

Informe ReeR 2021

Situación de las Enfermedades Raras en 2010-2018

Primer informe epidemiológico del ReeR

10 septiembre 2021



Edita:

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

NIPO en línea: 133-21-101-3

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

1. INTRODUCCIÓN	5
1.1 Definición de caso	5
a) Criterios relativos a la persona	5
b) Criterios relativos a la enfermedad	5
c) Criterios relativos a la validación	6
1.2 Indicadores	6
2. METODOLOGÍA	7
2.1 Base de datos	7
2.2 Análisis descriptivo	7
2.3 Cálculo de la prevalencia	7
3. RESULTADOS	9
3.1 Generales	9
3.2 Específicos por Enfermedad y Comunidad Autónoma de residencia	11
Ataxia de Friedreich	12
Atrofia muscular espinal proximal	13
Complejo esclerosis tuberosa	14
Displasia Renal	15
Distrofia miotónica de Steinert	16
Enfermedad de Fabry	17
Enfermedad de Gaucher	18
Enfermedad de Huntington	19
Enfermedad de Niemann Pick	20
Enfermedad de Rendu Osler	21
Enfermedad de Wilson	22
Esclerosis Lateral Amiotrófica	23
Fenilcetonuria	24
Fibrosis quística	25
Hemofilia A	26
Osteogénesis Imperfecta	27
Síndrome de Angelman	28
Síndrome de Beckwith Wiedemann	29
Síndrome de Goodpasture	30
Síndrome de Marfan	31
Síndrome de Prader Willi	32
Síndrome de X frágil	33
3.3 Prevalencia puntual por enfermedad	34
4. CONSIDERACIONES FINALES Y LIMITACIONES	36
5. GLOSARIO (ordenado alfabéticamente)	37
Grupo del Registro Estatal de Enfermedades Raras	38

1. INTRODUCCIÓN

Se define enfermedad rara 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.

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. El registro depende de la Dirección General de Salud Pública, del Ministerio de Sanidad.

El Registro Estatal de Enfermedades Raras (ReeR) está formado por los registros autonómicos, encargados de transmitir los datos al primero.

Este informe tiene por objetivos:

- a) Proporcionar información epidemiológica sobre las enfermedades raras.
- b) 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.
- c) Proveer los indicadores básicos sobre enfermedades raras que permitan la comparación entre las comunidades autónomas y con otros países.

1.1 Definición de caso

Enfermedad rara diagnosticada en una persona, de cualquier sexo y edad, que cumpla con los siguientes criterios:

- a) 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.

- b) Criterios relativos a la enfermedad

Haber sido diagnosticada de alguna de las siguientes patologías incluidas en el listado de enfermedades raras del ReeR, que se revisa periódicamente y se irá ampliando de manera progresiva:

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 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

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

c) Criterios relativos a la validación

Se considerará validado un caso cuando cumpla los criterios de la ficha de validación disponibles a través del siguiente enlace: <https://reer.isciii.es/Documentacion>

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

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.

1.2 Indicadores

Se presentan los siguientes indicadores:

- Número de casos registrados vivos a 31 de diciembre de 2018 y fallecidos durante el periodo de análisis 2010 a 2018.
- Prevalencia puntual registrada a 31 de diciembre de 2018 por enfermedad rara y Comunidad Autónoma (C.A.) de residencia.

2. METODOLOGÍA

2.1 Base de datos

Los datos se extraen de la aplicación del Registro Estatal de Enfermedades Raras <https://reer.isciii.es/>. Se consideran los casos captados hasta 2018 por parte de las CC.AA. que han declarado casos al ReeR en 2021: Andalucía, Aragón, Canarias, Castilla y León, Cataluña, Comunidad Valenciana, Galicia, Comunidad de Madrid, Región de Murcia, Comunidad Foral de Navarra, País Vasco y La Rioja.

Sobre esa base de datos, se identifican los posibles casos duplicados (una misma persona afectada que es notificada por varias CC.AA.). Este proceso se realiza en base a la coincidencia del Código de Identificación Personal del SNS, Documento Nacional de Identidad (DNI), cuando están disponibles, y de nombre, primer apellido, segundo apellido, fecha de nacimiento y sexo.

