

Informe do 2023 do rexistro de pacientes con enfermidades raras na Comunidade Autónoma de Galicia.

Elaborado pola:

Dirección Xeral de Asistencia Sanitaria

Subdirección Xeral de Atención Hospitalaria.

Data: 29/11/2023



SERVIZO
GALEGO
DE SAÚDE



ÍNDICE

1. Introducción.....	2
2. Metodoloxía.....	3
2.1. Casos rexistrables.....	3
2.2. Análise descritiva.....	4
3. Resultados.....	5
3.1. Casos de enfermidade rara rexistrados no RERGA.....	5
3.2. Notificacións de casos de enfermidade rara.....	6
3.3. Validacións de casos rexistrables.....	6
4. Conclusións:.....	7
Bibliografía:.....	8

1. Introducción

A Unión Europea define como enfermidade rara, minoritaria ou pouco frecuente aquela que, con perigo de morte ou invalidez crónica, ten unha prevalencia menor de 5 casos por cada 10.0000 habitantes. Estímase que existen entre 6.000 e 8.000 enfermidades raras diferentes. De forma illada son pouco frecuentes, pero, en conxunto adquiren unha gran importancia, xa que afectan entre un 5-7% da poboación, que en Galicia, tradúcese a 200.000 persoas afectadas.

No 2015 comeza a funcionar o rexistro estatal co Real Decreto 1091/2015, do 4 de decembro, polo que se crea e regula o Rexistro Estatal de Enfermidades Raras (ReeR). Este rexistro depende da Dirección Xeral de Saúde Pública, do Ministerio de Sanidade e vai xestionar a información que lle acheguen os diferentes rexistros autonómicos.

No 2018 comeza a funcionar o rexistro autonómico de Galicia co Decreto 168/2018, do 20 de decembro, polo que se crea e regula o Rexistro de Pacientes con Enfermidades Raras da Comunidade Autónoma de Galicia (RERGA). Esta normativa establece a obrigação dos profesionais sanitarios de notificar os casos de enfermidade rara aos que presten asistencia, pero para garantir a calidade da información contida no rexistro, estas notificacións non entrarán no RERGA ata que sexan validadas por persoal de servizos centrais ou por validadores específicos.

En xuño de 2021 presentouse a nova estratexia de enfermidades raras en Galicia, na que se recolleron 7 eixos de actuación: o desenvolvemento do Rexistro galego de Enfermidades raras; o reforzo da prevención primaria e secundaria; a normalización da asistencia sanitaria; a mellora no acceso a terapias farmacolóxicas e non farmacolóxicas; o impulso na coordinación sociosanitaria e a participación da cidadanía; o fomento da formación e divulgación entre profesionais, pacientes e cidadanía; e a promoción da investigación e da obtención de resultados en saúde.

O Decreto 150/2019, do 7 de novembro, polo que se crea e regula a Comisión Galega das Enfermidades Raras, establece como unha función desta comisión o seguimento do rexistro de pacientes con enfermidades raras.

Este informe presentouse na Comisión Galega das Enfermidades Raras do día 23/11/2023 para describir a situación do rexistro RERGA en 2023 e a súa evolución desde os seus inicios.

2. Metodoloxía

2.1. Casos rexistrables

Consideráronse casos rexistrables, a efectos da súa inclusión no RERGA, os descritos no artigo 3 do Decreto 168/2018:

- Enfermidades con perigo de morte ou invalidez crónica que afecten a menos de 5 persoas por 10.000 habitantes.
- Tumores malignos cunha incidencia menor a 6 casos por cada 10.000 habitantes.
- Casos que cumpran os criterios de inclusión contidos no manual de procedementos previsto polo Real Decreto 1091/2.015, do 4 de decembro, polo que se crea e regula o Rexistro Estatal de Enfermidades Raras.
- Quedan excluídas do RERGA aquelas enfermidades raras que, cun tratamento convencional, presenten prognóstico benigno.

