	0,85	6,04
7 Complejo Esclerosis tuberosa	116	65	51	0,49	0,55	0,42
8 Displasia Renal	72	41	31	0,30	0,35	0,26
9 Distrofia Miotónica de Steinert	252	110	142	1,06	0,94	1,17
10 Distrofia muscular de Duchenne y Becker	33	33	0	0,14	0,28	0,00
11 Enfermedad de Fabry	23	9	14	0,10	0,08	0,12
12 Enfermedad de Gaucher	14	5	9	0,06	0,04	0,07
13 Enfermedad de Huntington	147	64	83	0,62	0,55	0,69
14 Enfermedad de Niemann-Pick	5	4	1	0,02	0,03	0,01
15 Enfermedad de Rendu-Osler	118	53	65	0,50	0,45	0,54
16 Enfermedad de Wilson	37	22	15	0,16	0,19	0,12
38 Enfermedad de la orina con olor a jarabe de arce	3	1	2	0,01	0,01	0,02
17 Esclerosis Lateral Amiotrófica	170	105	65	0,71	0,89	0,54
18 Fenilcetonuria	83	35	48	0,35	0,30	0,40
19 Fibrosis quística	220	118	102	0,92	1,01	0,84
20 Hemofilia A	246	230	16	1,03	1,96	0,13
21 Hipotiroidismo congénito	277	114	163	1,16	0,97	1,35
22 Homocistinuria clásica	2	2	0	0,01	0,02	0,00
23 Osteogénesis Imperfecta	87	40	47	0,36	0,34	0,39
24 Retinosis Pigmentaria y Síndrome de Usher	663	299	364	2,78	2,55	3,01
25 Síndrome de Angelman	9	4	5	0,04	0,03	0,04
26 Síndrome de Beckwith-Wiedemann	5	4	1	0,02	0,03	0,008
27 Síndrome de Goodpasture	18	11	7	0,08	0,09	0,06
28 Síndrome de Marfan	124	64	60	0,52	0,55	0,50
29 Síndrome de Prader-Willi	26	11	15	0,11	0,09	0,12
30 Síndrome de Williams	16	8	8	0,07	0,07	0,07
31 Síndrome X frágil	70	50	20	0,29	0,43	0,17
32 Tetralogía de Fallot	147	85	62	0,62	0,72	0,51
33 Ataxia Telangiectasia	4	1	3	0,02	0,01	0,02
34 Coloboma del Iris	8	3	5	0,03	0,03	0,04
35 Deleción parcial del brazo corto del cromosoma 16	7	3	4	0,029	0,03	0,03
36 Enfermedad de Kawasaki	181	109	72	0,76	0,93	0,59
37 Enfermedad de Krabbe	2	2	0	0,008	0,02	0,00
39 Hemofilia B	36	36	0	0,15	0,31	0,00
40 Hemoglobinuria paroxística nocturna	18	5	13	0,08	0,04	0,11
41 Hemoglobinuria paroxística por frío	0	0	0	0,00	0,00	0,00
42 Miastenia gravis	731	337	394	3,07	2,87	3,26
43 Monosomía 3p	1	0	1	0,004	0,00	0,008
44 Síndrome 47, XXX	6	0	6	0,03	0,00	0,05
45 Síndrome 47, XYY	6	6	0	0,03	0,05	0,00
46 Síndrome de Alport	22	12	10	0,092	0,10	0,08
47 Síndrome de Edwards	3	2	1	0,013	0,02	0,008
48 Síndrome de Patau	3	0	3	0,013	0,00	0,02
49 Síndrome de Robinow	3	2	1	0,013	0,02	0,008
50 Síndrome de Turner	152	0	152	0,64	0,00	1,26
51 Síndrome de Wolf-Hirschhorn	1	0	1	0,004	0,00	0,008
52 Síndrome de "Cri du Chat"	3	0	3	0,013	0,00	0,02
53 Síndrome microdeleción 15Q 11.2	5	4	1	0,021	0,03	0,008
54 Síndrome microdeleción 1Q 44	1	1	0	0,004	0,009	0,000

Tabla 158. Tasa de prevalencia por 10.000 habitantes de las EERR validadas en el RERCyL según provincia de residencia. Datos a 31 de diciembre de 2022.