NOTA: La información asociada a estas personas que han sido notificadas por varias CC.AA. está siendo revisada por parte de las CC.AA. implicadas. Por tanto, en este primer informe, no se han considerado en el cálculo de los indicadores de vivos, fallecidos y prevalencia a 31 de diciembre de 2018, si bien aparecen reflejados en notas a pie de las tablas. Una vez finalizada la revisión, se considerarán en el cálculo de los indicadores del siguiente informe anual del ReeR.

2.2 Análisis descriptivo

En primer lugar, se analizan los casos enviados al ReeR por parte de cada C.A. declarante y conforme a los años de captación. A continuación, se realiza un análisis descriptivo general de la distribución del número de casos vivos (a 31 de diciembre de 2018) y fallecidos (de 1 de enero 2010 a 31 de diciembre 2018) según sexo y enfermedad. Por último, se completa con un análisis específico por enfermedad de los vivos y los fallecidos según sexo, y C.A. de residencia.

NOTA: La distribución de los fallecidos entre 1 de enero de 2010 y 31 de diciembre de 2018 se realiza considerando el momento de su defunción, por tanto, aquellos registros en los que no se indica la fecha de fallecimiento se asumirán como vivos en este informe.

2.3 Cálculo de la prevalencia

Se calcula la prevalencia puntual por cada 10.000 habitantes a 31 de diciembre de 2018, por enfermedad y C.A. de residencia.

Para el cálculo de la prevalencia se ha tenido en cuenta el número de casos vivos a 31 de diciembre (final del periodo considerado 2010-2018) y se han utilizado como denominadores las estimaciones de datos de población según el Instituto Nacional de Estadística a 1 de enero del año siguiente al año de análisis.

En este informe se aportan los valores de prevalencia que corresponden a las 12 CC.AA. declarantes. Por tanto, no se incluyen en el cálculo de la prevalencia los casos residentes en C.A. que aún no han notificado casos al ReeR, por no disponer de la información completa.

3. RESULTADOS

3.1 Generales

Se obtuvieron un total de 30.378 casos (vivos y fallecidos) captados hasta 2018, que corresponden a 12 CC.AA. declarantes (Tabla 1).

Tabla 1. Número de casos notificados al Registro Estatal de Enfermedades Raras según C.A. declarante y año de captación.

Registros	Antes de 2010	2010	2011	2012	2013	2014	2015	2016	2017	2018	Total
Andalucía	3.262	469	467	447	437	451	404	360	331	289	6.917
Aragón									31	428	459
Canarias	7	130	85	82	100	93	87	82	54	94	814
Castilla y León	470	333	227	264	205	221	217	206	218	168	2.529
Cataluña	1.075	391	271	244	223	226	189	213	277	280	3.389
Comunidad Valenciana	720	311	364	320	407	423	300	418	330	296	3.889
Galicia	222	45	27	28	43	27	11	12	13	871	1.299
Madrid, Comunidad de	3.090	503	507	449	467	458	463	547	548	651	7.683
Murcia, Región de	631	108	130	99	134	79	81	70	73	78	1.483
Navarra, Comunidad Foral de	531	34	37	41	56	44	75	42	41	32	933
País Vasco							32	81	322	248	683
Rioja, La		116	2	3	26	31	26	35	31	30	300
Total	10.008	2.440	2.117	1.977	2.098	2.053	1.885	2.066	2.269	3.465	30.378

Este informe epidemiológico hace referencia a los casos detectados hasta 2018, excluyendo aquellos que requieren revisión adicional por parte de las CC.AA. declarantes, debido a que se corresponden con personas afectadas que han sido notificadas por varias CC.AA. Cumplen este criterio 29.583 casos, de los cuales 23.489 se encuentran vivos a 31 de diciembre del 2018 (Tabla 2) y 6.094 han fallecido en el periodo de estudio 2010-2018 (Tabla 3).

Tabla 2. Número de casos vivos a 31 de diciembre de 2018 según sexo. Registro Estatal de Enfermedades Raras, 2010-2018.