Casos que cumpren os criterios esixidos para a súa inclusión no ReeR:

1. Ataxia de Friedreich.
2. Atrofia Muscular Espinal Proximal.
3. Complexo Esclerose Tuberosa.
4. Displasia Renal e Ril Displásico Multiquístico.
5. Distrofia Miotónica de Steinert.
6. Enfermidade de Fabry.
7. Enfermidade de Gaucher.
8. Enfermidade de Huntington.
9. Enfermidade de Niemann Pick (grupo que inclúe os tipos A, B, C e D).
10. Enfermidade de Rendu Osler.
11. Enfermidade de Wilson.
12. Esclerose Lateral Amiotrófica.
13. Fenilcetonuria.
14. Fibrose Quística.



15. Hemofilia A.
16. Osteogénesis Imperfecta.
17. Síndrome de Angelman.
18. Síndrome de Beckwith Wiedemann.
19. Síndrome de Goodpasture.
20. Síndrome de Marfan.
21. Síndrome de Prader Willi.
22. Síndrome de X Fráxil.
23. Hipotiroidismo conxénito.
24. Tetraloxía de Fallot.
25. Cirrose-colangite biliar primaria.
26. Retinose pigmentaria.
27. Síndrome de Williams.
28. Artrogripose múltiple conxénita.

2.2. Análise descritiva

Describiuse o número de enfermidades raras, a evolución das notificacións que fixeron os distintos profesionais sanitarios e as validacións dos casos rexistrables realizadas por persoal de servizos centrais, validadores e persoal de cribados neonatais.

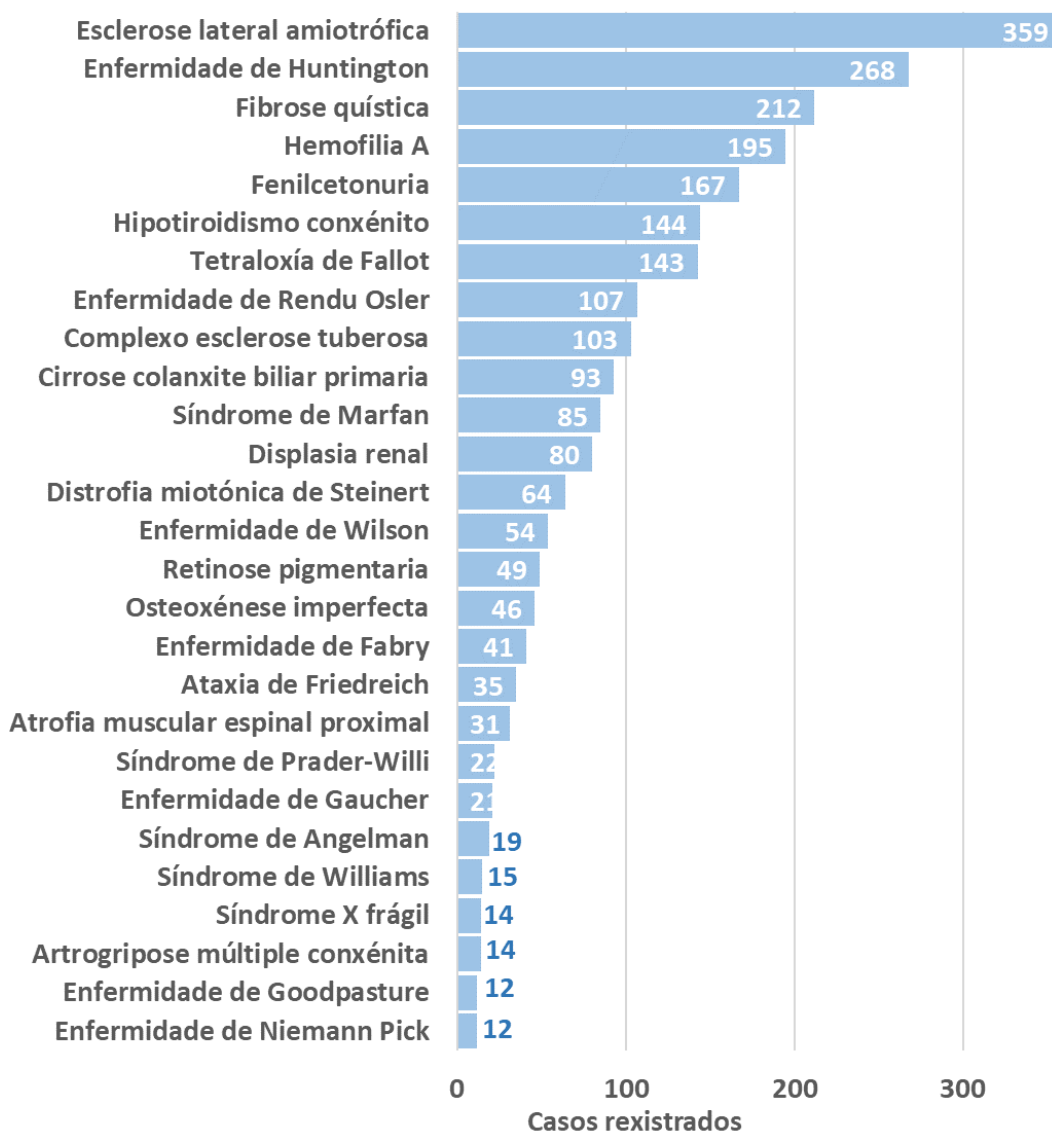
O período de análise comprende do 1 de xaneiro de 2017 ao 12 de novembro de 2023.