	Enfermedad rara	Av	Bu	Le	Pa	Sa	Sg	So	Va	Za	CyL
1	Acidemia glutárica tipo 1	○ 0,00	○ 0,00	○ 0,00	○ 0,00	○ 0,00	○ 0,00	○ 0,00	○ 0,00	○ 0,00	○ 0,02
2	Artrogriposis múltiple congénita	○ 0,13	○ 0,11	○ 0,02	○ 0,06	○ 0,21	○ 0,00	○ 0,34	○ 0,04	○ 0,06	○ 0,09
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	○ 0,25	○ 0,11	○ 0,33	○ 0,13	○ 0,15	○ 0,13	○ 0,11	○ 0,15	○ 0,18	○ 0,18
5	Atrofia Muscular Espinal Proximal	○ 0,06	○ 0,17	○ 0,13	○ 0,13	○ 0,15	○ 0,26	○ 0,22	○ 0,19	○ 0,12	○ 0,16
6	Cirrosis o colangitis biliar primaria	● 3,94	● 3,69	● 3,59	● 3,36	● 3,33	● 2,45	● 3,13	● 4,10	● 1,98	3,49
7	Complejo Esclerosis tuberosa	○ 0,56	○ 0,39	○ 0,60	○ 0,51	○ 0,58	○ 0,32	○ 0,34	○ 0,40	○ 0,60	○ 0,49
8	Displasia Renal	○ 0,56	○ 0,45	○ 0,13	○ 0,06	○ 0,37	○ 0,26	○ 0,34	○ 0,33	○ 0,24	○ 0,30
9	Distrofia Miotónica de Steinert	● 0,94	● 0,81	● 0,80	● 2,28	● 0,70	● 1,09	● 0,45	● 1,48	● 0,90	1,06
10	Distrofia muscular de Duchenne y Becker	○ 0,13	○ 0,22	○ 0,04	○ 0,06	○ 0,28	○ 0,13	○ 0,00	○ 0,13	○ 0,12	○ 0,14
11	Enfermedad de Fabry	○ 0,00	○ 0,20	○ 0,13	○ 0,00	○ 0,09	○ 0,06	○ 0,00	○ 0,12	○ 0,00	○ 0,10
12	Enfermedad de Gaucher	○ 0,13	○ 0,06	○ 0,07	○ 0,00	○ 0,12	○ 0,00	○ 0,00	○ 0,04	○ 0,06	○ 0,06
13	Enfermedad de Huntington	○ 0,31	● 1,01	○ 0,60	● 0,76	○ 0,86	○ 0,32	○ 0,34	○ 0,40	○ 0,60	○ 0,62
14	Enfermedad de Niemann-Pick	○ 0,00	○ 0,00	○ 0,00	○ 0,00	○ 0,00	○ 0,00	○ 0,00	○ 0,00	○ 0,00	○ 0,02
15	Enfermedad de Rendu-Osler	○ 0,25	○ 0,59	○ 0,33	● 0,76	○ 0,67	○ 0,77	○ 0,00	○ 0,42	○ 0,60	○ 0,50
16	Enfermedad de Wilson	○ 0,06	○ 0,28	○ 0,11	○ 0,00	○ 0,09	○ 0,13	○ 0,11	○ 0,27	○ 0,06	○ 0,16
17	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
18	Esclerosis Lateral Amiotrófica	○ 1,19	○ 0,48	○ 0,63	○ 0,79	○ 0,58	○ 0,56	○ 0,79	● 0,72	○ 0,71	