Enfermedad Rara	VIVOS		
	Hombre	Mujer	Total
Ataxia de Friedreich	243	291	534
Atrofia muscular espinal proximal	187	153	340
Complejo Esclerosis Tuberosa	694	746	1.440
Displasia Renal	828	497	1.325
Distrofia miotónica de Steinert	1.346	1.421	2.767
Enfermedad de Fabry	135	110	245
Enfermedad de Gaucher	93	70	163
Enfermedad de Huntington	672	842	1.514
Enfermedad de Niemann Pick	38	25	63
Enfermedad de Rendu Osler	474	650	1.124
Enfermedad de Wilson	408	344	752
Esclerosis lateral amiotrófica	1.235	954	2.189
Fenilcetonuria	513	650	1.163
Fibrosis quística	1.292	1.258	2.550
Hemofilia A	2.410	292	2.702
Osteogénesis imperfecta	396	455	851
Síndrome de Angelman	143	147	290
Síndrome de Beckwith Wiedemann	194	168	362
Síndrome de Goodpasture	188	203	391
Síndrome de Marfan	702	624	1.326
Síndrome de Prader Willi	300	293	593
Síndrome de X frágil	619	186	805
Total general	13.110	10.379	23.489

Tabla 3. Número de casos fallecidos entre 1 enero de 2010 y 31 de diciembre de 2018 según sexo. Registro Estatal de Enfermedades Raras, 2010-2018.

Enfermedad Rara	FALLECIDOS		
	Hombre	Mujer	Total
Ataxia de Friedreich	40	46	86
Atrofia muscular espinal proximal	43	40	83
Complejo Esclerosis Tuberosa	35	43	78
Displasia Renal	17	15	32
Distrofia miotónica de Steinert	376	263	639
Enfermedad de Fabry	12	10	22
Enfermedad de Gaucher	5	5	10
Enfermedad de Huntington	298	309	607
Enfermedad de Niemann Pick	4	7	11
Enfermedad de Rendu Osler	69	67	136
Enfermedad de Wilson	21	16	37
Esclerosis lateral amiotrófica	2.014	1.758	3.772
Fenilcetonuria	3	1	4
Fibrosis quística	98	80	178
Hemofilia A	100	11	111
Osteogénesis imperfecta	19	17	36
Síndrome de Angelman	3	4	7
Síndrome de Beckwith Wiedemann	7	7	14
Síndrome de Goodpasture	68	52	120
Síndrome de Marfan	42	28	70
Síndrome de Prader Willi	16	11	27
Síndrome de X frágil	14	0	14
Total general	3.304	2.790	6.094

(*) NOTA: Los casos correspondientes a 402 personas no figuran en las tablas 2 y 3, debido a que su información está siendo revisada por parte de las CC.AA. implicadas.

3.2 Específicos por Enfermedad y Comunidad Autónoma de residencia

En las siguientes tablas se muestran los pacientes vivos a 31 de diciembre del 2018 por enfermedad y C.A. de residencia, así como los fallecidos con fecha de defunción entre 2010-2018.

NOTA: A pesar de no haber notificado aún datos al ReeR, se muestran algunos casos residentes en Castilla-La Mancha, Extremadura o Principado de Asturias que han sido detectados por las 12 CC.AA. declarantes.

Ataxia de Friedreich

Tabla 4. Número de casos vivos de Ataxia de Friedreich a 31 de diciembre 2018 y fallecidos entre 1 enero de 2010 y 31 diciembre de 2018, según sexo y Comunidad Autónoma de residencia. Registro Estatal de Enfermedades Raras 2010-2018.

C.A. de residencia	VIVOS			FALLECIDOS		
	Hombre	Mujer	TOTAL	Hombre	Mujer	TOTAL
Andalucía	44	90	134	7	3	10
Aragón	0	0	0	1	0	1
Canarias	6	6	12	3	0	3
Castilla y León	22	28	50	8	8	16
Cataluña	44	54	98	2	2	4
Comunidad Valenciana	18	15	33	8	11	19
Galicia	9	10	19	0	0	0
Madrid, Comunidad de	74	60	134	3	17	20
Murcia, Región de	11	11	22	4	4	8
Navarra, Comunidad Foral de	10	9	19	2	0	2
País Vasco	4	8	12	0	0	0
Rioja, La	1	0	1	2	1	3
Total	243	291	534	40	46	86

(*) NOTA: 2 personas afectadas por Ataxia de Friedreich han sido notificadas por varias CC.AA. y no figuran en esta tabla, debido a que están pendientes de revisión por parte de las CC.AA. implicadas para la asignación de su lugar de residencia.

