

# Informe ReeR 2023: Situación de las Enfermedades Raras en España

Diciembre 2023



Edita:

© MINISTERIO DE SANIDAD  
CENTRO DE PUBLICACIONES  
Paseo del Prado, 18-20  
28014 MADRID

NIPO en línea: 133-22-177-3

<https://cpage.mpr.gob.es/>

## GRUPO DEL REGISTRO ESTATAL DE ENFERMEDADES RARAS

### Comunidades Autónomas y Ciudades con Estatuto de Autonomía

**Andalucía:** Registro Andaluz de Enfermedades Raras (RAER). Subdirección Técnica Asesora de Gestión de la Información. Servicio Andaluz de Salud. Consejería de Salud y Familias-Junta de Andalucía.

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

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

**Baleares, Illes:** Registro de Enfermedades Raras de las Illes Balears (RERIB). Servicio de Epidemiología. Dirección General de Salud Pública. Consejería de Salud.

**Canarias:** Registro de Enfermedades Raras de Canarias. Servicio Canario de la Salud.

#### Cantabria

**Castilla y León:** Registro de Enfermedades Raras de Castilla y León-RERCyL. Servicio de Información de Salud Pública. Dirección General de Salud Pública. Consejería de Sanidad. Junta de Castilla y León.

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

**Catalunya:** Registre de Malalties Minoritàries de Catalunya (REMIN). Servei Català de la Salut (CatSalut). Departament de Salut, Generalitat de Catalunya.

**Comunitat Valenciana:** Sistema de Información de Enfermedades Raras de la Comunitat Valenciana (SIER-CV). Dirección General de Salud Pública. Conselleria de Sanitat.

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

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

**Comunidad de Madrid:** Sistema de Información de Enfermedades Raras de la Comunidad de Madrid (SIERMA). Dirección General de Salud Pública. Consejería de Sanidad.

**Región de Murcia:** Sistema de Información sobre Enfermedades Raras de la Región de Murcia (SIERrm). Servicio de Planificación y Financiación Sanitaria. Dirección General de Planificación, Investigación, Farmacia y Atención al Ciudadano. Consejería de Salud.

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

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

**La Rioja:** Registro de Enfermedades Raras de La Rioja. Servicio de Epidemiología y Prevención Sanitaria. Dirección General de Salud Pública, Consumo y Cuidados. Consejería de Salud.

#### Ceuta

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

**Instituto de Salud Carlos III (ISCIII)**

Instituto de Investigación de Enfermedades Raras (IIER).

Unidad de Tecnologías de la Información y las Comunicaciones (UTIC).

**Asociaciones de pacientes**

Federación Española de Enfermedades Raras (FEDER).

Federación Española de Enfermedades Neuromusculares (Federación ASEM).

**Ministerio de Sanidad**

Instituto Nacional de Gestión Sanitaria (INGESA).

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

Centro de Coordinación de Alertas y Emergencias Sanitarias (CCAES).

# ÍNDICE

1.	INTRODUCCIÓN.....	7
2.	METODOLOGÍA .....	8
2.1.	Definición de caso.....	8
2.1.1	Criterios relativos a la persona .....	8
2.1.2	Criterios relativos a la enfermedad .....	8
2.1.3	Criterios relativos a la validación .....	9
2.2.	Periodo de análisis.....	9
2.3.	Indicadores .....	9
2.4.	Base de datos.....	10
2.5.	Análisis descriptivo .....	10
2.6.	Cálculo de la prevalencia .....	10
3.	RESULTADOS .....	11
3.1.	Generales.....	11
3.2.	Específicos por enfermedad y por C. A. de residencia .....	15
3.2.1	Ataxia de Friedreich .....	15
3.2.2	Atrofia Muscular Espinal Proximal.....	17
3.2.3	Complejo Esclerosis Tuberosa .....	19
3.2.4	Displasia Renal .....	21
3.2.5	Distrofia Miotónica de Steinert .....	23
3.2.6	Enfermedad de Fabry.....	25
3.2.7	Enfermedad de Gaucher .....	27
3.2.8	Enfermedad de Huntington .....	29
3.2.9	Enfermedad de Niemann Pick .....	31
3.2.10	Enfermedad de Rendu Osler .....	33
3.2.11	Enfermedad de Wilson.....	35
3.2.12	Esclerosis lateral amiotrófica .....	37
3.2.13	Fenilcetonuria .....	39
3.2.14	Fibrosis quística.....	41
3.2.15	Hemofilia A.....	43
3.2.16	Osteogénesis Imperfecta .....	45
3.2.17	Retinosis Pigmentaria y Retinosis Pigmentarias Sindrómicas .....	47
3.2.18	Síndrome de Angelman.....	49
3.2.19	Síndrome de Beckwith Wiedemann .....	51
3.2.20	Síndrome de Goodpasture .....	53
3.2.21	Síndrome de Marfan .....	55
3.2.22	Síndrome de Prader Willi .....	57
3.2.23	Síndrome de Williams .....	59
3.2.24	Síndrome de X Frágil .....	61
3.3.	Prevalencia puntual por enfermedad y por C. A. de residencia.....	63
4.	DISCUSIÓN .....	64
5.	GLOSARIO.....	66
6.	REFERENCIAS.....	67



## 1. INTRODUCCIÓN

En Europa, se define enfermedad rara (ER) o poco frecuente como aquella que, con peligro de muerte o invalidez crónica, tiene una prevalencia menor de 5 casos por cada 10.000 habitantes<sup>1</sup>.

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

El 24 de diciembre de 2015 se publicó en el BOE el Real Decreto 1091/2015, de 4 de diciembre, por el que se crea y regula el Registro Estatal de Enfermedades Raras. Este registro depende de la Dirección General de Salud Pública, del Ministerio de Sanidad<sup>2</sup>.

El Registro Estatal de Enfermedades Raras (ReeR) está formado por los registros autonómicos (RAER), encargados de transmitir los datos al primero<sup>2,3</sup>.

Los objetivos de este informe son:

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

## 2. METODOLOGÍA

### 2.1. Definición de caso

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

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

#### 2.1.1 Criterios relativos a la persona

- Tener su residencia habitual en España en el momento de su inclusión en el registro autonómico correspondiente.
- Estar viva o que su fecha de fallecimiento sea posterior al 31 de diciembre de 2009.

#### 2.1.2 Criterios relativos a la enfermedad

- Haber sido diagnosticada de alguna de las enfermedades incluidas en el listado del ReeR, que se revisa periódicamente y se irá ampliando de manera progresiva.

Según el nivel de granularidad o especificidad del diagnóstico, y siguiendo la terminología de Orphanet, se podría considerar:

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

El informe ReeR 2023 incluye 29 ER con granularidad trastorno, pero los resultados se distribuyen para las siguientes 24 entidades clínicas, ya que algunas enfermedades han sido agrupadas:

1. Ataxia de Friedreich
2. Atrofia Muscular Espinal Proximal
3. Complejo Esclerosis Tuberosa
4. Displasia Renal
5. Distrofia Miotónica de Steinert
6. Enfermedad de Fabry
7. Enfermedad de Gaucher
8. Enfermedad de Huntington
9. Enfermedad de Niemann Pick
10. Enfermedad de Rendu Osler
11. Enfermedad de Wilson



12. Esclerosis Lateral Amiotrófica
13. Fenilcetonuria
14. Fibrosis Quística
15. Hemofilia A
16. Osteogénesis Imperfecta
17. Retinosis pigmentaria y retinosis pigmentarias sindrómicas
18. Síndrome de Angelman
19. Síndrome de Beckwith Wiedemann
20. Síndrome de Goodpasture
21. Síndrome de Marfan
22. Síndrome de Prader Willi
23. Síndrome de Williams
24. Síndrome de X Frágil

Sólo se incluyen casos con clínica excluyéndose los diagnósticos prenatales de no natos, los portadores asintomáticos y los presintomáticos.

#### 2.1.3 Criterios relativos a la validación

Se considerará validado un caso cuando cumpla los criterios de las fichas de validación de la enfermedad acordados por el grupo. La información metodológica del ReeR se encuentra disponible en el siguiente enlace: <https://reer.isciii.es/Documentacion>

Los casos validados se registran asignándoles, al menos, un código ORPHA (el más específico posible) y uno de SNOMED-CT, de los indicados en su ficha de validación.

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

## 2.2. Periodo de análisis

El periodo de análisis comprende del 1 de enero de 2010 al 31 de diciembre de 2020.

## 2.3. Indicadores

Se presentan los siguientes indicadores:

- a) Número de casos registrados vivos a 31 de diciembre de 2020 y fallecidos por cualquier causa durante el periodo de 2010 a 2020, para reflejar así la situación a comienzo del año siguiente (1 de enero de 2021).
- b) Prevalencia puntual registrada a 1 de enero de 2021 por enfermedad rara y Comunidad Autónoma (C. A.) de residencia por 10.000 habitantes, y las

correspondientes prevalencias puntuales históricas desde el año 2017, según los casos reportados en 2023.

#### 2.4. Base de datos

Los datos se extraen de la aplicación del Registro Estatal de Enfermedades Raras (ReeR) <https://reer.isciii.es/>

Se consideran los casos captados por parte de las 15 CC. AA. y ciudad autónoma de Melilla que han declarado casos al ReeR en 2023: Andalucía, Asturias, Aragón, Illes Balears, Canarias, Castilla y León, Catalunya, Comunitat Valenciana, Extremadura, Galicia, Comunidad de Madrid, Región de Murcia, Melilla, Comunidad Foral de Navarra, País Vasco y La Rioja.

Sobre esa base de datos, se identifican los posibles casos duplicados (una misma persona notificada por varias CC. AA.).

#### 2.5. Análisis descriptivo

Se describe la distribución del número de casos vivos y fallecidos por cualquier causa según sexo, grupo de edad y enfermedad. Por último, se completa con la distribución por enfermedad de los vivos y los fallecidos según sexo, y C. A. de residencia.

*NOTA:* La distribución de los casos fallecidos entre 1 de enero de 2010 y 31 de diciembre de 2020 se realiza considerando el momento de su defunción, por tanto, aquellos registros en los que no se indica la fecha de fallecimiento se asumen como vivos en este informe.

#### 2.6. Cálculo de la prevalencia

Se calcula la prevalencia puntual por cada 10.000 habitantes, por enfermedad y C. A. de residencia. Se incluyen las prevalencias puntuales históricas desde el 1 de enero del año 2017.

Para el cálculo de la prevalencia se ha tenido en cuenta el número absoluto de casos registrados vivos a 31 de diciembre del año analizado y se han utilizado como denominadores las estimaciones de datos de población a 1 de enero del año siguiente del Instituto Nacional de Estadística (INE) ([http://www.ine.es/inebaseDYN/cp30321/docs/meto\\_cifras\\_pobla.pdf](http://www.ine.es/inebaseDYN/cp30321/docs/meto_cifras_pobla.pdf)).

En este informe se aportan los valores de prevalencia que corresponden a las 15 CC. AA. y ciudad autónoma declarantes, incluidas aquellas que declaran “0” casos. Por tanto, se excluyen del cálculo de la prevalencia los casos residentes en CC. AA. que aún no han notificado casos al ReeR, por no disponer de la información completa.

### 3. RESULTADOS

#### 3.1. Generales

En el ReeR se han registrado 35.900 casos vivos con enfermedad rara a 1 de enero de 2021, 19.433 hombres, 16.466 mujeres y 1 caso con sexo indeterminado/desconocido (Tablas 1 y 3). En el periodo entre el 1 de enero de 2010 y 31 de diciembre de 2020 han fallecido 10.983 personas con alguna de las 24 entidades clínicas incluidas en el informe (Tablas 2 y 4).

**Tabla 1.** Número de casos vivos a 1 de enero de 2021 según sexo y entidad clínica considerada.

Enfermedad Rara	VIVOS		
	Hombres	Mujeres	Total
Ataxia de Friedreich	290	333	623
Atrofia Muscular Espinal Proximal	301	252	553
Complejo Esclerosis Tuberosa	1.002	1.095	2.097
Displasia Renal	1.173	764	1.937
Distrofia Miotónica de Steinert	1.861	1.958	3.819
Enfermedad de Fabry	230	243	473
Enfermedad de Gaucher	134	131	265
Enfermedad de Huntington	803	1.007	1.810
Enfermedad de Niemann Pick	47	26	73
Enfermedad de Rendu Osler	639	889	1.528
Enfermedad de Wilson	552	446	998
Esclerosis Lateral Amiotrófica	1.370	982	2.352
Fenilcetonuria	698	815	1.513
Fibrosis Quística	1.675	1.670	3.345
Hemofilia A	2.966	378	3.345*
Osteogénesis Imperfecta	606	683	1.289
Retinosis pigmentaria y retinosis pigmentarias sindrómicas	2.175	2.557	4.732
Síndrome de Angelman	182	186	368
Síndrome de Beckwith Wiedemann	165	152	317
Síndrome de Goodpasture	185	230	415
Síndrome de Marfan	906	824	1.730
Síndrome de Prader Willi	390	378	768
Síndrome de Williams	254	224	478
Síndrome de X Frágil	829	243	1.072
Total general	19.433	16.466	35.900 (*)

(\*) En los totales figura un caso adicional con sexo indeterminado/desconocido.

**Tabla 2.** Número de casos fallecidos entre 1 enero 2010 y 31 de diciembre de 2020 según sexo y entidad clínica considerada.