19	Fenilcetonuria	○ 0,50	○ 0,39	○ 0,29	○ 0,19	○ 0,40	○ 0,32	○ 0,11	○ 0,44	○ 0,18	○ 0,35
20	Fibrosis quística	● 0,94	● 0,92	● 0,85	○ 0,63	● 0,67	● 0,97	○ 0,56	● 1,36	○ 0,66	○ 0,92
21	Hemofilia A	● 0,94	○ 0,42	● 1,16	● 1,65	● 1,28	○ 0,58	● 1,12	● 1,34	○ 0,42	○ 1,03
22	Hipotiroidismo congénito	● 1,25	● 1,23	● 0,80	● 1,27	● 1,31	● 1,29	● 0,67	● 1,59	○ 0,30	○ 1,16
23	Homocistinuria clásica	○ 0,00	○ 0,00	○ 0,00	○ 0,00	○ 0,00	○ 0,00	○ 0,00	○ 0,00	○ 0,00	○ 0,01
24	Osteogénesis Imperfecta	○ 0,50	○ 0,25	○ 0,22	○ 0,06	○ 0,43	○ 0,26	○ 0,00	○ 0,73	○ 0,18	○ 0,36
25	Retinosis Pigmentaria y Síndrome de Usher	● 3,38	● 2,38	● 3,41	● 1,71	● 2,23	● 1,87	● 3,24	● 2,93	● 3,59	2,78
26	Síndrome de Angelman	○ 0,00	○ 0,00	○ 0,00	○ 0,00	○ 0,00	○ 0,00	○ 0,00	○ 0,00	○ 0,00	○ 0,04
27	Síndrome de Beckwith-Wiedemann	○ 0,00	○ 0,00	○ 0,00	○ 0,00	○ 0,00	○ 0,00	○ 0,00	○ 0,00	○ 0,00	○ 0,02
28	Síndrome de Goodpasture	○ 0,13	○ 0,00	○ 0,09	○ 0,06	○ 0,15	○ 0,00	○ 0,00	○ 0,12	○ 0,00	○ 0,08
29	Síndrome de Marfan	○ 0,44	○ 0,42	○ 0,62	○ 0,25	○ 0,49	○ 0,52	○ 0,67	○ 0,48	○ 0,90	○ 0,52
30	Síndrome de Prader-Willi	○ 0,13	○ 0,06	○ 0,18	○ 0,00	○ 0,09	○ 0,00	○ 0,11	○ 0,15	○ 0,12	○ 0,11
31	Síndrome de Williams	○ 0,13	○ 0,03	○ 0,07	○ 0,00	○ 0,18	○ 0,00	○ 0,00	○ 0,04	○ 0,12	○ 0,07
32	Síndrome X frágil	○ 0,44	○ 0,50	○ 0,27	○ 0,38	○ 0,06	○ 0,06	○ 0,34	○ 0,36	○ 0,12	○ 0,29
33	Tetralogía de Fallot	● 1,19	● 0,34	● 0,74	○ 0,25	○ 0,58	○ 0,71	○ 0,45	○ 0,77	○ 0,30	○ 0,62
34	Ataxia Telangiectasia	○ 0,00	○ 0,00	○ 0,00	○ 0,00	○ 0,00	○ 0,00	○ 0,00	○ 0,00	○ 0,00	○ 0,02
35	Coloboma del Iris	○ 0,00	○ 0,00	○ 0,00	○ 0,00	○ 0,00	○ 0,00	○ 0,00	○ 0,00	○ 0,00	○ 0,03
36	Delección parcial del brazo corto del cromosoma 16	○ 0,00	○ 0,00	○ 0,00	○ 0,00	○ 0,00	○ 0,00	○ 0,00	○ 0,00	○ 0,00	○ 0,03