Atrofia muscular espinal proximal

Tabla 5. Número de casos vivos de Atrofia muscular espinal proximal a 31 de diciembre 2018 y fallecidos entre 1 enero de 2010 y 31 diciembre de 2018, según sexo y Comunidad Autónoma de residencia. Registro Estatal de Enfermedades Raras 2010-2018.

C.A. de residencia	VIVOS			FALLECIDOS		
	Hombre	Mujer	TOTAL	Hombre	Mujer	TOTAL
Andalucía	63	29	92	4	4	8
Aragón	1	0	1	0	0	0
Canarias						
Castilla y León	12	13	25	2	1	3
Cataluña	36	29	65	1	3	4
Comunidad Valenciana	20	29	49	12	16	28
Galicia	5	2	7	0	0	0
Madrid, Comunidad de	32	30	62	17	10	27
Murcia, Región de	15	11	26	7	3	10
Navarra, Comunidad Foral de	3	7	10	0	2	2
País Vasco	0	3	3	0	1	1
Rioja, La	0	0	0	0	0	0
Total	187	153	340	43	40	83

(*) NOTA: 2 personas afectadas por Atrofia muscular espinal proximal han sido notificadas por varias CC.AA. y no figuran en esta tabla, debido a que están pendientes de revisión por parte de las CC.AA. implicadas para la asignación de su lugar de residencia.

Complejo esclerosis tuberosa

Tabla 6. Número de casos vivos de Complejo esclerosis tuberosa a 31 de diciembre 2018 y fallecidos entre 1 enero de 2010 y 31 diciembre de 2018, según sexo y Comunidad Autónoma de residencia. Registro Estatal de Enfermedades Raras 2010-2018.

C.A. de residencia	VIVOS			FALLECIDOS		
	Hombre	Mujer	TOTAL	Hombre	Mujer	TOTAL
Andalucía	208	205	413	1	6	7
Aragón	10	26	36	3	1	4
Canarias	25	29	54	2	3	5
Castilla y León	57	49	106	3	5	8
Cataluña	52	77	129	0	4	4
Comunidad Valenciana	58	67	125	10	7	17
Galicia	27	49	76	2	6	8
Madrid, Comunidad de	171	167	338	7	6	13
Murcia, Región de	28	28	56	4	3	7
Navarra, Comunidad Foral de	24	20	44	2	2	4
País Vasco	31	28	59	0	0	0
Rioja, La	3	1	4	1	0	1
Total	694	746	1.440	35	43	78

(*) NOTA: 19 personas afectadas por Complejo esclerosis tuberosa han sido notificadas por varias CC.AA. y no figuran en esta tabla, debido a que están pendientes de revisión por parte de las CC.AA. implicadas para la asignación de su lugar de residencia.

Displasia Renal

Tabla 7. Número de casos vivos de Displasia Renal a 31 de diciembre 2018 y fallecidos entre 1 enero de 2010 y 31 diciembre de 2018, según sexo y Comunidad Autónoma de residencia. Registro Estatal de Enfermedades Raras 2010-2018.

C.A. de residencia	VIVOS			FALLECIDOS		
	Hombre	Mujer	TOTAL	Hombre	Mujer	TOTAL
Andalucía	219	125	344	1	1	2
Aragón						
Canarias	29	18	47	0	0	0
Castilla y León	29	18	47	1	0	1
Cataluña	56	20	76	1	1	2
Comunidad Valenciana	142	73	215	7	5	12
Galicia	43	14	57	3	2	5
Madrid, Comunidad de	249	186	435	3	5	8
Murcia, Región de	37	24	61	0	0	0
Navarra, Comunidad Foral de	21	17	38	0	1	1
País Vasco						
Rioja, La	2	1	3	1	0	1
(+) <i>Castilla-La Mancha</i>	1	1	2	0	0	0
Total	828	497	1.325	17	15	32

(+) Esta C.A. aún no ha notificado sus casos al ReeR y, por tanto, la información reflejada corresponde únicamente a los casos enviados por otras CC.AA.