Enfermedad Rara	FALLECIDOS		
	Hombres	Mujeres	Total
Ataxia de Friedreich	96	97	193
Atrofia Muscular Espinal Proximal	79	65	144
Complejo Esclerosis Tuberosa	63	72	135
Displasia Renal	44	27	71
Distrofia Miotónica de Steinert	641	492	1.133
Enfermedad de Fabry	33	22	55
Enfermedad de Gaucher	15	16	31
Enfermedad de Huntington	486	522	1.008
Enfermedad de Niemann Pick	12	14	26
Enfermedad de Rendu Osler	171	174	345
Enfermedad de Wilson	36	30	66
Esclerosis Lateral Amiotrófica	3.302	2.860	6.162
Fenilcetonuria	11	6	17
Fibrosis Quística	141	143	284
Hemofilia A	208	40	248
Osteogénesis Imperfecta	37	36	73
Retinosis pigmentaria y retinosis pigmentarias sindrómicas	270	226	496
Síndrome de Angelman	8	7	15
Síndrome de Beckwith Wiedemann	13	10	23
Síndrome de Goodpasture	128	102	230
Síndrome de Marfan	87	50	137
Síndrome de Prader Willi	24	27	51
Síndrome de Williams	5	3	8
Síndrome de X Frágil	23	9	32
Total general	5.933	5.050	10.983

**Tabla 3.** Número de casos vivos a 1 de enero de 2021 por enfermedad y grupo de edad.

Enfermedad	Grupos de Edad																		Total	
	<1	1-4	5-9	10-14	15-19	20-24	25-29	30-34	35-39	40-44	45-49	50-54	55-59	60-64	65-69	70-74	75-79	80-84		85 y más
Ataxia de Friedreich	0	0	3	15	25	34	35	35	50	68	64	78	57	61	39	24	18	10	7	623
Atrofia muscular espinal proximal	3	65	62	66	72	31	32	32	32	26	33	27	18	23	13	5	5	7	1	553
Complejo Esclerosis Tuberosa	9	56	131	162	155	154	127	167	225	249	188	168	103	73	52	41	21	12	4	2.097
Displasia Renal	27	327	484	430	227	122	50	58	42	38	24	17	18	13	13	13	13	15	6	1.937
Distrofia miotónica de Steinert	4	19	49	82	114	150	169	220	338	527	532	510	425	291	176	112	62	31	8	3.819
Enfermedad de Fabry	0	2	9	18	25	13	17	33	30	42	60	52	61	38	22	24	14	8	5	473
Enfermedad de Gaucher	0	4	12	10	10	12	12	13	16	23	24	22	34	29	13	13	11	5	2	265
Enfermedad de Huntington	0	0	2	0	3	2	22	63	120	143	220	197	250	221	168	162	122	72	43	1.810
Enfermedad de Niemann Pick	0	3	13	4	4	7	4	4	5	7	4	2	4	2	2	2	3	1	2	73
Enfermedad de Rendu Osler	2	6	12	31	35	41	50	54	76	123	150	144	164	161	163	133	85	56	42	1.528
Enfermedad de Wilson	0	2	22	58	71	74	92	90	99	117	105	78	72	45	35	21	12	3	2	998
Esclerosis lateral amiotrófica	0	0	0	3	3	6	13	29	40	95	159	197	258	315	329	334	287	143	141	2.352
Fenilcetonuria	31	170	283	293	200	133	109	89	57	52	55	20	10	0	4	3	1	1	2	1.513
Fibrosis quística	50	296	653	334	326	287	286	254	235	205	137	88	72	47	20	18	16	12	9	3.345
Hemofilia A	11	103	212	300	256	233	218	259	263	292	252	207	187	178	125	91	74	42	42	3.345
Osteogénesis imperfecta	2	37	92	131	125	84	62	78	92	118	107	87	93	64	43	34	19	9	12	1.289
Retinosis Pigmentaria y Retinosis Pigmentarias Síndrómicas	0	4	38	61	79	101	141	160	267	378	443	509	508	501	407	363	338	221	213	4.732
Síndrome de Angelman	0	30	53	77	64	41	38	35	10	13	5	1	0	1	0	0	0	0	0	368
Síndrome de Beckwith Wiedemann	7	44	73	73	44	22	12	8	5	4	8	4	8	1	1	2	0	0	1	317
Síndrome de Goodpasture	0	0	1	3	6	11	11	24	19	21	19	26	37	47	44	53	34	33	26	415
Síndrome de Marfan	1	29	69	130	124	144	136	132	153	170	198	146	98	92	46	34	17	7	4	1.730
Síndrome de Prader Willi	4	72	146	129	103	88	74	34	40	43	20	10	1	1	1	2	0	0	0	768
Síndrome de Williams	7	39	78	106	75	50	35	28	20	22	12	4	2	0	0	0	0	0	0	478
Síndrome de X frágil	0	24	107	160	147	154	116	90	72	59	43	26	22	14	11	14	8	3	2	1.072
<b>Total</b>	<b>158</b>	<b>1.332</b>	<b>2.604</b>	<b>2.676</b>	<b>2.293</b>	<b>1.994</b>	<b>1.861</b>	<b>1.989</b>	<b>2.306</b>	<b>2.835</b>	<b>2.862</b>	<b>2.620</b>	<b>2.502</b>	<b>2.218</b>	<b>1.727</b>	<b>1.498</b>	<b>1.160</b>	<b>691</b>	<b>574</b>	<b>35900</b>

**Tabla 4.** Número de casos fallecidos entre 1 de enero de 2010 y 31 de diciembre de 2020 por enfermedad y grupo de edad de fallecimiento.

Enfermedad	Grupos de Edad																		Total	
	<1	1-4	5-9	10-14	15-19	20-24	25-29	30-34	35-39	40-44	45-49	50-54	55-59	60-64	65-69	70-74	75-79	80-84		85 y más
Ataxia de Friedreich	0	0	0	0	3	1	4	8	8	13	22	23	21	20	27	14	11	12	6	193
Atrofia muscular espinal proximal	65	21	4	4	5	4	3	2	2	3	0	2	2	4	1	8	6	2	6	144
Complejo Esclerosis Tuberosa	0	1	1	0	1	1	6	15	9	13	13	11	13	9	9	14	6	8	5	135
Displasia Renal	13	6	8	2	1	1	2	1	2	0	2	3	5	3	5	6	4	3	4	71
Distrofia miotónica de Steinert	1	3	1	6	6	2	5	12	18	62	99	138	201	198	181	110	42	28	20	1.133
Enfermedad de Fabry	0	0	0	0	0	0	0	1	0	2	0	7	5	4	6	9	7	10	4	55
Enfermedad de Gaucher	2	1	0	0	0	0	0	0	0	2	1	3	1	2	2	4	2	2	9	31
Enfermedad de Huntington	0	0	0	1	1	4	3	13	31	51	75	69	114	116	113	134	91	99	93	1.008
Enfermedad de Niemann Pick	0	9	5	0	0	1	0	0	2	1	0	1	1	1	3	0	1	0	1	26
Enfermedad de Rendu Osler	0	1	1	0	0	2	0	1	2	1	4	10	12	23	27	50	64	74	73	345
Enfermedad de Wilson	0	1	0	0	2	2	2	3	1	7	8	7	9	4	4	7	4	2	3	66
Esclerosis lateral amiotrófica	1	0	0	0	1	4	3	9	38	99	178	355	505	702	941	1070	1048	797	411	6.162
Fenilcetonuria	2	0	1	1	0	0	0	0	1	0	2	3	1	1	1	0	0	0	4	17
Fibrosis quística	7	4	7	4	20	46	45	30	31	17	10	7	10	6	4	4	12	12	8	284
Hemofilia A	0	0	2	3	2	1	3	4	6	7	9	16	24	25	23	19	34	27	43	248
Osteogénesis imperfecta	2	0	0	1	1	3	1	2	1	4	6	2	6	5	9	8	9	9	4	73
Retinosis Pigmentaria y Retinosis Pigmentarias Síndrómicas	0	0	1	0	1	1	1	2	4	2	9	19	21	23	32	47	70	94	169	496
Síndrome de Angelman	0	1	0	0	3	4	2	1	1	0	1	1	1	0	0	0	0	0	0	15
Síndrome de Beckwith Wiedemann	1	0	0	3	2	1	1	2	2	1	1	2	0	1	0	2	1	2	1	23
Síndrome de Goodpasture	0	0	0	0	0	1	0	1	2	1	6	8	8	9	21	31	38	44	60	230
Síndrome de Marfan	5	2	0	2	0	1	4	6	15	11	11	19	19	10	6	13	5	6	2	137
Síndrome de Prader Willi	2	1	3	2	5	4	3	6	8	11	1	0	2	1	1	1	0	0	0	51
Síndrome de Williams	2	2	0	0	0	0	0	0	1	0	2	0	0	0	1	0	0	0	0	8
Síndrome de X frágil	0	0	0	0	0	0	1	1	3	1	0	2	4	3	7	3	3	1	3	32
<b>Total</b>	<b>103</b>	<b>53</b>	<b>34</b>	<b>29</b>	<b>54</b>	<b>84</b>	<b>89</b>	<b>120</b>	<b>188</b>	<b>309</b>	<b>460</b>	<b>708</b>	<b>985</b>	<b>1.170</b>	<b>1.424</b>	<b>1.554</b>	<b>1.458</b>	<b>1.232</b>	<b>929</b>	<b>10.983</b>

### 3.2. Específicos por enfermedad y por C. A. de residencia

#### 3.2.1 Ataxia de Friedreich

**Tabla 5.** Número de casos vivos de **Ataxia de Friedreich** a 1 de enero de 2021 y fallecidos entre 1 enero de 2010 y 31 diciembre de 2020, según sexo y Comunidad Autónoma de residencia.

Comunidad Autónoma de residencia	VIVOS			FALLECIDOS		
	Hombres	Mujeres	TOTAL	Hombres	Mujeres	TOTAL
Andalucía	58	110	168	22	16	38
Aragón	1	0	1	2	0	2
Asturias, Principado de	1	0	1	1	0	1
Balears, Illes	5	4	9	2	3	5
Canarias	5	6	11	4	1	5
Cantabria*						
Castilla-La Mancha*	0	1	1	0	0	0
Castilla y León	23	21	44	10	13	23
Catalunya	45	50	95	5	8	13
Ceuta*						
Comunitat Valenciana	28	21	49	13	16	29
Extremadura	13	14	27	8	5	13
Galicia	11	12	23	8	4	12
Madrid, Comunidad de	72	64	136	11	22	33
Melilla						
Murcia, Región de	14	10	24	5	6	11
Navarra, Comunidad Foral de	9	7	16	3	2	5
País Vasco	4	12	16	0	0	0
Rioja, La	1	1	2	2	1	3
<b>TOTAL</b>	<b>290</b>	<b>333</b>	<b>623</b>	<b>96</b>	<b>97</b>	<b>193</b>

(\*) Estas CC. AA. todavía no han notificado sus casos al ReeR y, por tanto, cuando aparece información reflejada corresponde únicamente a los casos enviados por otras CC. AA.

**Tabla 6.** Prevalencias puntuales por cada 10.000 habitantes de **Ataxia de Friedreich** a 1 de enero de cada año (de 2017 a 2021) por Comunidad Autónoma de residencia, estimadas según casos reportados en 2023.

Comunidad Autónoma de residencia	Prevalencias puntuales por 10.000				
	2017	2018	2019	2020	2021
Andalucía	0,207	0,202	0,201	0,197	0,198
Aragón					0,008
Asturias, Principado de	0,010	0,019	0,020	0,020	0,010
Baleares, Illes	0,061	0,094	0,093	0,083	0,074
Canarias	0,070	0,069	0,059	0,054	0,049
Castilla y León	0,189	0,203	0,204	0,200	0,184
Catalunya	0,074	0,092	0,131	0,132	0,124
Comunitat Valenciana	0,095	0,097	0,098	0,099	0,097
Extremadura	0,316	0,299	0,291	0,283	0,255
Galicia	0,085	0,081	0,089	0,085	0,085
Madrid, Comunidad de	0,171	0,173	0,199	0,205	0,201
Melilla					
Murcia, Región de	0,163	0,169	0,161	0,153	0,159
Navarra, Comunidad Foral de	0,297	0,295	0,292	0,274	0,243
País Vasco	0,023	0,037	0,055	0,069	0,073
Rioja, La		0,032	0,032	0,063	0,063



### 3.2.2 Atrofia Muscular Espinal Proximal

**Tabla 7.** Número de casos vivos de **Atrofia Muscular Espinal Proximal** a 1 de enero de 2021 y fallecidos entre 1 enero de 2010 y 31 diciembre de 2020, según sexo y Comunidad Autónoma de residencia.