37	Enfermedad de Kawasaki	○ 0,56	○ 0,45	○ 0,40	● 0,76	● 0,89	● 1,29	○ 0,78	● 1,25	○ 0,30	○ 0,76
38	Enfermedad de Krabbe	○ 0,00	○ 0,00	○ 0,00	○ 0,00	○ 0,00	○ 0,00	○ 0,00	○ 0,00	○ 0,00	○ 0,008
39	Hemofilia B	○ 0,25	○ 0,14	○ 0,13	○ 0,06	○ 0,09	○ 0,19	○ 0,00	○ 0,25	○ 0,06	○ 0,16
40	Hemoglobinuria paroxística nocturna	○ 0,00	○ 0,11	○ 0,07	○ 0,06	○ 0,12	○ 0,13	○ 0,00	○ 0,04	○ 0,12	○ 0,08
41	Hemoglobinuria paroxística por frío	○ 0,00	○ 0,00	○ 0,00	○ 0,00	○ 0,00	○ 0,00	○ 0,00	○ 0,00	○ 0,00	○ 0,00
42	Miastenia gravis	● 2,19	● 2,69	● 2,16	● 3,04	● 3,33	● 3,99	● 4,02	● 3,89	● 2,70	3,07
43	Monosomía 3p	○ 0,00	○ 0,00	○ 0,00	○ 0,00	○ 0,00	○ 0,00	○ 0,00	○ 0,00	○ 0,00	○ 0,004
44	Síndrome 47, XXX	○ 0,00	○ 0,00	○ 0,00	○ 0,00	○ 0,00	○ 0,00	○ 0,00	○ 0,00	○ 0,00	○ 0,03
45	Síndrome 47, XYY	○ 0,00	○ 0,00	○ 0,00	○ 0,00	○ 0,00	○ 0,00	○ 0,00	○ 0,00	○ 0,00	○ 0,03
46	Síndrome de Alport	○ 0,13	○ 0,06	○ 0,04	○ 0,13	○ 0,18	○ 0,13	○ 0,00	○ 0,04	○ 0,24	○ 0,09
47	Síndrome de Edwards	○ 0,00	○ 0,00	○ 0,00	○ 0,00	○ 0,00	○ 0,00	○ 0,00	○ 0,00	○ 0,00	○ 0,01
48	Síndrome de Patau	○ 0,00	○ 0,00	○ 0,00	○ 0,00	○ 0,00	○ 0,00	○ 0,00	○ 0,00	○ 0,00	○ 0,01
49	Síndrome de Robinow	○ 0,00	○ 0,00	○ 0,00	○ 0,00	○ 0,00	○ 0,00	○ 0,00	○ 0,00	○ 0,00	○ 0,01
50	Síndrome de Turner	○ 0,44	○ 0,45	○ 0,80	● 0,76	● 0,92	○ 0,26	○ 0,22	○ 0,75	○ 0,36	○ 0,64
51	Síndrome de Wolf-Hirschhorn	○ 0,00	○ 0,00	○ 0,00	○ 0,00	○ 0,00	○ 0,00	○ 0,00	○ 0,00	○ 0,00	○ 0,004
52	Síndrome de "Cri du Chat"	○ 0,00	○ 0,00	○ 0,00	○ 0,00	○ 0,00	○ 0,00	○ 0,00	○ 0,00	○ 0,00	○ 0,01
53	Síndrome microdelección 15Q 11.2	○ 0,00	○ 0,00	○ 0,00	○ 0,00	○ 0,00	○ 0,00	○ 0,00	○ 0,00	○ 0,00	○ 0,02
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