(*) NOTA: 7 personas afectadas por Displasia Renal han sido notificadas por varias CC.AA. y no figuran en esta tabla, debido a que están pendientes de revisión por parte de las CC.AA. implicadas para la asignación de su lugar de residencia.

Distrofia miotónica de Steinert

Tabla 8. Número de casos vivos de Distrofia miotónica de Steinert a 31 de diciembre 2018 y fallecidos entre 1 enero de 2010 y 31 diciembre de 2018, según sexo y Comunidad Autónoma de residencia. Registro Estatal de Enfermedades Raras 2010-2018.

C.A. de residencia	VIVOS			FALLECIDOS		
	Hombre	Mujer	TOTAL	Hombre	Mujer	TOTAL
Andalucía	302	293	595	45	34	79
Aragón						
Canarias						
Castilla y León	75	105	180	49	36	85
Cataluña	154	175	329	23	17	40
Comunidad Valenciana	141	129	270	67	50	117
Galicia	2	1	3	0	0	0
Madrid, Comunidad de	439	477	916	122	74	196
Murcia, Región de	67	65	132	21	16	37
Navarra, Comunidad Foral de	103	114	217	30	24	54
País Vasco	37	43	80	3	2	5
Rioja, La	25	19	44	16	10	26
(+) <i>Castilla-La Mancha</i>	1	0	1	0	0	0
Total	1.346	1.421	2.767	376	263	639

(+) Esta C.A. aún no ha notificado sus casos al ReeR y, por tanto, la información reflejada corresponde únicamente a los casos enviados por otras CC.AA.

(*) NOTA: 34 personas afectadas por Distrofia miotónica de Steinert no figuran en esta tabla, debido a que están pendientes de revisión por parte de las CC.AA. implicadas.

Enfermedad de Fabry

Tabla 9. Número de casos vivos de Enfermedad de Fabry a 31 de diciembre 2018 y fallecidos entre 1 enero de 2010 y 31 diciembre de 2018, según sexo y Comunidad Autónoma de residencia. Registro Estatal de Enfermedades Raras 2010-2018.

C.A. de residencia	VIVOS			FALLECIDOS		
	Hombre	Mujer	TOTAL	Hombre	Mujer	TOTAL
Andalucía	28	9	37	1	1	2
Aragón						
Canarias	0	3	3	0	0	0
Castilla y León	4	3	7	0	1	1
Cataluña	26	30	56	2	1	3
Comunidad Valenciana	31	13	44	4	2	6
Galicia	5	9	14	0	0	0
Madrid, Comunidad de	20	30	50	1	2	3
Murcia, Región de	7	5	12	2	2	4
Navarra, Comunidad Foral de	4	2	6	1	1	2
País Vasco	10	6	16	1	0	1
Rioja, La						
Total	135	110	245	12	10	22

Enfermedad de Gaucher

Tabla 10. Número de casos vivos de Enfermedad de Gaucher a 31 de diciembre 2018 y fallecidos entre 1 enero de 2010 y 31 diciembre de 2018, según sexo y Comunidad Autónoma de residencia. Registro Estatal de Enfermedades Raras 2010-2018.

C.A. de residencia	VIVOS			FALLECIDOS		
	Hombre	Mujer	TOTAL	Hombre	Mujer	TOTAL
Andalucía	23	18	41	0	0	0
Aragón						
Canarias	0	4	4	1	0	1
Castilla y León	6	8	14	0	0	0
Cataluña	17	12	29	0	3	3
Comunidad Valenciana	10	8	18	2	1	3
Galicia	3	1	4	0	0	0
Madrid, Comunidad de	22	10	32	2	1	3
Murcia, Región de	8	6	14	0	0	0
Navarra, Comunidad Foral de	0	0	0	0	0	0
País Vasco	4	3	7	0	0	0
Rioja, La						
Total	93	70	163	5	5	10

(*) NOTA: 2 personas afectadas por Enfermedad de Gaucher han sido notificadas por varias CC.AA. y no figuran en esta tabla, debido a que están pendientes de revisión por parte de las CC.AA. implicadas para la asignación de su lugar de residencia.