Comunidad Autónoma de residencia	VIVOS			FALLECIDOS		
	Hombres	Mujeres	TOTAL	Hombres	Mujeres	TOTAL
Andalucía	88	56	144	8	7	15
Aragón	2	4	6	2	2	4
Asturias, Principado de	3	2	5	5	2	7
Balears, Illes	2	3	5	0	0	0
Canarias	17	11	28	5	4	9
Cantabria*						
Castilla-La Mancha*						
Castilla y León	16	18	34	4	1	5
Catalunya	58	50	108	7	7	14
Ceuta*						
Comunitat Valenciana	29	36	65	16	19	35
Extremadura	3	4	7	0	0	0
Galicia	14	10	24	4	3	7
Madrid, Comunidad de	42	32	74	20	12	32
Melilla						
Murcia, Región de	20	13	33	7	4	11
Navarra, Comunidad Foral de	3	7	10	0	2	2
País Vasco	4	6	10	0	2	2
Rioja, La	0	0	0	1	0	1
<b>TOTAL</b>	<b>301</b>	<b>252</b>	<b>553</b>	<b>79</b>	<b>65</b>	<b>144</b>

(\*) Estas CC. AA. todavía no han notificado sus casos al ReeR y, por tanto, cuando aparece información reflejada corresponde únicamente a los casos enviados por otras CC. AA.

**Tabla 8.** Prevalencias puntuales por cada 10.000 habitantes de **Atrofia muscular espinal proximal** a 1 de enero de cada año (de 2017 a 2021) por Comunidad Autónoma de residencia, estimadas según casos reportados en 2023.

Comunidad Autónoma de residencia	Prevalencias puntuales por 10.000				
	2017	2018	2019	2020	2021
Andalucía	0,115	0,124	0,140	0,159	0,169
Aragón	0,038	0,038	0,038	0,045	0,045
Asturias, Principado de	0,048	0,049	0,068	0,059	0,049
Balears, Illes				0,041	0,041
Canarias	0,093	0,092	0,100	0,121	0,125
Castilla y León	0,123	0,128	0,129	0,137	0,142
Catalunya	0,117	0,120	0,130	0,139	0,141
Comunitat Valenciana	0,101	0,109	0,129	0,131	0,129
Extremadura	0,056	0,056	0,066	0,066	0,066
Galicia	0,059	0,070	0,078	0,089	0,089
Madrid, Comunidad de	0,068	0,064	0,099	0,108	0,110
Melilla					
Murcia, Región de	0,163	0,183	0,188	0,213	0,218
Navarra, Comunidad Foral de	0,141	0,155	0,154	0,152	0,152
País Vasco	0,005	0,014	0,028	0,041	0,046
Rioja, La	0,000	0,000	0,000	0,032	0,000

### 3.2.3 Complejo Esclerosis Tuberosa

**Tabla 9.** Número de casos vivos de **Complejo Esclerosis Tuberosa** a 1 de enero de 2021 y fallecidos entre 1 enero de 2010 y 31 diciembre de 2020, según sexo y Comunidad Autónoma de residencia.

Comunidad Autónoma de residencia	VIVOS			FALLECIDOS		
	Hombres	Mujeres	TOTAL	Hombres	Mujeres	TOTAL
Andalucía	426	446	872	13	14	27
Aragón	3	12	15	4	2	6
Asturias, Principado de	13	29	42	3	2	5
Balears, Illes	17	16	33	3	3	6
Canarias	29	31	60	2	7	9
Cantabria*						
Castilla-La Mancha*						
Castilla y León	59	51	110	4	5	9
Catalunya	54	89	143	1	5	6
Ceuta*						
Comunitat Valenciana	62	75	137	11	7	18
Extremadura	13	16	29	1	3	4
Galicia	30	52	82	2	8	10
Madrid, Comunidad de	193	188	381	11	9	20
Melilla						
Murcia, Región de	32	31	63	4	4	8
Navarra, Comunidad Foral de	25	20	45	2	2	4
País Vasco	42	37	79	1	1	2
Rioja, La	4	2	6	1	0	1
<b>TOTAL</b>	<b>1.002</b>	<b>1.095</b>	<b>2.097</b>	<b>63</b>	<b>72</b>	<b>135</b>

(\*) Estas CC. AA. todavía no han notificado sus casos al ReeR y, por tanto, cuando aparece información reflejada corresponde únicamente a los casos enviados por otras CC. AA.

**Tabla 10.** Prevalencias puntuales por cada 10.000 habitantes de **Complejo Esclerosis Tuberosa** a 1 de enero de cada año (de 2017 a 2021) por Comunidad Autónoma de residencia, estimadas según casos reportados en 2023.

Comunidad Autónoma de residencia	Prevalencias puntuales por 10.000				
	2017	2018	2019	2020	2021
Andalucía	0,706	0,781	0,896	0,950	1,026
Aragón	0,129	0,122	0,114	0,113	0,113
Asturias, Principado de	0,348	0,360	0,372	0,383	0,415
Baleares, Illes	0,235	0,249	0,252	0,273	0,271
Canarias	0,260	0,266	0,263	0,273	0,267
Castilla y León	0,394	0,434	0,436	0,446	0,461
Catalunya	0,173	0,178	0,177	0,182	0,186
Comunitat Valenciana	0,243	0,249	0,265	0,264	0,271
Extremadura	0,269	0,271	0,272	0,273	0,274
Galicia	0,303	0,314	0,307	0,303	0,304
Madrid, Comunidad de	0,500	0,508	0,530	0,538	0,564
Melilla					
Murcia, Región de	0,401	0,386	0,397	0,392	0,416
Navarra, Comunidad Foral de	0,656	0,652	0,692	0,685	0,684
País Vasco	0,138	0,203	0,303	0,352	0,361
Rioja, La	0,128	0,128	0,159	0,190	0,190

### 3.2.4 Displasia Renal

**Tabla 11.** Número de casos vivos de **Displasia Renal** a 1 de enero de 2021 y fallecidos entre 1 enero de 2010 y 31 diciembre de 2020, según sexo y Comunidad Autónoma de residencia.

Comunidad Autónoma de residencia	VIVOS			FALLECIDOS		
	Hombres	Mujeres	TOTAL	Hombres	Mujeres	TOTAL
Andalucía	403	284	687	5	2	7
Aragón	11	3	14	0	2	2
Asturias, Principado de	28	23	51	4	1	5
Balears, Illes	23	8	31	3	0	3
Canarias	35	18	53	1	0	1
Cantabria*						
Castilla-La Mancha*	1	1	2	0	0	0
Castilla y León	36	21	57	2	1	3
Catalunya	65	27	92	1	1	2
Ceuta*						
Comunitat Valenciana	173	96	269	12	6	18
Extremadura	18	25	43	6	1	7
Galicia	52	21	73	3	3	6
Madrid, Comunidad de	262	191	453	5	9	14
Melilla	0	1	1	0	0	0
Murcia, Región de	41	26	67	0	0	0
Navarra, Comunidad Foral de	21	17	38	0	1	1
País Vasco	2	0	2	0	0	0
Rioja, La	2	2	4	2	0	2
<b>TOTAL</b>	<b>1.173</b>	<b>764</b>	<b>1.937</b>	<b>44</b>	<b>27</b>	<b>71</b>

(\*) Estas CC. AA. todavía no han notificado sus casos al ReeR y, por tanto, cuando aparece información reflejada corresponde únicamente a los casos enviados por otras CC. AA.

**Tabla 12.** Prevalencias puntuales por cada 10.000 habitantes de **Displasia Renal** a 1 de enero de cada año (de 2017 a 2021) por Comunidad Autónoma de residencia, estimadas según casos reportados en 2023.

Comunidad Autónoma de residencia	Prevalencias puntuales por 10.000				
	2017	2018	2019	2020	2021
Andalucía	0,546	0,614	0,676	0,733	0,808
Aragón	0,030	0,030	0,030	0,105	0,105
Asturias, Principado de	0,445	0,477	0,489	0,501	0,504
Baleares, Illes	0,113	0,171	0,236	0,240	0,254
Canarias	0,167	0,202	0,227	0,228	0,236
Castilla y León	0,172	0,198	0,212	0,221	0,239
Catalunya	0,095	0,100	0,114	0,116	0,120
Comunitat Valenciana	0,456	0,481	0,513	0,535	0,533
Extremadura	0,306	0,364	0,422	0,424	0,406
Galicia	0,247	0,252	0,263	0,266	0,271
Madrid, Comunidad de	0,571	0,597	0,665	0,676	0,671
Melilla		0,236	0,118	0,118	0,119
Murcia, Región de	0,407	0,400	0,403	0,419	0,443
Navarra, Comunidad Foral de	0,562	0,590	0,585	0,579	0,578
País Vasco			0,005	0,009	0,009
Rioja, La	0,096	0,160	0,159	0,158	0,127

### 3.2.5 Distrofia Miotónica de Steinert

**Tabla 13.** Número de casos vivos de **Distrofia Miotónica de Steinert** a 1 de enero de 2021 y fallecidos entre 1 enero de 2010 y 31 diciembre de 2020, según sexo y Comunidad Autónoma de residencia.

Comunidad Autónoma de residencia	VIVOS			FALLECIDOS		
	Hombres	Mujeres	TOTAL	Hombres	Mujeres	TOTAL
Andalucía	548	513	1061	96	87	183
Aragón	14	16	30	1	1	2
Asturias, Principado de	15	15	30	16	17	33
Balears, Illes	32	15	47	14	18	32
Canarias	55	67	122	22	14	36
Cantabria*						
Castilla-La Mancha*						
Castilla y León	103	117	220	75	56	131
Catalunya	161	198	359	38	27	65
Ceuta*						
Comunitat Valenciana	140	162	302	93	64	157
Extremadura	29	28	57	8	6	14
Galicia	21	33	54	5	3	8
Madrid, Comunidad de	417	464	881	169	121	290
Melilla						
Murcia, Región de	71	69	140	24	19	43
Navarra, Comunidad Foral de	93	107	200	43	29	72
País Vasco	129	131	260	18	19	37
Rioja, La	33	23	56	19	11	30
<b>TOTAL</b>	<b>1.861</b>	<b>1.958</b>	<b>3.819</b>	<b>641</b>	<b>492</b>	<b>1.133</b>

(\*) Estas CC. AA. todavía no han notificado sus casos al ReeR y, por tanto, cuando aparece información reflejada corresponde únicamente a los casos enviados por otras CC. AA.

**Tabla 14.** Prevalencias puntuales por cada 10.000 habitantes de **Distrofia miotónica de Steinert** a 1 de enero de cada año (de 2017 a 2021) por Comunidad Autónoma de residencia, estimadas según casos reportados en 2023.

Comunidad Autónoma de residencia	Prevalencias puntuales por 10.000				
	2017	2018	2019	2020	2021
Andalucía	1,159	1,207	1,239	1,261	1,248
Aragón	0,175	0,175	0,182	0,210	0,225
Asturias, Principado de	0,348	0,341	0,342	0,314	0,296
Balears, Illes	0,400	0,446	0,421	0,413	0,385
Canarias	0,510	0,519	0,530	0,536	0,544
Castilla y León	0,772	0,831	0,876	0,887	0,922
Catalunya	0,450	0,463	0,470	0,474	0,468
Comunitat Valenciana	0,604	0,613	0,635	0,624	0,598
Extremadura	0,483	0,495	0,526	0,556	0,539
Galicia	0,148	0,152	0,181	0,196	0,200
Madrid, Comunidad de	1,062	1,345	1,361	1,332	1,304
Melilla					
Murcia, Región de	0,903	0,908	0,901	0,911	0,925
Navarra, Comunidad Foral de	3,592	3,432	3,293	3,153	3,041
País Vasco	0,161	0,230	0,427	1,201	1,189
Rioja, La	1,248	1,406	1,499	1,519	1,771



### 3.2.6 Enfermedad de Fabry

**Tabla 15.** Número de casos vivos de **Enfermedad de Fabry** a 1 de enero de 2021 y fallecidos entre 1 enero de 2010 y 31 diciembre de 2020, según sexo y Comunidad Autónoma de residencia.

Comunidad Autónoma de residencia	VIVOS			FALLECIDOS		
	Hombres	Mujeres	TOTAL	Hombres	Mujeres	TOTAL
Andalucía	80	89	169	10	5	15
Aragón	2	0	2	0	1	1
Asturias, Principado de	3	2	5	1	0	1
Balears, Illes	10	4	14	0	1	1
Canarias	3	3	6	0	0	0
Cantabria*						
Castilla-La Mancha*						
Castilla y León	6	7	13	1	1	2
Catalunya	30	44	74	2	2	4
Ceuta*						
Comunitat Valenciana	32	21	53	9	5	14
Extremadura	2	1	3	1	0	1
Galicia	11	15	26	1	0	1
Madrid, Comunidad de	28	35	63	4	3	7
Melilla						
Murcia, Región de	9	12	21	2	2	4
Navarra, Comunidad Foral de	4	1	5	1	2	3
País Vasco	10	9	19	1	0	1
Rioja, La	0	0	0	0	0	0
<b>TOTAL</b>	<b>230</b>	<b>243</b>	<b>473</b>	<b>33</b>	<b>22</b>	<b>55</b>

(\*) Estas CC. AA. todavía no han notificado sus casos al ReeR y, por tanto, cuando aparece información reflejada corresponde únicamente a los casos enviados por otras CC. AA.

**Tabla 16.** Prevalencias puntuales por cada 10.000 habitantes de **Enfermedad de Fabry** a 1 de enero de cada año (de 2017 a 2021) por Comunidad Autónoma de residencia, estimadas según casos reportados en 2023.

