

# **Informe del 2023 del registro de pacientes con enfermedades raras en la Comunidad Autónoma de Galicia.**

**Elaborado por:**

**Dirección Xeral de Asistencia Sanitaria**

**Subdirección Xeral de Atención Hospitalaria.**

**Data: 29/11/2023**



## ÍNDICE

|  |          |
|--|----------|
| <b>1. Introducción.....</b>                              | <b>2</b> |
| <b>2. Metodoloxía.....</b>                               | <b>3</b> |
| 2.1. Casos registrables.....                             | 3        |
| 2.2. Análisis descriptivo.....                           | 4        |
| <b>3. Resultados.....</b>                                | <b>5</b> |
| 3.1. Casos de enfermidade rara registrados en RERGA..... | 5        |
| 3.2. Notificacións de casos de enfermidade rara.....     | 6        |
| 3.3. Validacións de casos registrables.....              | 6        |
| <b>4. Conclusións.....</b>                               | <b>7</b> |
| <b>Bibliografía.....</b>                                 | <b>8</b> |

## 1. Introducción

La Unión Europea define como enfermedad rara, minoritaria o poco frecuente aquella que, con peligro de muerte o invalidez crónica, tiene una prevalencia menor de 5 casos por cada 10.0000 habitantes. Se estima que existen entre 6.000 y 8.000 enfermedades raras diferentes. De forma aislada son poco frecuentes, pero, en conjunto adquieren una gran importancia, ya que afectan entre un 5-7% de la población, que en Galicia, se traduce a 200.000 personas afectadas.

En el 2015 comienza a funcionar el registro estatal con el Real Decreto 1091/2015, de 4 de diciembre, por el que se crea y regula el Registro Estatal de Enfermedades Raras (ReeR). Este registro depende de la Dirección General de Salud Pública, del Ministerio de Sanidad y va a gestionar la información que le aporten los diferentes registros autonómicos.

En el 2018 comienza a funcionar el registro autonómico de Galicia con el Decreto 168/2018, de 20 de diciembre, por el que se crea y se regula el Registro de Pacientes con Enfermedades Raras de la Comunidad Autónoma de Galicia (RERGA). Esta normativa establece la obligación de los profesionales sanitarios de notificar los casos de enfermedad rara a los que presten asistencia, pero para garantizar la calidad de la información contenida en el registro, estas notificaciones no entrarán en el RERGA hasta que sean validadas por personal de servicios centrales o por validadores específicos.

En junio de 2021 se presentó la nueva estrategia de enfermedades raras en Galicia, en la que se recogieron 7 ejes de actuación: el desarrollo del Registro gallego de Enfermedades raras; el refuerzo de la prevención primaria y secundaria; la normalización de la asistencia sanitaria; la mejora en el acceso a terapias farmacológicas y no farmacológicas; el impulso en la coordinación sociosanitaria y la participación de la ciudadanía; el fomento de la formación y divulgación entre profesionales, pacientes y ciudadanía; y la promoción de la investigación y de la obtención de resultados en salud.

El Decreto 150/2.019, de 7 de noviembre, por el que se crea y regula la Comisión Gallega de las Enfermedades Raras, establece como una función de esta comisión el seguimiento del registro de pacientes con enfermedades raras.

Este informe se presentó en la Comisión Gallega de las Enfermedades Raras del día 23/11/2023 para describir la situación del registro RERGA en 2023 y su evolución desde sus inicios.

## 2. Metodología

### 2.1. Casos registrables

Se consideraron casos registrables, a efectos de su inclusión en el RERGA, los descritos en el artículo 3 del Decreto 168/2018:

- Enfermedades con peligro de muerte o invalidez crónica que afecten a menos de 5 personas por 10.000 habitantes
- Tumores malignos con una incidencia menor a 6 casos por cada 10.000 habitantes.
- Casos que cumplan los criterios de inclusión contenidos en el manual de procedimientos previsto por el Real Decreto 1091/2015, de 4 de diciembre, por el que se crea y regula el Registro Estatal de Enfermedades Raras.
- Quedan excluidas del RERGA aquellas enfermedades raras que, con un tratamiento convencional, presenten pronóstico benigno.