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 159. Tasa de prevalencia por 10.000 habitantes de las EERR validadas en el RERCyL según grupos de edad. Datos a 31 de diciembre de 2022.

Enfermedad rara	0-14	15-29	30-44	45-59	60-74	≥75	Total Cyl
1 Acidemia glutárica tipo 1	0,15	0,03	0,00	0,00	0,00	0,00	0,02
2 Artrogriposis múltiple congénita	0,19	0,16	0,10	0,07	0,06	0,00	0,09
3 Artrogriposis múltiple congénita distal	0,15	0,03	0,02	0,00	0,00	0,00	0,03
4 Ataxia de Friedrich	0,04	0,09	0,19	0,25	0,33	0,06	0,18
5 Atrofia Muscular Espinal Proximal	0,37	0,34	0,07	0,16	0,08	0,03	0,16
6 Cirrosis o colangitis biliar primaria	0,00	0,03	0,92	3,80	6,60	7,75	3,49
7 Complejo Esclerosis tuberosa	0,63	0,63	0,78	0,64	0,21	0,03	0,49
8 Displasia Renal	1,75	0,47	0,12	0,00	0,02	0,12	0,30
9 Distrofia Miotónica de Steinert	0,15	0,50	0,99	2,05	1,27	0,42	1,06
10 Distrofia muscular de Duchenne y Becker	0,33	0,41	0,17	0,05	0,02	0,00	0,14
11 Enfermedad de Fabry	0,11	0,06	0,12	0,07	0,12	0,09	0,10
12 Enfermedad de Gaucher	0,00	0,03	0,05	0,07	0,04	0,15	0,06
13 Enfermedad de Huntington	0,00	0,00	0,36	0,83	1,33	0,63	0,62
14 Enfermedad de Niemann-Pick	0,07	0,00	0,00	0,02	0,04	0,00	0,02
15 Enfermedad de Rendu-Osler	0,15	0,31	0,32	0,65	0,79	0,48	0,50
16 Enfermedad de Wilson	0,00	0,16	0,29	0,12	0,23	0,06	0,16
17 Enfermedad de la orina con olor a jarabe de arce	0,04	0,06	0,00	0,00	0,00	0,00	0,01
18 Esclerosis Lateral Amiotrófica	0,00	0,00	0,17	0,49	1,81	1,43	0,71
19 Fenilcetonuria	1,78	0,59	0,24	0,11	0,00	0,00	0,35
20 Fibrosis quística	2,34	1,85	1,19	0,51	0,33	0,12	0,92
21 Hemofilia A	0,97	1,25	1,50	0,90	0,94	0,66	1,03
22 Hipotiroidismo congénito	5,54	1,85	0,53	0,35	0,40	0,24	1,16
23 Homocistinuria clásica	0,04	0,03	0,00	0,00	0,00	0,00	0,01
24 Osteogénesis Imperfecta	0,52	0,47	0,39	0,37	0,37	0,09	0,36
25 Retinosis Pigmentaria y Síndrome de Usher	0,45	1,06	1,87	3,23	4,56	4,11	2,78
26 Síndrome de Angelman	0,19	0,09	0,02	0,00	0,00	0,00	0,04
27 Síndrome de Beckwith-Wiedemann	0,04	0,06	0,02	0,02	0,00	0,00	0,02
28 Síndrome de Goodpasture	0,00	0,03	0,05	0,11	0,15	0,06	0,08
29 Síndrome de Marfan	0,67	0,78	0,53	0,55	0,48	0,15	0,52
30 Síndrome de Prader Willi	0,59	0,25	0,02	0,02	0,00	0,00	0,11
31 Síndrome de Williams	0,45	0,06	0,00	0,04	0,00	0,00	0,07
32 Síndrome X frágil	0,67	0,59	0,27	0,28	0,04	0,12	0,29
33 Tetralogía de Fallot	1,71	1,22	0,61	0,48	0,19	0,03	0,62
34 Ataxia Telangiectasia	0,00	0,13	0,00	0,00	0,00	0,00	0,02
35 Coloboma del Iris	0,07	0,06	0,05	0,02	0,00	0,03	0,03
36 Deleción parcial del brazo corto del cromosoma 16	0,26	0,00	0,00	0,00	0,00	0,00	0,03
37 Enfermedad de Kawasaki	4,31	1,97	0,05	0,00	0,00	0,00	0,76
38 Enfermedad de Krabbe	0,04	0,00	0,00	0,00	0,02	0,00	0,008
39 Hemofilia B	0,37	0,34	0,07	0,09	0,12	0,03	0,15
40 Hemoglobinuria paroxística nocturna	0,04	0,00	0,07	0,09	0,06	0,18	0,08
41 Hemoglobinuria paroxística por frío	0,00	0,00	0,00	0,00	0,00	0,00	0,00
42 Miastenia gravis	0,15	0,44	2,06	2,86	3,93	8,25	3,07
43 Monosomía 3p	0,04	0,00	0,00	0,00	0,00	0,00	0,004
44 Síndrome 47, XXX	0,15	0,00	0,02	0,02	0,00	0,00	0,03
45 Síndrome 47, XYY	0,07	0,06	0,02	0,02	0,00	0,00	0,03
46 Síndrome de Alport	0,07	0,06	0,07	0,16	0,10	0,03	0,09
47 Síndrome de Edwards	0,04	0,06	0,00	0,00	0,00	0,00	0,013
48 Síndrome de Patau	0,04	0,03	0,02	0,00	0,00	0,00	0,013
49 Síndrome de Robinow	0,07	0,00	0,02	0,00	0,00	0,00	0,013
50 Síndrome de Turner	0,74	1,38	0,92	0,67	0,21	0,06	0,64
51 Síndrome de Wolf-Hirschhorn	0,00	0,03	0,00	0,00	0,00	0,00	0,004
52 Síndrome de "Cri du Chat"	0,04	0,03	0,00	0,02	0,00	0,00	0,013
53 Síndrome microdeleción 15Q 11.2	0,15	0,03	0,00	0,00	0,00	0,00	0,021
54 Síndrome microdeleción 1Q 44	0,04	0,00	0,00	0,00	0,00	0,00	0,004