Comunidad Autónoma de residencia	Prevalencias puntuales por 10.000				
	2017	2018	2019	2020	2021
Andalucía	0,114	0,128	0,160	0,172	0,199
Aragón					0,015
Asturias, Principado de	0,039	0,039	0,039	0,049	0,049
Baleares, Illes	0,026	0,034	0,059	0,107	0,115
Canarias	0,014	0,014	0,014	0,022	0,027
Castilla y León	0,016	0,021	0,037	0,046	0,054
Catalunya	0,075	0,083	0,087	0,093	0,096
Comunitat Valenciana	0,093	0,109	0,111	0,105	0,105
Extremadura	0,019	0,028	0,038	0,038	0,028
Galicia	0,081	0,092	0,096	0,096	0,096
Madrid, Comunidad de	0,054	0,060	0,081	0,090	0,093
Melilla					
Murcia, Región de	0,075	0,081	0,081	0,093	0,139
Navarra, Comunidad Foral de	0,094	0,093	0,092	0,091	0,076
País Vasco	0,014	0,060	0,078	0,078	0,087
Rioja, La	0,000	0,000	0,000	0,000	0,000

### 3.2.7 Enfermedad de Gaucher

**Tabla 17.** Número de casos vivos de **Enfermedad de Gaucher** a 1 de enero de 2021 y fallecidos entre 1 enero de 2010 y 31 diciembre de 2020, según sexo y Comunidad Autónoma de residencia.

Comunidad Autónoma de residencia	VIVOS			FALLECIDOS		
	Hombres	Mujeres	TOTAL	Hombres	Mujeres	TOTAL
Andalucía	38	42	80	3	3	6
Aragón	13	13	26	2	7	9
Asturias, Principado de	0	5	5	0	0	0
Baleares, Illes	1	2	3	1	0	1
Canarias	0	6	6	1	0	1
Cantabria*						
Castilla-La Mancha*						
Castilla y León	5	8	13	1	0	1
Catalunya	21	16	37	0	3	3
Ceuta*						
Comunitat Valenciana	11	8	19	3	1	4
Extremadura	3	1	4	0	0	0
Galicia	9	6	15	1	0	1
Madrid, Comunidad de	21	12	33	3	2	5
Melilla						
Murcia, Región de	8	7	15	0	0	0
Navarra, Comunidad Foral de	0	0	0	0	0	0
País Vasco	4	5	9	0	0	0
Rioja, La	0	0	0	0	0	0
<b>TOTAL</b>	<b>134</b>	<b>131</b>	<b>265</b>	<b>15</b>	<b>16</b>	<b>31</b>

(\*) Estas CC. AA. todavía no han notificado sus casos al ReeR y, por tanto, cuando aparece información reflejada corresponde únicamente a los casos enviados por otras CC. AA.

**Tabla 18.** Prevalencias puntuales por cada 10.000 habitantes de **Enfermedad de Gaucher** a 1 de enero de cada año (de 2017 a 2021) por Comunidad Autónoma de residencia, estimadas según casos reportados en 2023.

Comunidad Autónoma de residencia	Prevalencias puntuales por 10.000				
	2017	2018	2019	2020	2021
Andalucía	0,078	0,081	0,083	0,085	0,094
Aragón	0,084	0,099	0,098	0,098	0,195
Asturias, Principado de	0,048	0,049	0,049	0,049	0,049
Baleares, Illes	0,026	0,034	0,034	0,033	0,025
Canarias	0,014	0,018	0,018	0,018	0,027
Castilla y León	0,045	0,054	0,058	0,058	0,054
Catalunya	0,040	0,045	0,046	0,047	0,048
Comunitat Valenciana	0,041	0,042	0,038	0,038	0,038
Extremadura	0,037	0,037	0,038	0,038	0,038
Galicia	0,048	0,052	0,052	0,056	0,056
Madrid, Comunidad de	0,036	0,040	0,050	0,049	0,049
Melilla					
Murcia, Región de	0,081	0,095	0,101	0,100	0,099
Navarra, Comunidad Foral de	0,000	0,000	0,000	0,000	0,000
País Vasco	0,023	0,032	0,032	0,032	0,041
Rioja, La	0,000	0,000	0,000	0,000	0,000

### 3.2.8 Enfermedad de Huntington

**Tabla 19.** Número de casos vivos de **Enfermedad de Huntington** a 1 de enero de 2021 y fallecidos entre 1 enero de 2010 y 31 diciembre de 2020, según sexo y Comunidad Autónoma de residencia.

Comunidad Autónoma de residencia	VIVOS			FALLECIDOS		
	Hombres	Mujeres	TOTAL	Hombres	Mujeres	TOTAL
Andalucía	193	251	444	76	98	174
Aragón	4	10	14	15	10	25
Asturias, Principado de	14	17	31	13	21	34
Balears, Illes	23	23	46	14	17	31
Canarias	14	20	34	13	20	33
Cantabria*						
Castilla-La Mancha*	0	0	0	1	0	1
Castilla y León	67	86	153	61	57	118
Catalunya	131	154	285	8	5	13
Ceuta*						
Comunitat Valenciana	97	142	239	101	95	196
Extremadura	20	11	31	27	18	45
Galicia	59	66	125	43	52	95
Madrid, Comunidad de	119	162	281	85	90	175
Melilla	0	1	1	0	0	0
Murcia, Región de	22	33	55	12	20	32
Navarra, Comunidad Foral de	10	9	19	8	11	19
País Vasco	23	21	44	7	5	12
Rioja, La	7	1	8	2	3	5
<b>TOTAL</b>	<b>803</b>	<b>1.007</b>	<b>1.810</b>	<b>486</b>	<b>522</b>	<b>1.008</b>

(\*) Estas CC. AA. todavía no han notificado sus casos al ReeR y, por tanto, cuando aparece información reflejada corresponde únicamente a los casos enviados por otras CC. AA.

**Tabla 20.** Prevalencias puntuales por cada 10.000 habitantes de **Enfermedad de Huntington** a 1 de enero de cada año (de 2017 a 2021) por Comunidad Autónoma de residencia, estimadas según casos reportados en 2023.

Comunidad Autónoma de residencia	Prevalencias puntuales por 10.000				
	2017	2018	2019	2020	2021
Andalucía	0,516	0,532	0,523	0,519	0,522
Aragón	0,175	0,145	0,144	0,135	0,105
Asturias, Principado de	0,329	0,311	0,274	0,285	0,306
Baleares, Illes	0,261	0,386	0,412	0,396	0,377
Canarias	0,204	0,193	0,172	0,161	0,151
Castilla y León	0,636	0,666	0,644	0,650	0,641
Catalunya	0,237	0,271	0,316	0,346	0,372
Comunitat Valenciana	0,515	0,522	0,511	0,497	0,474
Extremadura	0,492	0,467	0,422	0,339	0,293
Galicia	0,476	0,481	0,459	0,463	0,463
Madrid, Comunidad de	0,411	0,403	0,432	0,440	0,416
Melilla	0,118	0,118	0,118	0,118	0,119
Murcia, Región de	0,353	0,352	0,390	0,385	0,363
Navarra, Comunidad Foral de	0,422	0,419	0,354	0,350	0,289
País Vasco	0,083	0,134	0,165	0,196	0,201
Rioja, La	0,160	0,224	0,287	0,285	0,253

### 3.2.9 Enfermedad de Niemann Pick

**Tabla 21.** Número de casos vivos de **Enfermedad de Niemann Pick** a 1 de enero de 2021 y fallecidos entre 1 enero de 2010 y 31 diciembre de 2020, según sexo y Comunidad Autónoma de residencia.

Comunidad Autónoma de residencia	VIVOS			FALLECIDOS		
	Hombres	Mujeres	TOTAL	Hombres	Mujeres	TOTAL
Andalucía	11	6	17	2	2	4
Aragón	0	0	0	0	0	0
Asturias, Principado de						
Baleares, Illes	0	0	0	0	0	0
Canarias	1	0	1	1	1	2
Cantabria*						
Castilla-La Mancha*						
Castilla y León	3	1	4	0	0	0
Catalunya	9	4	13	2	1	3
Ceuta*						
Comunitat Valenciana	2	2	4	1	5	6
Extremadura	0	0	0	1	0	1
Galicia	5	4	9	0	1	1
Madrid, Comunidad de	5	4	9	4	3	7
Melilla						
Murcia, Región de	5	3	8	1	1	2
Navarra, Comunidad Foral de	1	0	1	0	0	0
País Vasco	2	1	3	0	0	0
Rioja, La	3	1	4	0	0	0
<b>TOTAL</b>	<b>47</b>	<b>26</b>	<b>73</b>	<b>12</b>	<b>14</b>	<b>26</b>

(\*) Estas CC. AA. todavía no han notificado sus casos al ReeR y, por tanto, cuando aparece información reflejada corresponde únicamente a los casos enviados por otras CC. AA.

**Tabla 22.** Prevalencias puntuales por cada 10.000 habitantes de **Enfermedad de Niemann Pick** a 1 de enero de cada año (de 2017 a 2021) por Comunidad Autónoma de residencia, estimadas según casos reportados en 2023.

Comunidad Autónoma de residencia	Prevalencias puntuales por 10.000				
	2017	2018	2019	2020	2021
Andalucía	0,019	0,019	0,018	0,020	0,020
Aragón	0,000	0,000	0,000	0,000	0,000
Asturias, Principado de					
Baleares, Illes	0,000	0,000	0,000	0,000	0,000
Canarias	0,009	0,005	0,009	0,009	0,004
Castilla y León	0,012	0,012	0,017	0,017	0,017
Catalunya	0,015	0,016	0,017	0,018	0,017
Comunitat Valenciana	0,010	0,008	0,010	0,008	0,008
Extremadura	0,009	0,009	0,009		
Galicia	0,033	0,030	0,033	0,033	0,033
Madrid, Comunidad de	0,006	0,006	0,018	0,015	0,013
Melilla					
Murcia, Región de	0,034	0,027	0,027	0,040	0,053
Navarra, Comunidad Foral de	0,016	0,016	0,015	0,015	0,015
País Vasco	0,005	0,005	0,005	0,009	0,014
Rioja, La	0,128	0,128	0,128	0,127	0,127



### 3.2.10 Enfermedad de Rendu Osler

**Tabla 23.** Número de casos vivos de **Enfermedad de Rendu Osler** a 1 de enero de 2021 y fallecidos entre 1 enero de 2010 y 31 diciembre de 2020, según sexo y Comunidad Autónoma de residencia.

Comunidad Autónoma de residencia	VIVOS			FALLECIDOS		
	Hombres	Mujeres	TOTAL	Hombres	Mujeres	TOTAL
Andalucía	117	151	268	16	20	36
Aragón	3	6	9	0	2	2
Asturias, Principado de	8	7	15	5	4	9
Balears, Illes	15	24	39	2	6	8
Canarias	32	57	89	11	16	27
Cantabria*	4	4	8	0	0	0
Castilla-La Mancha*						
Castilla y León	45	61	106	28	22	50
Catalunya	110	165	275	9	8	17
Ceuta*						
Comunitat Valenciana	61	80	141	28	29	57
Extremadura	19	14	33	4	7	11
Galicia	28	39	67	25	13	38
Madrid, Comunidad de	111	1/48	259	25	31	56
Melilla						
Murcia, Región de	25	27	52	2	4	6
Navarra, Comunidad Foral de	9	16	25	6	7	13
País Vasco	47	83	130	8	3	11
Rioja, La	5	7	12	2	2	4
<b>TOTAL</b>	<b>639</b>	<b>889</b>	<b>1.528</b>	<b>171</b>	<b>174</b>	<b>345</b>

(\*) Estas CC. AA. todavía no han notificado sus casos al ReeR y, por tanto, cuando aparece información reflejada corresponde únicamente a los casos enviados por otras CC. AA.

**Tabla 24.** Prevalencias puntuales por cada 10.000 habitantes de **Enfermedad de Rendu Osler** a 1 de enero de cada año (de 2017 a 2021) por Comunidad Autónoma de residencia, estimadas según casos reportados en 2023.

Comunidad Autónoma de residencia	Prevalencias puntuales por 10.000				
	2017	2018	2019	2019	2020
Andalucía	0,262	0,277	0,291	0,302	0,315
Aragón				0,068	0,068
Asturias, Principado de	0,135	0,136	0,117	0,137	0,148
Balears, Illes	0,235	0,266	0,295	0,306	0,320
Canarias	0,306	0,340	0,353	0,389	0,397
Castilla y León	0,472	0,475	0,473	0,466	0,444
Catalunya	0,294	0,337	0,359	0,361	0,358
Comunitat Valenciana	0,263	0,271	0,285	0,280	0,279
Extremadura	0,306	0,299	0,272	0,292	0,312
Galicia	0,247	0,248	0,244	0,248	0,248
Madrid, Comunidad de	0,289	0,301	0,385	0,402	0,383
Melilla					
Murcia, Región de	0,319	0,332	0,329	0,326	0,344
Navarra, Comunidad Foral de	0,406	0,404	0,400	0,381	0,380
País Vasco	0,231	0,433	0,523	0,598	0,595
Rioja, La	0,384	0,447	0,351	0,380	0,380

### 3.2.11 Enfermedad de Wilson

**Tabla 25.** Número de casos vivos de **Enfermedad de Wilson** a 1 de enero de 2021 y fallecidos entre 1 enero de 2010 y 31 diciembre de 2020, según sexo y Comunidad Autónoma de residencia.