Enfermedad de Huntington

Tabla 11. Número de casos vivos de Enfermedad de Huntington a 31 de diciembre 2018 y fallecidos entre 1 enero de 2010 y 31 diciembre de 2018, según sexo y Comunidad Autónoma de residencia. Registro Estatal de Enfermedades Raras 2010-2018.

C.A. de residencia	VIVOS			FALLECIDOS		
	Hombre	Mujer	TOTAL	Hombre	Mujer	TOTAL
Andalucía	176	210	386	38	49	87
Aragón	6	13	19	13	7	20
Canarias	15	23	38	10	14	24
Castilla y León	65	86	151	48	47	95
Cataluña	108	134	242	4	0	4
Comunidad Valenciana	54	67	121	81	66	147
Galicia	55	67	122	38	49	87
Madrid, Comunidad de	139	188	327	47	51	98
Murcia, Región de	22	31	53	9	14	23
Navarra, Comunidad Foral de	12	12	24	6	9	15
País Vasco	12	10	22	3	1	4
Rioja, La	8	1	9	1	2	3
Total	672	842	1.514	298	309	607

(*) NOTA: 10 personas afectadas por Enfermedad de Huntington han sido notificadas por varias CC.AA. y no figuran en esta tabla, debido a que están pendientes de revisión por parte de las CC.AA. implicadas para la asignación de su lugar de residencia.

Enfermedad de Niemann Pick

Tabla 12. Número de casos vivos de Enfermedad de Niemann Pick a 31 de diciembre 2018 y fallecidos entre 1 enero de 2010 y 31 diciembre de 2018, según sexo y Comunidad Autónoma de residencia. Registro Estatal de Enfermedades Raras 2010-2018.

C.A. de residencia	VIVOS			FALLECIDOS		
	Hombre	Mujer	TOTAL	Hombre	Mujer	TOTAL
Andalucía	11	7	18	1	1	2
Aragón						
Canarias						
Castilla y León	2	1	3	0	0	0
Cataluña	10	3	13	0	0	0
Comunidad Valenciana	1	4	5	1	3	4
Galicia	1	3	4	0	0	0
Madrid, Comunidad de	7	5	12	1	2	3
Murcia, Región de	1	1	2	1	1	2
Navarra, Comunidad Foral de	1	0	1	0	0	0
País Vasco	1	0	1	0	0	0
Rioja, La	3	1	4	0	0	0
Total	38	25	63	4	7	11

(*) NOTA: 4 personas afectadas por Enfermedad de Niemann Pick han sido notificadas por varias CC.AA. y no figuran en esta tabla, debido a que están pendientes de revisión por parte de las CC.AA. implicadas para la asignación de su lugar de residencia.

Enfermedad de Rendu Osler

Tabla 13. Número de casos vivos de Enfermedad de Rendu Osler a 31 de diciembre 2018 y fallecidos entre 1 enero de 2010 y 31 diciembre de 2018, según sexo y Comunidad Autónoma de residencia. Registro Estatal de Enfermedades Raras 2010-2018.

C.A. de residencia	VIVOS			FALLECIDOS		
	Hombre	Mujer	TOTAL	Hombre	Mujer	TOTAL
Andalucía	60	81	141	7	4	11
Aragón						
Canarias						
Castilla y León	45	68	113	15	14	29
Cataluña	109	164	273	7	6	13
Comunidad Valenciana	38	54	92	11	11	22
Galicia	40	30	70	0	0	0
Madrid, Comunidad de	106	140	246	17	21	38
Murcia, Región de	23	26	49	2	2	4
Navarra, Comunidad Foral de	10	15	25	5	7	12
País Vasco	38	67	105	2	0	2
Rioja, La	5	5	10	3	2	5
Total	474	650	1.124	69	67	136

(*) NOTA: 13 personas afectadas por Enfermedad de Rendu Osler han sido notificadas por varias CC.AA. y no figuran en esta tabla, debido a que están pendientes de revisión por parte de las CC.AA. implicadas para la asignación de su lugar de residencia.