Casos que cumplen los criterios exigidos para su inclusión en el ReeR:

1. Ataxia de Friedreich.
2. Atrofia Muscular Espinal Proximal.
3. Complejo Esclerosis Tuberosa.
4. Displasia Renal y Riñón Displásico Multiquístico.
5. Distrofia Miotónica de Steinert.
6. Enfermedad de Fabry.
7. Enfermedad de Gaucher.
8. Enfermedad de Huntington.
9. Enfermedad de Niemann Pick (grupo que incluye los tipos A, B, C y D).
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. 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 Frágil.
23. Hipotiroidismo congénito.
24. Tetralogía de Fallot.
25. Cirrosis-colangitis biliar primaria.
26. Retinosis pigmentaria.
27. Síndrome de Williams.
28. Artrogriposis múltiple congénita.

## 2.2. Análisis descriptivo

Se describió el número de enfermedades raras, la evolución de las notificaciones que hicieron los distintos profesionales sanitarios y las validaciones de los casos registrables realizadas por personal de servicios centrales, validadores y personal de cribados neonatales.

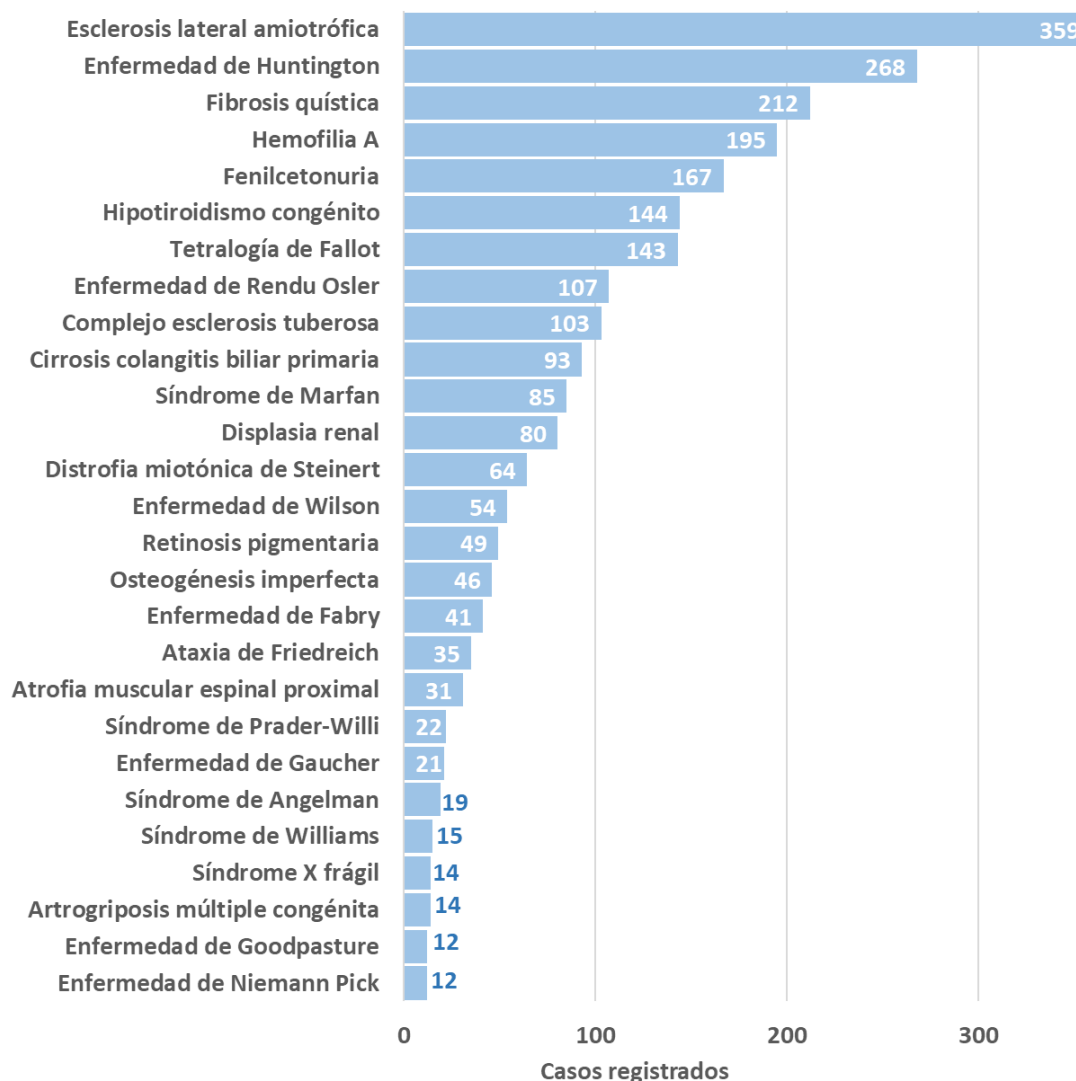
El periodo de análisis comprende del 1 de enero de 2017 al 12 de noviembre de 2023.