Comunidad Autónoma de residencia	VIVOS			FALLECIDOS		
	Hombres	Mujeres	TOTAL	Hombres	Mujeres	TOTAL
Andalucía	147	103	250	6	8	14
Aragón	7	10	17	1	0	1
Asturias, Principado de	2	4	6	1	0	1
Balears, Illes	14	7	21	1	0	1
Canarias	9	20	29	3	1	4
Cantabria*						
Castilla-La Mancha*	1	0	1	0	0	0
Castilla y León	21	12	33	4	4	8
Catalunya	68	53	121	4	4	8
Ceuta*						
Comunitat Valenciana	63	45	108	3	4	7
Extremadura	7	4	11	0	0	0
Galicia	19	22	41	4	1	5
Madrid, Comunidad de	130	102	232	4	6	10
Melilla						
Murcia, Región de	35	29	64	3	2	5
Navarra, Comunidad Foral de	9	18	27	2	0	2
País Vasco	19	15	34	0	0	0
Rioja, La	1	2	3	0	0	0
<b>TOTAL</b>	<b>552</b>	<b>446</b>	<b>998</b>	<b>36</b>	<b>30</b>	<b>66</b>

(\*) Estas CC. AA. todavía no han notificado sus casos al ReeR y, por tanto, cuando aparece información reflejada corresponde únicamente a los casos enviados por otras CC. AA.

**Tabla 26.** Prevalencias puntuales por cada 10.000 habitantes de **Enfermedad de Wilson** a 1 de enero de cada año (de 2017 a 2021) por Comunidad Autónoma de residencia, estimadas según casos reportados en 2023.

Comunidad Autónoma de residencia	Prevalencias puntuales por 10.000				
	2017	2018	2019	2020	2021
Andalucía	0,253	0,266	0,275	0,283	0,294
Aragón	0,099	0,107	0,129	0,128	0,128
Asturias, Principado de	0,058	0,058	0,059	0,059	0,059
Balears, Illes	0,087	0,146	0,160	0,173	0,172
Canarias	0,125	0,129	0,122	0,125	0,129
Castilla y León	0,119	0,120	0,125	0,133	0,138
Catalunya	0,136	0,142	0,141	0,154	0,158
Comunitat Valenciana	0,186	0,188	0,191	0,197	0,214
Extremadura	0,046	0,075	0,084	0,094	0,104
Galicia	0,151	0,152	0,152	0,152	0,152
Madrid, Comunidad de	0,278	0,286	0,321	0,336	0,343
Melilla					
Murcia, Región de	0,441	0,441	0,437	0,432	0,423
Navarra, Comunidad Foral de	0,437	0,435	0,431	0,411	0,411
País Vasco	0,032	0,088	0,124	0,137	0,156
Rioja, La	0,096	0,096	0,096	0,095	0,095

### 3.2.12 Esclerosis lateral amiotrófica

**Tabla 27.** Número de casos vivos de **Esclerosis Lateral Amiotrófica** a 1 de enero de 2021 y fallecidos entre 1 enero de 2010 y 31 diciembre de 2020, según sexo y Comunidad Autónoma de residencia.

Comunidad Autónoma de residencia	VIVOS			FALLECIDOS		
	Hombres	Mujeres	TOTAL	Hombres	Mujeres	TOTAL
Andalucía	322	239	561	475	414	889
Aragón	25	16	41	143	120	263
Asturias, Principado de	65	33	98	199	153	352
Balears, Illes	37	14	51	100	65	165
Canarias	32	15	47	164	127	291
Cantabria*	1	0	1	0	0	0
Castilla-La Mancha*	31	15	46	3	1	4
Castilla y León	109	73	182	333	282	615
Catalunya	225	192	417	166	189	355
Ceuta*						
Comunitat Valenciana	95	73	168	543	505	1.048
Extremadura	25	22	47	56	41	97
Galicia	57	26	83	126	95	221
Madrid, Comunidad de	239	193	432	616	579	1.195
Melilla	0	1	1	3	2	5
Murcia, Región de	37	27	64	139	124	263
Navarra, Comunidad Foral de	32	17	49	95	73	168
País Vasco	24	19	43	85	46	131
Rioja, La	14	7	21	56	44	100
<b>TOTAL</b>	<b>1.370</b>	<b>982</b>	<b>2.352</b>	<b>3.302</b>	<b>2860</b>	<b>6.162</b>

(\*) Estas CC. AA. todavía no han notificado sus casos al ReeR y, por tanto, cuando aparece información reflejada corresponde únicamente a los casos enviados por otras CC. AA.

**Tabla 28.** Prevalencias puntuales por cada 10.000 habitantes de **Esclerosis lateral amiotrófica** a 1 de enero de cada año (de 2017 a 2021) por Comunidad Autónoma de residencia, estimadas según casos reportados en 2023.

Comunidad Autónoma de residencia	Prevalencias puntuales por 10.000				
	2017	2018	2019	2020	2021
Andalucía	0,611	0,630	0,649	0,649	0,660
Aragón	0,517	0,381	0,341	0,323	0,308
Asturias, Principado de	1,305	1,285	1,135	1,011	0,968
Baleares, Illes	0,348	0,343	0,286	0,372	0,418
Canarias	0,297	0,299	0,290	0,268	0,209
Castilla y León	0,784	0,819	0,781	0,762	0,763
Catalunya	0,400	0,461	0,515	0,568	0,544
Comunitat Valenciana	0,517	0,512	0,478	0,459	0,333
Extremadura	0,445	0,467	0,460	0,509	0,444
Galicia	0,325	0,359	0,293	0,270	0,308
Madrid, Comunidad de	0,587	0,599	0,678	0,723	0,639
Melilla	0,118	0,118	0,118	0,118	0,119
Murcia, Región de	0,536	0,549	0,565	0,479	0,423
Navarra, Comunidad Foral de	0,515	0,513	0,692	0,670	0,745
País Vasco	0,078	0,299	0,326	0,607	0,197
Rioja, La	0,384	0,415	0,542	0,538	0,664

### 3.2.13 Fenilcetonuria

**Tabla 29.** Número de casos vivos de **Fenilcetonuria** a 1 de enero de 2021 y fallecidos entre 1 enero de 2010 y 31 diciembre de 2020, según sexo y Comunidad Autónoma de residencia.

Comunidad Autónoma de residencia	VIVOS			FALLECIDOS		
	Hombres	Mujeres	TOTAL	Hombres	Mujeres	TOTAL
Andalucía	147	180	327	0	2	2
Aragón	14	15	29	0	1	1
Asturias, Principado de	15	9	24	1	0	1
Balears, Illes	25	19	44	0	0	0
Canarias	19	18	37	1	0	1
Cantabria*	1	0	1	0	0	0
Castilla-La Mancha*	2	2	4	0	0	0
Castilla y León	29	41	70	0	0	0
Catalunya	137	160	297	1	0	1
Ceuta*						
Comunitat Valenciana	53	45	98	1	0	1
Extremadura	8	15	23	3	1	4
Galicia	59	87	146	0	0	0
Madrid, Comunidad de	139	165	304	4	2	6
Melilla	0	1	1	0	0	0
Murcia, Región de	25	36	61	0	0	0
Navarra, Comunidad Foral de	10	7	17	0	0	0
País Vasco	14	15	29	0	0	0
Rioja, La	1	0	1	0	0	0
<b>TOTAL</b>	<b>698</b>	<b>815</b>	<b>1.513</b>	<b>11</b>	<b>6</b>	<b>17</b>

(\*) Estas CC. AA. todavía no han notificado sus casos al ReeR y, por tanto, cuando aparece información reflejada corresponde únicamente a los casos enviados por otras CC. AA.

**Tabla 30.** Prevalencias puntuales por cada 10.000 habitantes de **Fenilcetonuria** a 1 de enero de cada año (de 2017 a 2021) por Comunidad Autónoma de residencia, estimada según casos reportados en 2023.

Comunidad Autónoma de residencia	Prevalencias puntuales por 10.000				
	2017	2018	2019	2020	2021
Andalucía	0,338	0,359	0,364	0,374	0,385
Aragón	0,175	0,175	0,174	0,180	0,218
Asturias, Principado de	0,203	0,204	0,205	0,236	0,237
Baleares, Illes	0,130	0,257	0,345	0,347	0,361
Canarias	0,135	0,133	0,140	0,156	0,165
Castilla y León	0,201	0,223	0,253	0,275	0,293
Catalunya	0,335	0,358	0,367	0,376	0,387
Comunitat Valenciana	0,180	0,184	0,185	0,191	0,194
Extremadura	0,148	0,159	0,150	0,179	0,217
Galicia	0,513	0,533	0,541	0,540	0,541
Madrid, Comunidad de	0,412	0,421	0,441	0,442	0,450
Melilla	0,118	0,118	0,118	0,118	0,119
Murcia, Región de	0,367	0,373	0,370	0,399	0,403
Navarra, Comunidad Foral de	0,219	0,248	0,262	0,259	0,258
País Vasco	0,051	0,069	0,124	0,132	0,133
Rioja, La	0,032	0,032	0,032	0,032	0,032



### 3.2.14 Fibrosis quística

**Tabla 31.** Número de casos vivos de **Fibrosis Quística** a 1 de enero de 2021 y fallecidos entre 1 enero de 2010 y 31 diciembre de 2020, según sexo y Comunidad Autónoma de residencia.

Comunidad Autónoma de residencia	VIVOS			FALLECIDOS		
	Hombres	Mujeres	TOTAL	Hombres	Mujeres	TOTAL
Andalucía	408	398	806	39	32	71
Aragón	69	67	136	2	4	6
Asturias, Principado de	14	22	36	0	6	6
Balears, Illes	34	44	78	1	4	5
Canarias	65	59	124	6	9	15
Cantabria*	12	9	21	0	0	0
Castilla-La Mancha*	5	3	8	0	2	2
Castilla y León	112	102	214	6	8	14
Catalunya	219	207	426	25	12	37
Ceuta*						
Comunitat Valenciana	251	252	503	24	20	44
Extremadura	17	24	41	1	4	5
Galicia	68	101	169	4	7	11
Madrid, Comunidad de	269	275	544	22	26	48
Melilla	2	1	3	0	0	0
Murcia, Región de	78	67	145	9	6	15
Navarra, Comunidad Foral de	18	15	33	1	1	2
País Vasco	29	21	50	1	1	2
Rioja, La	5	3	8	0	1	1
<b>TOTAL</b>	<b>1.675</b>	<b>1.670</b>	<b>3.345</b>	<b>141</b>	<b>143</b>	<b>284</b>

(\*) Estas CC. AA. todavía no han notificado sus casos al ReeR y, por tanto, cuando aparece información reflejada corresponde únicamente a los casos enviados por otras CC. AA.

**Tabla 32.** Prevalencias puntuales por cada 10.000 habitantes de **Fibrosis quística** a 1 de enero de cada año (de 2017 a 2021) por Comunidad Autónoma de residencia, estimadas según casos reportados en 2023.

Comunidad Autónoma de residencia	Prevalencias puntuales por 10.000				
	2017	2018	2019	2020	2021
Andalucía	0,831	0,863	0,909	0,930	0,948
Aragón	1,041	1,043	1,030	1,022	1,022
Asturias, Principado de	0,338	0,341	0,342	0,344	0,355
Baleares, Illes	0,400	0,488	0,606	0,628	0,639
Canarias	0,506	0,542	0,553	0,541	0,552
Castilla y León	0,727	0,781	0,827	0,854	0,897
Catalunya	0,511	0,531	0,530	0,537	0,555
Comunitat Valenciana	0,942	0,968	0,971	0,980	0,997
Extremadura	0,278	0,318	0,366	0,386	0,388
Galicia	0,587	0,607	0,618	0,622	0,627
Madrid, Comunidad de	0,608	0,612	0,795	0,799	0,805
Melilla		0,118	0,118	0,237	0,357
Murcia, Región de	0,869	0,908	0,934	0,950	0,958
Navarra, Comunidad Foral de	0,500	0,497	0,492	0,503	0,502
País Vasco	0,037	0,064	0,096	0,233	0,229
Rioja, La	0,160	0,160	0,191	0,253	0,253

### 3.2.15 Hemofilia A

**Tabla 33.** Número de casos vivos de **Hemofilia A** a 1 de enero de 2021 y fallecidos entre 1 enero de 2010 y 31 diciembre de 2020, según sexo y Comunidad Autónoma de residencia.

Comunidad Autónoma de residencia	VIVOS			FALLECIDOS		
	Hombres	Mujeres	TOTAL	Hombres	Mujeres	TOTAL
Andalucía	820	235	1.055	61	29	90
Aragón	80	4	84	7	2	9
Asturias, Principado de	26	2	28	6	0	6
Balears, Illes	38	3	41	2	0	2
Canarias	92	2	94	10	0	10
Cantabria*	0	1	1	0	0	0
Castilla-La Mancha*	10	0	10	0	0	0
Castilla y León	222	23	245	25	3	28
Catalunya	430	79	509	5	3	8
Ceuta*						
Comunitat Valenciana	203	6	209	30	0	30
Extremadura	44	6	50	5	2	7
Galicia	143	0	143	5	0	5
Madrid, Comunidad de	616	14	630	40	1	41
Melilla	0	0	1 (+)	0	0	0
Murcia, Región de	79	1	80	4	0	4
Navarra, Comunidad Foral de	60	0	60	1	0	1
País Vasco	95	1	96	6	0	6
Rioja, La	8	1	9	1	0	1
<b>TOTAL</b>	<b>2.966</b>	<b>378</b>	<b>3.345 (+)</b>	<b>208</b>	<b>40</b>	<b>248</b>

(\*) Estas CC. AA. todavía no han notificado sus casos al ReeR y, por tanto, cuando aparece información reflejada corresponde únicamente a los casos enviados por otras CC. AA.