3. Resultados

3.1. Casos de enfermidade rara rexistrados no RERGA

No RERGA, desde o 2017 ao 2023, realizáronse un total de 3.710 rexistros de enfermidades raras. As tres enfermidades máis presentes no rexistro foron: esclerose lateral amiotrófica (9.7% do total de enfermidades rexistradas), enfermidade de Huntington (7.2%) e fibrose quística (5.1%). Uns 1.300 casos foron rexistros de enfermidades non agrupables (menos de 5 casos) polo que non se inclúen na figura. (Figura 1).

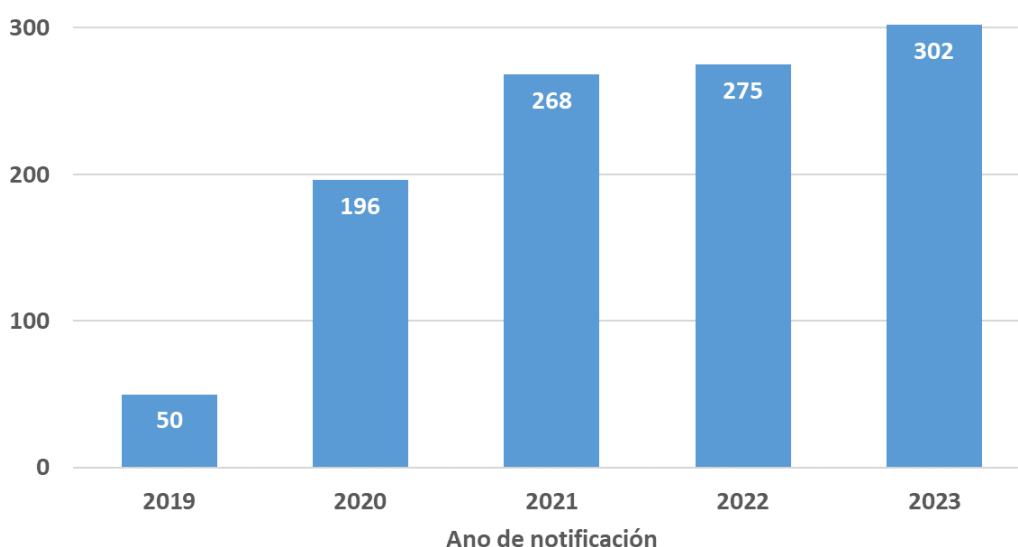
Figura 1. Casos de enfermidade rara en RERGA. 2023



3.2. Notificacións de casos de enfermidade rara.

As notificacións realizadas ao rexistro polos profesionais do Servizo Galego de Saúde (Sergas) fóronse incrementando desde o 2019 (**Figura 2**). No ano 2019 realizábase un total de 50 rexistros, chegando a 268 no ano 2021.

Figura 2. Evolución das notificacións de casos realizadas por profesionais sanitarios.