### 3. Resultados

#### 3.1. Casos de enfermedad rara registrados en RERGA

En el RERGA, desde el 2017 al 2023, se han realizado un total de 3.710 registros de enfermedades raras. Las tres enfermedades más presentes en el registro fueron: esclerosis lateral amiotrófica (9.7% del total de enfermedades registradas), enfermedad de Huntington (7.2%) y fibrosis quística (5.1%). Unos 1.300 casos fueron registros de enfermedades no agrupables (menos de 5 casos) por lo que no se incluyen en la figura. **(Figura 1).**

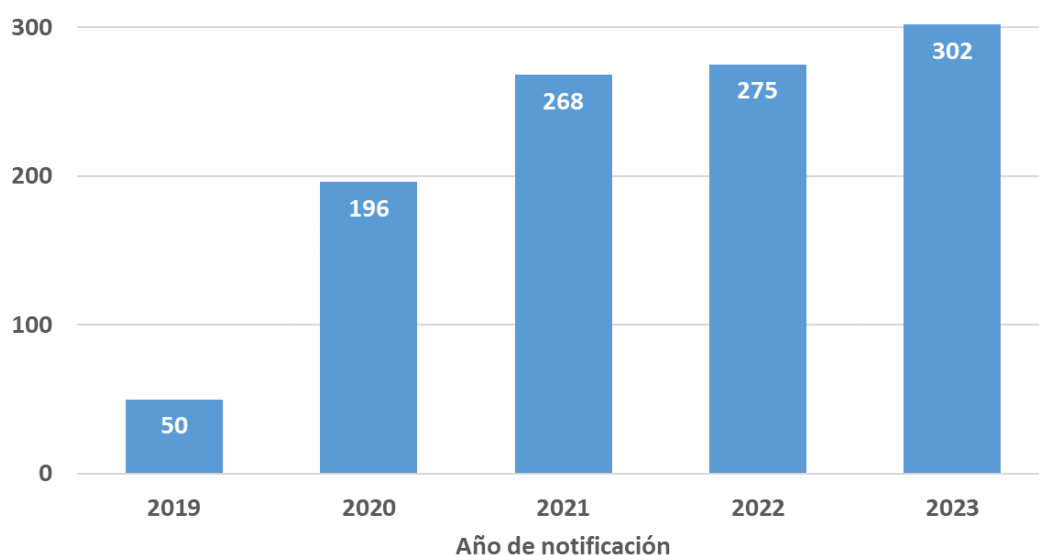
**Figura 1. Casos de enfermedad rara en RERGA. 2023.**



### 3.2. Notificacións de casos de enfermidade rara.

Las notificacións realizadas al registro por los profesionales del Servicio Gallego de Salud (SERGAS) se han ido incrementando desde el 2019 (**Figura 2**). En el año 2019 se realizaban un total de 50 registros por parte de este colectivo, llegando a 268 en el año 2021.