(+) En los totales figura un caso adicional con sexo indeterminado/desconocido.

**Tabla 34.** Prevalencias puntuales por cada 10.000 habitantes de **Hemofilia A** a 1 de enero de cada año (de 2017 a 2021) por Comunidad Autónoma de residencia, estimadas según casos reportados en 2023.

Comunidad Autónoma de residencia	Prevalencias puntuales por 10.000				
	2017	2018	2019	2020	2021
Andalucía	1,095	1,146	1,193	1,216	1,241
Aragón	0,638	0,640	0,636	0,639	0,631
Asturias, Principado de	0,242	0,263	0,254	0,265	0,276
Balears, Illes	0,191	0,231	0,311	0,347	0,336
Canarias	0,367	0,377	0,444	0,425	0,419
Castilla y León	0,895	1,001	1,022	1,037	1,027
Catalunya	0,609	0,628	0,641	0,652	0,664
Comunitat Valenciana	0,375	0,392	0,398	0,402	0,414
Extremadura	0,445	0,458	0,451	0,471	0,473
Galicia	0,509	0,518	0,533	0,529	0,530
Madrid, Comunidad de	0,794	0,808	0,893	0,932	0,933
Melilla				0,118	0,119
Murcia, Región de	0,523	0,522	0,511	0,512	0,529
Navarra, Comunidad Foral de	0,890	0,932	0,923	0,914	0,912
País Vasco	0,092	0,226	0,377	0,420	0,439
Rioja, La	0,192	0,256	0,287	0,285	0,285

### 3.2.16 Osteogénesis Imperfecta

**Tabla 35.** Número de casos vivos de **Osteogénesis Imperfecta** a 1 de enero de 2021 y fallecidos entre 1 enero de 2010 y 31 diciembre de 2020, según sexo y Comunidad Autónoma de residencia.

Comunidad Autónoma de residencia	VIVOS			FALLECIDOS		
	Hombres	Mujeres	TOTAL	Hombres	Mujeres	TOTAL
Andalucía	214	220	434	5	11	16
Aragón						
Asturias, Principado de	5	7	12	2	3	5
Balears, Illes	10	11	21	0	1	1
Canarias	21	25	46	2	0	2
Cantabria*	1	0	1	0	0	0
Castilla-La Mancha*	1	1	2	0	0	0
Castilla y León	41	39	80	5	3	8
Catalunya	8	14	22	0	0	0
Ceuta*						
Comunitat Valenciana	80	100	180	7	9	16
Extremadura	5	9	14	0	0	0
Galicia	23	19	42	4	0	4
Madrid, Comunidad de	137	178	315	10	7	17
Melilla						
Murcia, Región de	26	20	46	2	0	2
Navarra, Comunidad Foral de	15	7	22	0	0	0
País Vasco	18	27	45	0	0	0
Rioja, La	1	6	7	0	2	2
<b>TOTAL</b>	<b>606</b>	<b>683</b>	<b>1.289</b>	<b>37</b>	<b>36</b>	<b>73</b>

(\*) Estas CC. AA. todavía no han notificado sus casos al ReeR y, por tanto, cuando aparece información reflejada corresponde únicamente a los casos enviados por otras CC. AA.

**Tabla 36.** Prevalencias puntuales por cada 10.000 habitantes de **Osteogénesis imperfecta** a 1 de enero de cada año (de 2017 a 2021) por Comunidad Autónoma de residencia, estimadas según casos reportados en 2023.

Comunidad Autónoma de residencia	Prevalencias puntuales por 10.000				
	2017	2018	2019	2020	2021
Andalucía	0,459	0,476	0,490	0,504	0,510
Aragón					
Asturias, Principado de	0,116	0,127	0,117	0,118	0,118
Balears, Illes	0,070	0,129	0,151	0,157	0,172
Canarias	0,153	0,165	0,177	0,192	0,205
Castilla y León	0,267	0,277	0,295	0,312	0,335
Catalunya	0,020	0,021	0,026	0,027	0,029
Comunitat Valenciana	0,298	0,321	0,340	0,352	0,357
Extremadura	0,111	0,112	0,113	0,113	0,132
Galicia	0,144	0,152	0,152	0,155	0,156
Madrid, Comunidad de	0,395	0,402	0,444	0,459	0,466
Melilla					
Murcia, Región de	0,272	0,271	0,282	0,286	0,304
Navarra, Comunidad Foral de	0,328	0,326	0,338	0,335	0,335
País Vasco	0,083	0,115	0,156	0,187	0,206
Rioja, La	0,064	0,128	0,223	0,222	0,221

### 3.2.17 Retinosis Pigmentaria y Retinosis Pigmentarias Sindrómicas

**Tabla 37.** Número de casos vivos de **Retinosis Pigmentaria y Retinosis Pigmentarias Sindrómicas** a 1 de enero de 2021 y fallecidos entre 1 enero de 2010 y 31 diciembre de 2020, según sexo y Comunidad Autónoma de residencia.

Comunidad Autónoma de residencia	VIVOS			FALLECIDOS		
	Hombres	Mujeres	TOTAL	Hombres	Mujeres	TOTAL
Andalucía	853	1.051	1.904	76	50	126
Aragón	0	1	1	0	0	0
Asturias, Principado de						
Balears, Illes	56	69	125	9	6	15
Canarias	23	27	50	10	7	17
Cantabria*	0	1	1	0	0	0
Castilla-La Mancha*						
Castilla y León	290	330	620	53	45	98
Catalunya	92	85	177	2	2	4
Ceuta*						
Comunitat Valenciana	93	92	185	23	27	50
Extremadura	13	21	34	8	8	16
Galicia	0	1	1	0	0	0
Madrid, Comunidad de	409	485	894	59	57	116
Melilla						
Murcia, Región de	152	186	338	20	17	37
Navarra, Comunidad Foral de	32	23	55	4	4	8
País Vasco	161	184	345	6	3	9
Rioja, La	1	1	2	0	0	0
<b>TOTAL</b>	<b>2.175</b>	<b>2.557</b>	<b>4.732</b>	<b>270</b>	<b>226</b>	<b>496</b>

(\*) Estas CC. AA. todavía no han notificado sus casos al ReeR y, por tanto, cuando aparece información reflejada corresponde únicamente a los casos enviados por otras CC. AA.

**Tabla 38.** Prevalencias puntuales por cada 10.000 habitantes de **Retinosis Pigmentaria y Retinosis Pigmentarias Sindrómicas** a 1 de enero de cada año (de 2017 a 2021) por Comunidad Autónoma de residencia, estimadas según casos reportados en 2023.

Comunidad Autónoma de residencia	Prevalencias puntuales por 10.000				
	2017	2018	2019	2020	2021
Andalucía	1,840	1,958	2,085	2,169	2,239
Aragón					0,008
Asturias, Principado de					
Balears, Illes	0,990	1,088	1,086	1,065	1,025
Canarias	0,176	0,188	0,213	0,237	0,223
Castilla y León	2,192	2,303	2,430	2,545	2,598
Catalunya	0,160	0,183	0,204	0,222	0,231
Comunitat Valenciana	0,310	0,328	0,356	0,356	0,367
Extremadura	0,427	0,448	0,394	0,339	0,321
Galicia	0,004	0,004	0,004	0,004	0,004
Madrid, Comunidad de	1,139	1,153	1,220	1,286	1,323
Melilla					
Murcia, Región de	1,867	1,972	2,043	2,147	2,234
Navarra, Comunidad Foral de	0,781	0,792	0,800	0,823	0,836
País Vasco	1,177	1,271	1,442	1,548	1,578
Rioja, La	0,064	0,064	0,064	0,063	0,063



### 3.2.18 Síndrome de Angelman

**Tabla 39.** Número de casos vivos de **Síndrome de Angelman** a 1 de enero de 2021 y fallecidos entre 1 enero de 2010 y 31 diciembre de 2020, según sexo y Comunidad Autónoma de residencia.

Comunidad Autónoma de residencia	VIVOS			FALLECIDOS		
	Hombres	Mujeres	TOTAL	Hombres	Mujeres	TOTAL
Andalucía	47	47	94	2	1	3
Aragón	3	4	7	0	0	0
Asturias, Principado de	3	2	5	0	0	0
Balears, Illes	3	2	5	0	0	0
Canarias	6	4	10	0	0	0
Cantabria*						
Castilla-La Mancha*						
Castilla y León	5	5	10	0	0	0
Catalunya	36	35	71	0	1	1
Ceuta*						
Comunitat Valenciana	17	10	27	1	0	1
Extremadura	4	2	6	0	0	0
Galicia	8	8	16	1	1	2
Madrid, Comunidad de	33	47	80	3	2	5
Melilla						
Murcia, Región de	5	10	15	1	0	1
Navarra, Comunidad Foral de	7	7	14	0	1	1
País Vasco	5	3	8	0	0	0
Rioja, La	0	0	0	0	1	1
<b>TOTAL</b>	<b>182</b>	<b>186</b>	<b>368</b>	<b>8</b>	<b>7</b>	<b>15</b>

(\*) Estas CC. AA. todavía no han notificado sus casos al ReeR y, por tanto, cuando aparece información reflejada corresponde únicamente a los casos enviados por otras CC. AA.

**Tabla 40.** Prevalencias puntuales por cada 10.000 habitantes de **Síndrome de Angelman** a 1 de enero de cada año (de 2017 a 2021) por Comunidad Autónoma de residencia, estimadas según casos reportados en 2023.

Comunidad Autónoma de residencia	Prevalencias puntuales por 10.000				
	2017	2018	2019	2020	2021
Andalucía	0,101	0,106	0,109	0,109	0,111
Aragón	0,046	0,046	0,045	0,053	0,053
Asturias, Principado de	0,029	0,039	0,039	0,049	0,049
Balears, Illes	0,035	0,034	0,034	0,041	0,041
Canarias	0,032	0,037	0,036	0,036	0,045
Castilla y León	0,016	0,021	0,033	0,042	0,042
Catalunya	0,078	0,088	0,090	0,093	0,093
Comunitat Valenciana	0,036	0,040	0,050	0,052	0,053
Extremadura	0,046	0,047	0,047	0,057	0,057
Galicia	0,055	0,059	0,059	0,056	0,059
Madrid, Comunidad de	0,094	0,099	0,119	0,124	0,118
Melilla					
Murcia, Región de	0,081	0,095	0,094	0,100	0,099
Navarra, Comunidad Foral de	0,219	0,217	0,215	0,213	0,213
País Vasco	0,018	0,018	0,037	0,037	0,037
Rioja, La	0,000	0,000	0,000	0,000	0,000

### 3.2.19 Síndrome de Beckwith Wiedemann

**Tabla 41.** Número de casos vivos de **Síndrome de Beckwith Wiedemann** a 1 de enero de 2021 y fallecidos entre 1 enero de 2010 y 31 diciembre de 2020, según sexo y Comunidad Autónoma de residencia.

Comunidad Autónoma de residencia	VIVOS			FALLECIDOS		
	Hombres	Mujeres	TOTAL	Hombres	Mujeres	TOTAL
Andalucía	55	65	120	9	7	16
Aragón						
Asturias, Principado de						
Balears, Illes	0	0	0	0	0	0
Canarias	1	3	4	0	0	0
Cantabria*						
Castilla-La Mancha*						
Castilla y León	3	0	3	2	0	2
Catalunya	20	13	33	0	0	0
Ceuta*						
Comunitat Valenciana	8	6	14	0	0	0
Extremadura	4	2	6	1	0	1
Galicia	2	3	5	0	0	0
Madrid, Comunidad de	39	34	73	0	3	3
Melilla						
Murcia, Región de	16	8	24	0	0	0
Navarra, Comunidad Foral de	1	6	7	0	0	0
País Vasco	4	6	10	0	0	0
Rioja, La	12	6	18	1	0	1
<b>TOTAL</b>	<b>165</b>	<b>152</b>	<b>317</b>	<b>13</b>	<b>10</b>	<b>23</b>

(\*) Estas CC. AA. todavía no han notificado sus casos al ReeR y, por tanto, cuando aparece información reflejada corresponde únicamente a los casos enviados por otras CC. AA.

**Tabla 42.** Prevalencias puntuales por cada 10.000 habitantes de **Síndrome de Beckwith Wiedemann** a 1 de enero de cada año (de 2017 a 2021) por Comunidad Autónoma de residencia, estimadas según casos reportados en 2023.

Comunidad Autónoma de residencia	Prevalencias puntuales por 10.000				
	2017	2018	2019	2020	2021
Andalucía	0,137	0,140	0,141	0,145	0,141
Aragón					
Asturias, Principado de					
Balears, Illes	0,000	0,000	0,000	0,000	0,000
Canarias	0,009	0,009	0,014	0,013	0,018
Castilla y León	0,004	0,004	0,008	0,012	0,013
Catalunya	0,024	0,029	0,033	0,039	0,043
Comunitat Valenciana	0,026	0,026	0,026	0,026	0,028
Extremadura	0,065	0,056	0,056	0,057	0,057
Galicia	0,015	0,018	0,019	0,019	0,019
Madrid, Comunidad de	0,083	0,092	0,096	0,104	0,108
Melilla					
Murcia, Región de	0,095	0,129	0,148	0,153	0,159
Navarra, Comunidad Foral de	0,109	0,109	0,108	0,107	0,106
País Vasco	0,005	0,018	0,028	0,041	0,046
Rioja, La	0,576	0,575	0,574	0,570	0,569

### 3.2.20 Síndrome de Goodpasture

**Tabla 43.** Número de casos vivos de **Síndrome de Goodpasture** a 1 de enero de 2021 y fallecidos entre 1 enero de 2010 y 31 diciembre de 2020, según sexo y Comunidad Autónoma de residencia.