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

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

1. 20 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^{6,7,8}. 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 ésta⁹.

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 20 enfermedades, 13 son del grupo que se notifica al ReeR y 7 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 Fibrosis quística que es inferior cuando se compara con las cifras estimadas a nivel europeo y, sin embargo, estaría dentro del rango propuesto al compararla con las cifras estimadas para España. 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 podría considerar que, o bien se está realizando de forma generalizada un infra análisis de las enfermedades en cuestión o bien la prevalencia es algo menor de la que propone Orphanet para algunas enfermedades.

3. De las 20 enfermedades, 19 presentan una prevalencia menor a la esperada y 1 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 intervalo 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 cercanas a las esperadas si se tienen en cuenta otros análisis epidemiológicos recientes¹⁰.

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 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.

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 sobreestimado la prevalencia de algunas enfermedades.

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

- El RERCyL ha continuado con su crecimiento durante el año 2024, aumentando el número de enfermedades analizadas con respecto al Informe Epidemiológico del año anterior, elevándose de 51 a 54 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 2023).

	Hombres	Mujeres	Ambos sexos
05 Ávila	80.310	79.454	159.764
09 Burgos	178.592	178.778	357.370
24 León	218.038	230.535	448.573
34 Palencia	78.125	79.662	157.787
37 Salamanca	158.779	168.310	327.089
40 Segovia	77.867	77.465	155.332
42 Soria	45.396	44.132	89.528
47 Valladolid	253.708	267.625	521.333
49 Zamora	82.770	84.157	166.927
CASTILLA Y LEÓN	1.173.585	1.210.118	2.383.703

Población de Castilla y León por edad y sexo (1 de enero de 2023).

	Hombres	Mujeres	Ambos sexos
0 a 14	138.562	130.584	269.146
15 a 29	164.670	154.815	319.485
30 a 44	210.042	202.429	412.471
45 a 59	284.778	281.713	566.491
60 a 74	238.944	241.525	480.469
75 y más	136.589	199.052	335.641
TOTAL	1.173.585	1.210.118	2.383.703

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> . Último acceso (27 de febrero de 2025)
7. «Prevalencia de las enfermedades raras: Datos bibliográficos», Informes Periódicos de Orphanet, Serie Enfermedades Raras, Octubre 2024, 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
8. «Prevalencia de las enfermedades raras: Datos bibliográficos», Informes Periódicos de Orphanet, Serie Enfermedades Raras Octubre 2024, 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_prevención_decreciente_o_casos.pdf
9. Grupo de trabajo del Registro Estatal de Enfermedades Raras. Informe ReeR 2024: Situación de las Enfermedades Raras en España.
10. 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