Enfermedad de Wilson

Tabla 14. Número de casos vivos de Enfermedad de Wilson a 31 de diciembre 2018 y fallecidos entre 1 enero de 2010 y 31 diciembre de 2018, según sexo y Comunidad Autónoma de residencia. Registro Estatal de Enfermedades Raras 2010-2018.

C.A. de residencia	VIVOS			FALLECIDOS		
	Hombre	Mujer	TOTAL	Hombre	Mujer	TOTAL
Andalucía	94	76	170	2	2	4
Aragón	7	10	17	1	0	1
Canarias	6	17	23	3	1	4
Castilla y León	19	11	30	3	3	6
Cataluña	48	36	84	2	1	3
Comunidad Valenciana	46	28	74	2	3	5
Galicia	15	20	35	3	1	4
Madrid, Comunidad de	115	90	205	2	3	5
Murcia, Región de	35	29	64	2	2	4
Navarra, Comunidad Foral de	10	17	27	1	0	1
País Vasco	12	8	20	0	0	0
Rioja, La	1	2	3	0	0	0
Total	408	344	752	21	16	37

(*) NOTA: 19 personas afectadas por Enfermedad de Wilson han sido notificadas por varias CC.AA. y no figuran en esta tabla, debido a que están pendientes de revisión por parte de las CC.AA. implicadas para la asignación de su lugar de residencia.

Esclerosis Lateral Amiotrófica

Tabla 15. Número de casos vivos de Esclerosis Lateral Amiotrófica a 31 de diciembre 2018 y fallecidos entre 1 enero de 2010 y 31 diciembre de 2018, según sexo y Comunidad Autónoma de residencia. Registro Estatal de Enfermedades Raras 2010-2018.

C.A. de residencia	VIVOS			FALLECIDOS		
	Hombre	Mujer	TOTAL	Hombre	Mujer	TOTAL
Andalucía	432	341	773	278	231	509
Aragón	15	12	27	119	101	220
Canarias	30	21	51	122	99	221
Castilla y León	97	68	165	265	206	471
Cataluña	120	123	243	66	66	132
Comunidad Valenciana	112	79	191	427	400	827
Galicia	37	20	57	91	78	169
Madrid, Comunidad de	276	209	485	399	372	771
Murcia, Región de	48	28	76	82	85	167
Navarra, Comunidad Foral de	24	19	43	71	55	126
País Vasco	12	10	22	36	21	57
Rioja, La	7	6	13	45	39	84
(+) Asturias, Principado de	3	1	4	0	0	0
(+) Castilla-La Mancha	16	9	25	12	4	16
(+) Extremadura	6	8	14	1	0	1
Total	1.235	954	2.189	2.014	1.757	3.771

(+) Estas CC.AA. aún no han notificado sus casos al ReeR y, por tanto, la información reflejada corresponde únicamente a los casos enviados por otras CC.AA.

(*) NOTA: 100 personas afectadas por Esclerosis Lateral Amiotrófica han sido notificadas por varias CC.AA. y no figuran en esta tabla, debido a que están pendientes de revisión por parte de las CC.AA. implicadas para la asignación de su lugar de residencia.

Fenilcetonuria

Tabla 16. Número de casos vivos de Fenilcetonuria a 31 de diciembre 2018 y fallecidos entre 1 enero de 2010 y 31 diciembre de 2018, según sexo y Comunidad Autónoma de residencia. Registro Estatal de Enfermedades Raras 2010-2018.