Comunidad Autónoma de residencia	VIVOS			FALLECIDOS		
	Hombres	Mujeres	TOTAL	Hombres	Mujeres	TOTAL
Andalucía	65	82	147	19	26	45
Aragón	0	1	1	4	0	4
Asturias, Principado de	3	2	5	1	1	2
Balears, Illes	0	2	2	1	2	3
Canarias	2	7	9	3	3	6
Cantabria*						
Castilla-La Mancha*						
Castilla y León	10	6	16	4	2	6
Catalunya	21	19	40	9	6	15
Ceuta*						
Comunitat Valenciana	14	15	29	14	7	21
Extremadura	8	6	14	10	2	12
Galicia	4	4	8	2	2	4
Madrid, Comunidad de	43	76	119	55	45	100
Melilla						
Murcia, Región de	8	6	14	3	2	5
Navarra, Comunidad Foral de	1	1	2	0	0	0
País Vasco	0	0	0	0	0	0
Rioja, La	6	3	9	3	4	7
<b>TOTAL</b>	<b>185</b>	<b>230</b>	<b>415</b>	<b>128</b>	<b>102</b>	<b>230</b>

(\*) Estas CC. AA. todavía no han notificado sus casos al ReeR y, por tanto, cuando aparece información reflejada corresponde únicamente a los casos enviados por otras CC. AA.

**Tabla 44.** Prevalencias puntuales por cada 10.000 habitantes de **Síndrome de Goodpasture** a 1 de enero de cada año (de 2017 a 2021) por Comunidad Autónoma de residencia, estimadas según casos reportados en 2023.

Comunidad Autónoma de residencia	Prevalencias puntuales por 10.000				
	2017	2018	2019	2020	2021
Andalucía	0,153	0,158	0,168	0,177	0,173
Aragón			0,008	0,008	0,008
Asturias, Principado de	0,039	0,039	0,039	0,049	0,049
Baleares, Illes	0,009	0,009	0,017	0,017	0,016
Canarias	0,005	0,014	0,027	0,031	0,040
Castilla y León	0,062	0,058	0,062	0,067	0,067
Catalunya	0,051	0,051	0,056	0,054	0,052
Comunitat Valenciana	0,047	0,047	0,054	0,060	0,057
Extremadura	0,195	0,187	0,169	0,141	0,132
Galicia	0,022	0,022	0,026	0,026	0,030
Madrid, Comunidad de	0,269	0,227	0,218	0,199	0,176
Melilla					
Murcia, Región de	0,075	0,075	0,074	0,086	0,093
Navarra, Comunidad Foral de	0,031	0,031	0,031	0,030	0,030
País Vasco	0,000	0,000	0,000	0,000	0,000
Rioja, La	0,352	0,320	0,287	0,285	0,285

### 3.2.21 Síndrome de Marfan

**Tabla 45.** Número de casos vivos de **Síndrome de Marfan** a 1 de enero de 2021 y fallecidos entre 1 enero de 2010 y 31 diciembre de 2020, según sexo y Comunidad Autónoma de residencia.

Comunidad Autónoma de residencia	VIVOS			FALLECIDOS		
	Hombres	Mujeres	TOTAL	Hombres	Mujeres	TOTAL
Andalucía	303	248	551	19	14	33
Aragón	20	9	29	5	4	9
Asturias, Principado de	10	12	22	3	0	3
Balears, Illes	10	11	21	0	0	0
Canarias	26	29	55	6	2	8
Cantabria*						
Castilla-La Mancha*	1	0	1	0	0	0
Castilla y León	52	49	101	6	1	7
Catalunya	48	59	107	2	2	4
Ceuta*	1	0	1	0	0	0
Comunitat Valenciana	91	99	190	20	11	31
Extremadura	10	6	16	0	1	1
Galicia	30	18	48	1	0	1
Madrid, Comunidad de	229	218	447	18	12	30
Melilla						
Murcia, Región de	32	27	59	5	3	8
Navarra, Comunidad Foral de	17	17	34	2	0	2
País Vasco	25	21	46	0	0	0
Rioja, La	1	1	2	0	0	0
<b>TOTAL</b>	<b>906</b>	<b>824</b>	<b>1.730</b>	<b>87</b>	<b>50</b>	<b>137</b>

(\*) Estas CC. AA. todavía no han notificado sus casos al ReeR y, por tanto, cuando aparece información reflejada corresponde únicamente a los casos enviados por otras CC. AA.

**Tabla 46.** Prevalencias puntuales por cada 10.000 habitantes de **Síndrome de Marfan** a 1 de enero de cada año (de 2017 a 2021) por Comunidad Autónoma de residencia, estimadas según casos reportados en 2023.

Comunidad Autónoma de residencia	Prevalencias puntuales por 10.000				
	2017	2018	2019	2020	2021
Andalucía	0,526	0,551	0,590	0,628	0,648
Aragón	0,213	0,228	0,235	0,241	0,218
Asturias, Principado de	0,222	0,214	0,215	0,216	0,217
Balears, Illes	0,096	0,094	0,093	0,173	0,172
Canarias	0,251	0,243	0,245	0,246	0,245
Castilla y León	0,353	0,368	0,399	0,416	0,423
Catalunya	0,126	0,128	0,137	0,142	0,139
Comunitat Valenciana	0,355	0,374	0,380	0,378	0,376
Extremadura	0,111	0,140	0,131	0,141	0,151
Galicia	0,166	0,166	0,170	0,178	0,178
Madrid, Comunidad de	0,537	0,553	0,647	0,652	0,662
Melilla					
Murcia, Región de	0,319	0,380	0,383	0,366	0,390
Navarra, Comunidad Foral de	0,531	0,575	0,569	0,533	0,517
País Vasco	0,074	0,166	0,197	0,210	0,210
Rioja, La	0,064	0,064	0,064	0,063	0,063



### 3.2.22 Síndrome de Prader Willi

**Tabla 47.** Número de casos vivos de **Síndrome de Prader Willi** a 1 de enero de 2021 y fallecidos entre 1 enero de 2010 y 31 diciembre de 2020, según sexo y Comunidad Autónoma de residencia.

Comunidad Autónoma de residencia	VIVOS			FALLECIDOS		
	Hombres	Mujeres	TOTAL	Hombres	Mujeres	TOTAL
Andalucía	165	144	309	4	9	13
Aragón						
Asturias, Principado de	4	4	8	0	1	1
Balears, Illes	9	9	18	1	0	1
Canarias	8	17	25	2	0	2
Cantabria*						
Castilla-La Mancha*						
Castilla y León	14	16	30	2	2	4
Catalunya	57	72	129	2	2	4
Ceuta*	1	0	1	0	0	0
Comunitat Valenciana	27	10	37	3	2	5
Extremadura	4	3	7	2	0	2
Galicia	10	7	17	0	1	1
Madrid, Comunidad de	63	68	131	4	8	12
Melilla						
Murcia, Región de	10	13	23	2	1	3
Navarra, Comunidad Foral de	8	7	15	2	1	3
País Vasco	7	5	12	0	0	0
Rioja, La	3	3	6	0	0	0
<b>TOTAL</b>	<b>390</b>	<b>378</b>	<b>768</b>	<b>24</b>	<b>27</b>	<b>51</b>

(\*) Estas CC. AA. todavía no han notificado sus casos al ReeR y, por tanto, cuando aparece información reflejada corresponde únicamente a los casos enviados por otras CC. AA.

**Tabla 48.** Prevalencias puntuales por cada 10.000 habitantes de **Síndrome de Prader Willi** a 1 de enero de cada año (de 2017 a 2021) por Comunidad Autónoma de residencia, estimadas según casos reportados en 2023.

Comunidad Autónoma de residencia	Prevalencias puntuales por 10.000				
	2017	2018	2019	2020	2021
Andalucía	0,303	0,325	0,344	0,357	0,363
Aragón					
Asturias, Principado de	0,068	0,068	0,078	0,079	0,079
Balears, Illes	0,096	0,154	0,151	0,149	0,148
Canarias	0,097	0,110	0,113	0,112	0,111
Castilla y León	0,107	0,116	0,116	0,121	0,126
Catalunya	0,163	0,166	0,169	0,167	0,168
Comunitat Valenciana	0,065	0,071	0,072	0,074	0,073
Extremadura	0,084	0,084	0,084	0,075	0,066
Galicia	0,055	0,059	0,059	0,063	0,063
Madrid, Comunidad de	0,150	0,169	0,199	0,196	0,194
Melilla					
Murcia, Región de	0,163	0,156	0,161	0,153	0,152
Navarra, Comunidad Foral de	0,234	0,233	0,231	0,228	0,228
País Vasco	0,028	0,037	0,055	0,055	0,055
Rioja, La	0,064	0,128	0,159	0,158	0,190

### 3.2.23 Síndrome de Williams

**Tabla 49.** Número de casos vivos de **Síndrome de Williams** a 1 de enero de 2021 y fallecidos entre 1 enero de 2010 y 31 diciembre de 2020, según sexo y Comunidad Autónoma de residencia.

Comunidad Autónoma de residencia	VIVOS			FALLECIDOS		
	Hombres	Mujeres	TOTAL	Hombres	Mujeres	TOTAL
Andalucía	74	64	138	2	1	3
Aragón	0	0	0	0	0	0
Asturias, Principado de						
Balears, Illes	1	3	4	0	0	0
Canarias	8	5	13	0	0	0
Cantabria*						
Castilla-La Mancha*						
Castilla y León	4	8	12	0	0	0
Catalunya	42	38	80	0	1	1
Ceuta*						
Comunitat Valenciana	10	8	18	1	0	1
Extremadura	5	3	8	0	0	0
Galicia	4	9	13	0	0	0
Madrid, Comunidad de	81	53	134	1	1	2
Melilla						
Murcia, Región de	15	21	36	0	0	0
Navarra, Comunidad Foral de	6	6	12	0	0	0
País Vasco	4	6	10	1	0	1
Rioja, La	0	0	0	0	0	0
<b>TOTAL</b>	<b>254</b>	<b>224</b>	<b>478</b>	<b>5</b>	<b>3</b>	<b>8</b>

(\*) Estas CC. AA. todavía no han notificado sus casos al ReeR y, por tanto, cuando aparece información reflejada corresponde únicamente a los casos enviados por otras CC. AA.

**Tabla 50.** Prevalencias puntuales por cada 10.000 habitantes de **Síndrome de Williams** a 1 de enero de cada año (de 2017 a 2021) por Comunidad Autónoma de residencia, estimadas según casos reportados en 2023.

Comunidad Autónoma de residencia	Prevalencias puntuales por 10.000				
	2017	2018	2019	2020	2021
Andalucía	0,132	0,138	0,151	0,149	0,162
Aragón	0,000	0,000	0,000	0,000	0,000
Asturias, Principado de					
Balears, Illes					0,033
Canarias	0,023	0,032	0,041	0,049	0,058
Castilla y León	0,025	0,025	0,033	0,042	0,050
Catalunya	0,075	0,080	0,093	0,098	0,104
Comunitat Valenciana	0,024	0,026	0,028	0,034	0,036
Extremadura	0,074	0,075	0,075	0,075	0,076
Galicia	0,048	0,048	0,048	0,048	0,048
Madrid, Comunidad de	0,037	0,046	0,185	0,193	0,198
Melilla					
Murcia, Región de	0,204	0,210	0,208	0,219	0,238
Navarra, Comunidad Foral de	0,156	0,171	0,169	0,168	0,182
País Vasco	0,028	0,037	0,037	0,041	0,046
Rioja, La	0,000	0,000	0,000	0,000	0,000

### 3.2.24 Síndrome de X Frágil

**Tabla 51.** Número de casos vivos de **Síndrome de X Frágil** a 1 de enero de 2021 y fallecidos entre 1 enero de 2010 y 31 diciembre de 2020, según sexo y Comunidad Autónoma de residencia.

Comunidad Autónoma de residencia	VIVOS			FALLECIDOS		
	Hombres	Mujeres	TOTAL	Hombres	Mujeres	TOTAL
Andalucía	276	86	362	6	2	8
Aragón						
Asturias, Principado de	1	0	1	1	1	2
Balears, Illes	27	11	38	0	0	0
Canarias	9	2	11	0	1	1
Cantabria*	1	0	1	0	0	0
Castilla-La Mancha*						
Castilla y León	48	15	63	2	1	3
Catalunya	99	29	128	0	0	0
Ceuta*						
Comunitat Valenciana	37	7	44	4	1	5
Extremadura	3	3	6	0	1	1
Galicia	12	2	14	0	0	0
Madrid, Comunidad de	133	32	165	5	2	7
Melilla						
Murcia, Región de	109	32	141	5	0	5
Navarra, Comunidad Foral de	18	6	24	0	0	0
País Vasco	52	16	68	0	0	0
Rioja, La	4	2	6	0	0	0
<b>TOTAL</b>	<b>829</b>	<b>243</b>	<b>1.072</b>	<b>23</b>	<b>9</b>	<b>32</b>

(\*) Estas CC. AA. todavía no han notificado sus casos al ReeR y, por tanto, cuando aparece información reflejada corresponde únicamente a los casos enviados por otras CC. AA.