**Figura 2. Evolución de las notificacións de casos realizadas por profesionales sanitarios.**



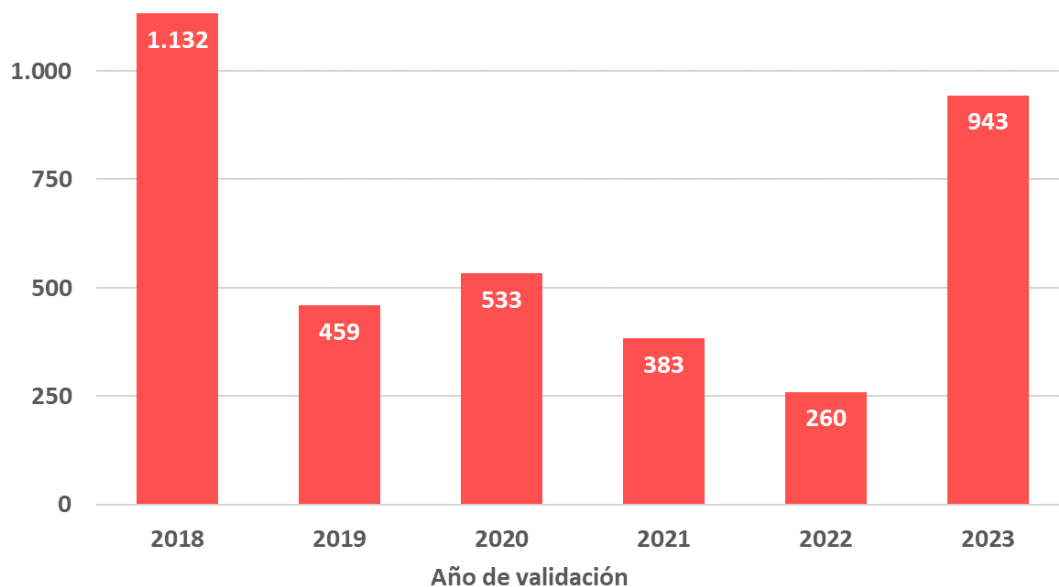
### 3.3. Validacións de casos registrables

Las notificacións de casos registrables, así como cualquier caso de enfermidade susceptible de ser incorporado al registro, tras un proceso de validación, se incorporará o no al registro como caso confirmado o probable.

La evolución de estas inclusiones en el registro hasta 2023 se puede ver en la **Figura 3**.

En el 2023 se incorporaron al mantenimiento del registro varios profesionales que contribuyeron en estas inclusiones; 286 por personal de cribados neonatales y 458 por validadores específicos.

**Figura 3. Evolución de las validaciones de casos registrables en el RERGA.**



## 4. Conclusiones

- En el RERGA constan 3.710 registros de pacientes con enfermedad rara (a 12 de noviembre del 2023).
- Las enfermedades más prevalentes fueron: esclerosis lateral amiotrófica (9.7%), enfermedad de Huntington (7.2%) y fibrosis quística (5.1%).
- Las notificaciones de los profesionales sanitarios van en aumento (de 50 notificaciones en el 2019 a 302 en el 2023). Los ciclos de sesiones formativas sobre el RERGA realizados estos años parecen haber influido en el incremento de los registros detectado entre los años 2022 y 2023. Los datos extraídos para este informe no recogen las notificaciones de todo el año (hasta el 12/11/2023) por lo que es esperable encontrar una notificación todavía más elevada al finalizar el año.
- Las incorporaciones al registro también siguen una progresión al alza, gracias a la incorporación de nuevos profesionales que colaboran en su mantenimiento (validadores específicos y personal de cribados neonatales).





## Bibliografía

1. Real Decreto 1091/2015, de 4 de diciembre, por el que se crea y regula el Registro Estatal de Enfermedades Raras.
2. Decreto 168/2018, de 20 de diciembre, por el que se crea y se regula el Registro de Pacientes con Enfermedades Raras de la Comunidad Autónoma de Galicia.
3. DECRETO 150/2019, de 7 de noviembre, por el que se crea y se regula la Comisión Gallega de las Enfermedades Raras.