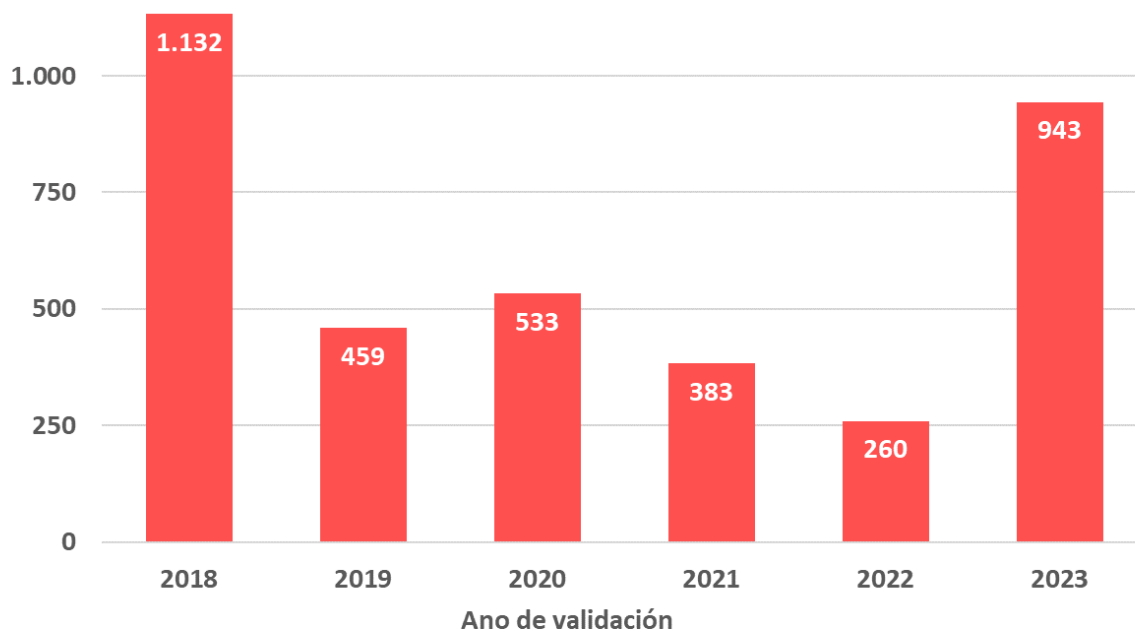
3.3. Validacións de casos rexistrables

A notificacións de casos rexistrables, así como calquera caso de enfermidade susceptible de ser incorporado ao rexistro, tras un proceso de validación, incorporábase ou non ao rexistro como caso confirmado ou probable.

A evolución destas inclusións no rexistro ata 2023 pódese ver na **Figura 3**.

No 2023 incorporáronse ao mantemento do rexistro varios profesionais que contribuíron nestas inclusións; 286 por persoal de cribados neonatais e 458 por validadores específicos.

Figura 3. Evolución das validacións de casos rexistrables no RERGA



4. Conclusións

- No RERGA constan 3.710 rexistros de pacientes con enfermidade rara (ao 12 de novembro do 2023).
- As enfermidades máis prevalentes foron: esclerose lateral amiotrófica (9.7%), enfermidade de Huntington (7.2%) e fibrose quística (5.1%).
- As notificacións dos profesionais sanitarios van en aumento (de 50 notificacións en 2019 a 302 en 2023). Os ciclos de sesións formativas sobre o RERGA realizados estes anos parecen influír no incremento dos rexistros detectado entre os anos 2022 e 2023. Os datos extraídos para este informe non recollen as notificacións de todo o ano (ata o 12/11/2023) polo que é esperable atopar unha notificación aínda máis elevada ao finalizar o ano.
- As incorporacións ao rexistro tamén seguen unha progresión á alza, grazas á incorporación de novos profesionais que colaboran no seu mantemento (validadores específicos e persoal de cribados neonatais).



Bibliografía

1. Real Decreto 1091/2015, do 4 de decembro, polo que se crea e regula o Rexistro Estatal de Enfermidades Raras.
2. Decreto 168/2018, do 20 de decembro, polo que se crea e regula o Rexistro de Pacientes con Enfermidades Raras da Comunidade Autónoma de Galicia.
3. Decreto 150/2019, do 7 de novembro, polo que se crea e regula a Comisión Galega das Enfermidades Raras.