**Tabla 52.** Prevalencias puntuales por cada 10.000 habitantes de **Síndrome de X Frágil** a 1 de enero de cada año (de 2017 a 2021) por Comunidad Autónoma de residencia, estimadas según casos reportados en 2023.

Comunidad Autónoma de residencia	Prevalencias puntuales por 10.000				
	2017	2018	2019	2020	2021
Andalucía	0,371	0,403	0,420	0,421	0,426
Aragón					
Asturias, Principado de	0,010	0,010	0,010	0,010	0,010
Baleares, Illes	0,052	0,206	0,244	0,273	0,312
Canarias	0,037	0,046	0,050	0,045	0,049
Castilla y León	0,213	0,240	0,245	0,250	0,264
Catalunya	0,157	0,166	0,164	0,167	0,167
Comunitat Valenciana	0,057	0,069	0,076	0,080	0,087
Extremadura	0,056	0,056	0,056	0,057	0,057
Galicia	0,044	0,048	0,048	0,052	0,052
Madrid, Comunidad de	0,216	0,226	0,232	0,246	0,244
Melilla					
Murcia, Región de	0,835	0,867	0,887	0,917	0,932
Navarra, Comunidad Foral de	0,344	0,373	0,369	0,366	0,365
País Vasco	0,194	0,235	0,275	0,306	0,311
Rioja, La	0,064	0,096	0,096	0,095	0,190

### 3.3. Prevalencia puntual por enfermedad y por C. A. de residencia

**Tabla 53.** Prevalencia puntual a 1 de enero de 2021 por Comunidad Autónoma de residencia. Prevalencia por cada 10.000 habitantes, estimada según casos reportados en 2023.

Enfermedad	Comunidad Autónoma o Ciudad con Estatuto de Autonomía de residencia															Total	
	Andalucía	Aragón	Asturias, Principado de	Baleares, Illes	Canarias	Castilla y León	Catalunya	Comunitat Valenciana	Extremadura	Galicia	Madrid, Comunidad de	Melilla	Murcia, Región de	Navarra, Comunidad Foral de	País Vasco		Rioja, La
Ataxia de Friedreich	0,198	0,008	0,010	0,074	0,049	0,184	0,124	0,097	0,255	0,085	0,201		0,159	0,243	0,073	0,063	0,134
Atrofia muscular espinal proximal	0,169	0,045	0,049	0,041	0,125	0,142	0,141	0,129	0,066	0,089	0,110		0,218	0,152	0,046	0,000	0,125
Complejo Esclerosis Tuberosa	1,026	0,113	0,415	0,271	0,267	0,461	0,186	0,271	0,274	0,304	0,564		0,416	0,684	0,361	0,190	0,470
Displasia Renal	0,808	0,105	0,504	0,254	0,236	0,239	0,120	0,533	0,406	0,271	0,671	0,119	0,443	0,578	0,009	0,127	0,414
Distrofia miotónica de Steinert	1,248	0,225	0,296	0,385	0,544	0,922	0,468	0,598	0,539	0,200	1,304		0,925	3,041	1,189	1,771	0,856
Enfermedad de Fabry	0,199	0,015	0,049	0,115	0,027	0,054	0,096	0,105	0,028	0,096	0,093		0,139	0,076	0,087	0,000	0,107
Enfermedad de Gaucher	0,094	0,195	0,049	0,025	0,027	0,054	0,048	0,038	0,038	0,056	0,049		0,099	0,000	0,041	0,000	0,060
Enfermedad de Huntington	0,522	0,105	0,306	0,377	0,151	0,641	0,372	0,474	0,293	0,463	0,416	0,119	0,363	0,289	0,201	0,253	0,405
Enfermedad de Niemann Pick	0,020	0,000		0,000	0,004	0,017	0,017	0,008		0,033	0,013		0,053	0,015	0,014	0,127	0,018
Enfermedad de Rendu Osler	0,315	0,068	0,148	0,320	0,397	0,444	0,358	0,279	0,312	0,248	0,383		0,344	0,380	0,595	0,380	0,338
Enfermedad de Wilson	0,294	0,128	0,059	0,172	0,129	0,138	0,158	0,214	0,104	0,152	0,343		0,423	0,411	0,156	0,095	0,214
Esclerosis lateral amiotrófica	0,660	0,308	0,968	0,418	0,209	0,763	0,544	0,333	0,444	0,308	0,639	0,119	0,423	0,745	0,197	0,664	0,497
Fenilcetonuria	0,385	0,218	0,237	0,361	0,165	0,293	0,387	0,194	0,217	0,541	0,450	0,119	0,403	0,258	0,133	0,032	0,320
Fibrosis quística	0,948	1,022	0,355	0,639	0,552	0,897	0,555	0,997	0,388	0,627	0,805	0,357	0,958	0,502	0,229	0,253	0,707
Hemofilia A	1,241	0,631	0,276	0,336	0,419	1,027	0,664	0,414	0,473	0,530	0,933	0,119	0,529	0,912	0,439	0,285	0,707
Osteogénesis imperfecta	0,510		0,118	0,172	0,205	0,335	0,029	0,357	0,132	0,156	0,466		0,304	0,335	0,206	0,221	0,281
Retinosis Pigmentaria y Retinosis Pigmentarias Síndromicas	2,239	0,008		1,025	0,223	2,598	0,231	0,367	0,321	0,004	1,323		2,234	0,836	1,578	0,063	1,071
Síndrome de Angelman	0,111	0,053	0,049	0,041	0,045	0,042	0,093	0,053	0,057	0,059	0,118		0,099	0,213	0,037	0,000	0,083
Síndrome de Beckwith Wiedemann	0,141			0,000	0,018	0,013	0,043	0,028	0,057	0,019	0,108		0,159	0,106	0,046	0,569	0,077
Síndrome de Goodpasture	0,173	0,008	0,049	0,016	0,040	0,067	0,052	0,057	0,132	0,030	0,176		0,093	0,030	0,000	0,285	0,098
Síndrome de Marfan	0,648	0,218	0,217	0,172	0,245	0,423	0,139	0,376	0,151	0,178	0,662		0,390	0,517	0,210	0,063	0,370
Síndrome de Prader Willi	0,363		0,079	0,148	0,111	0,126	0,168	0,073	0,066	0,063	0,194		0,152	0,228	0,055	0,190	0,177
Síndrome de Williams	0,162	0,000		0,033	0,058	0,050	0,104	0,036	0,076	0,048	0,198		0,238	0,182	0,046	0,000	0,114
Síndrome de X frágil	0,426		0,010	0,312	0,049	0,264	0,167	0,087	0,057	0,052	0,244		0,932	0,365	0,311	0,190	0,244

## 4. DISCUSIÓN

El ReeR está diseñado a través de un gran acuerdo basado en un conjunto de procedimientos dirigidos a dar validez a los datos que se declaran por parte de las 17 CC. AA. y las dos ciudades con estatuto de autonomía, de manera que se puedan obtener datos nacionales de las enfermedades raras<sup>2,3</sup>.

Los resultados mostrados en este tercer informe epidemiológico ReeR hacen referencia a los casos que han sido validados por parte de las CC. AA. y a la prevalencia a comienzo del año 2021. El informe recoge la información de 15 CC. AA. y una ciudad autónoma que han notificado sus datos al ReeR en 2023. Once de éstas declaran las 24 entidades clínicas acordadas, tres CC. AA. declaran 23 (Galicia, Aragón, La Rioja), Asturias 20 y Melilla notifica 4 entidades.

Las 4 entidades para las que se notifica información en el total de las CC. AA. y ciudad autónoma declarantes son: Enfermedad de Huntington, Enfermedad de Wilson, Esclerosis Lateral Amiotrófica y Hemofilia A. En 14 entidades se notifican datos de todas las CC. AA. declarantes salvo de Melilla.

Con respecto a los informes epidemiológicos ReeR 2021<sup>4</sup> y ReeR 2022<sup>5</sup>, se han incluido 2 nuevas entidades (Retinosis pigmentaria y retinosis pigmentarias sindrómicas; Síndrome de Williams) y se ha ampliado el número de CC. AA. y ciudades autónomas que:

- comunican casos (Asturias, Extremadura y Melilla).
- comunican las 29 enfermedades acordadas (agrupadas en 24 entidades).

A pesar del esfuerzo y el trabajo de búsqueda para la identificación de personas afectadas por alguna de las 24 entidades clínicas raras consideradas, en alguna C. A. no se han encontrado casos. Esto sucede en Navarra para la Enfermedad de Gaucher (se declaran 0 casos), en País Vasco para el Síndrome de Goodpasture, en Illes Balears para la Enfermedad de Niemann Pick y el Síndrome de Beckwith Wiedemann, en La Rioja para la Enfermedad de Guacher, Enfermedad de Fabry y Síndrome de Williams, y en Aragón para la Enfermedad de Niemann Pick y Síndrome de Williams.

Existe cierta heterogeneidad entre los casos notificados por las CC. AA, que viene determinada, entre otros aspectos, por los siguientes:

- Número de ER para las que cada RAER capta, valida y comunica casos al ReeR.
- Fuentes de captación utilizadas por cada RAER (según su disponibilidad y accesibilidad).
- Año a partir del cual cada RAER busca e identifica casos en sus fuentes de captación.

Esta heterogeneidad en la notificación de casos al ReeR, supone una limitación a la hora de establecer comparaciones entre CC. AA. y calcular indicadores a nivel nacional. Por tanto,



aunque los criterios son uniformes y las estimaciones se irán estabilizando con la madurez del registro, este informe epidemiológico ReeR 2023 debe ser considerado y leído teniendo esto en cuenta.

A pesar de las limitaciones, este informe ReeR 2023 representa un importante avance en el conocimiento de la situación epidemiológica de las enfermedades raras en España, aportando datos conjuntos del 84,2% de las CC. AA. y ciudades autónomas, que engloban el 94,2% de la población española, y considerando definiciones homogéneas de casos para 24 entidades clínicas que representan 29 ER clasificadas a nivel de trastorno.

Desde el ReeR y cada uno de los sistemas y registros autonómicos, se continúa trabajando en la captación de nuevos casos para las enfermedades raras vigiladas, en la mejora de la calidad de los datos y en la homogeneización de procedimientos. Además, para el próximo informe epidemiológico desde el ReeR, se está trabajando en la inclusión de nuevas ER; y también varias CC. AA. que hasta ahora no han realizado notificaciones al ReeR se encuentran en proceso de captación y validación de sus casos para poder incorporarlos al Registro Estatal de Enfermedades Raras. Todo ello con el fin de avanzar hacia una mejor aproximación a la situación epidemiológica de las enfermedades raras en España.

## 5. GLOSARIO

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

## 6. REFERENCIAS

1. European Commission. Programme of Community Action on Rare Diseases (1999-2003). 1999. (Consultado el 01/12/2023) Disponible en:  
[https://ec.europa.eu/health/archive/ph\\_overview/previous\\_programme/rare\\_diseases/rare\\_dis\\_wpgm99\\_en.pdf](https://ec.europa.eu/health/archive/ph_overview/previous_programme/rare_diseases/rare_dis_wpgm99_en.pdf)
2. Real Decreto 1091/2015, de 4 de diciembre, por el que se crea y regula el Registro Estatal de Enfermedades Raras. Boletín Oficial del Estado, nº 307 (24 de diciembre de 2015) Disponible en:  
<https://www.boe.es/boe/dias/2015/12/24/pdfs/BOE-A-2015-14083.pdf>
3. Vicente E, Ardanaz E, Ramalle-Gómara E, Echevarría LJ, Mira MP, Chalco-Orrego JP, Benito C, Guardiola-Villarroy S, Mallol C, Guinaldo JM, Carrillo P, Cáffaro M, Compés ML, Caro MN, Alonso V, Soler P. Vigilancia de las enfermedades raras en España: el Registro Estatal de Enfermedades Raras (ReeR). Rev. Esp. de Salud Pública. 2021; 95: 2 de noviembre e202111186. Disponible en:  
<https://recyt.fecyt.es/index.php/RESP/article/view/93037>
4. Informe ReeR 2021 Situación de las Enfermedades Raras en 2010-2018. Primer informe epidemiológico del Registro Estatal de Enfermedades Raras, 10 de septiembre de 2021. (Consultado el 01/12/2023) Disponible en:  
[https://www.sanidad.gob.es/areas/calidadAsistencial/estrategias/enfermedadesRaras/docs/Informe\\_reer\\_reducido\\_2021.pdf](https://www.sanidad.gob.es/areas/calidadAsistencial/estrategias/enfermedadesRaras/docs/Informe_reer_reducido_2021.pdf)
5. Informe ReeR 2022 Situación de las Enfermedades Raras en España. Noviembre 2022. (Consultado el 01/12/2023) Disponible en:  
[https://www.sanidad.gob.es/areas/calidadAsistencial/estrategias/enfermedadesRaras/docs/Informe\\_Epidemiologico\\_Anual\\_2022\\_ReeR\\_ACCESIBLE.pdf](https://www.sanidad.gob.es/areas/calidadAsistencial/estrategias/enfermedadesRaras/docs/Informe_Epidemiologico_Anual_2022_ReeR_ACCESIBLE.pdf)