C.A. de residencia	VIVOS			FALLECIDOS		
	Hombre	Mujer	TOTAL	Hombre	Mujer	TOTAL
Andalucía	95	125	220	0	1	1
Aragón	10	8	18	0	0	0
Canarias	11	13	24	0	0	0
Castilla y León	24	35	59	0	0	0
Cataluña	120	140	260	1	0	1
Comunidad Valenciana	51	42	93	1	0	1
Galicia	53	81	134	0	0	0
Madrid, Comunidad de	103	152	255	1	0	1
Murcia, Región de	22	33	55	0	0	0
Navarra, Comunidad Foral de	10	7	17	0	0	0
País Vasco	13	14	27	0	0	0
Rioja, La	1	0	1	0	0	0
Total	513	650	1.163	3	1	4

(*) NOTA: 13 personas afectadas por Fenilcetonuria han sido notificadas por varias CC.AA. y no figuran en esta tabla, debido a que están pendientes de revisión por parte de las CC.AA. implicadas para la asignación de su lugar de residencia.

Fibrosis quística

Tabla 17. Número de casos vivos de Fibrosis quística a 31 de diciembre 2018 y fallecidos entre 1 enero de 2010 y 31 diciembre de 2018, según sexo y Comunidad Autónoma de residencia. Registro Estatal de Enfermedades Raras 2010-2018.

C.A. de residencia	VIVOS			FALLECIDOS		
	Hombre	Mujer	TOTAL	Hombre	Mujer	TOTAL
Andalucía	281	285	566	24	19	43
Aragón						
Canarias	44	37	81	4	6	10
Castilla y León	98	82	180	3	5	8
Cataluña	191	173	364	21	11	32
Comunidad Valenciana	258	242	500	19	16	35
Galicia	62	87	149	3	4	7
Madrid, Comunidad de	260	273	533	16	13	29
Murcia, Región de	72	56	128	6	5	11
Navarra, Comunidad Foral de	15	13	28	1	0	1
País Vasco	9	8	17	1	0	1
Rioja, La	2	1	3	0	1	1
(+) <i>Castilla-La Mancha</i>	0	1	1	0	0	0
Total	1.292	1.258	2.550	98	80	178

(+) Esta C.A. aún no ha notificado sus casos al ReeR y, por tanto, la información reflejada corresponde únicamente a los casos enviados por otras CC.AA.

(*) NOTA: 95 personas afectadas por Fibrosis quística no figuran en esta tabla, debido a que están pendientes de revisión por parte de las CC.AA. implicadas.

Hemofilia A

Tabla 18. Número de casos vivos de Hemofilia A 31 de diciembre 2018 y fallecidos entre 1 enero de 2010 y 31 diciembre de 2018, según sexo y Comunidad Autónoma de residencia. Registro Estatal de Enfermedades Raras 2010-2018.

C.A. de residencia	VIVOS			FALLECIDOS		
	Hombre	Mujer	TOTAL	Hombre	Mujer	TOTAL
Andalucía	672	171	843	18	7	25
Aragón	76	1	77	5	0	5
Canarias	94	2	96	7	0	7
Castilla y León	219	22	241	15	2	17
Cataluña	215	75	290	1	1	2
Comunidad Valenciana	192	4	196	21	0	21
Galicia	137	0	137	3	0	3
Madrid, Comunidad de	593	9	602	24	1	25
Murcia, Región de	73	6	79	3	0	3
Navarra, Comunidad Foral de	60	0	60	1	0	1
País Vasco	68	1	69	1	0	1
Rioja, La	8	1	9	1	0	1
(+) <i>Castilla-La Mancha</i>	1	0	1	0	0	0
(+) <i>Extremadura</i>	2	0	2	0	0	0
Total	2.410	292	2.702	100	11	111

(+) Estas CC.AA. aún no han notificado sus casos al ReeR y, por tanto, la información reflejada corresponde únicamente a los casos enviados por otras CC.AA.

(*) NOTA: 43 personas afectadas por Hemofilia A no figuran en esta tabla, debido a que están pendientes de revisión por parte de las CC.AA. implicadas.

Osteogénesis Imperfecta

Tabla 19. Número de casos vivos de Osteogénesis Imperfecta a 31 de diciembre 2018 y fallecidos entre 1 enero de 2010 y 31 diciembre de 2018, según sexo y Comunidad Autónoma de residencia. Registro Estatal de Enfermedades Raras 2010-2018.

C.A. de residencia	VIVOS			FALLECIDOS		
	Hombre	Mujer	TOTAL	Hombre	Mujer	TOTAL
Andalucía	101	108	209	0	3	3
Aragón						
Canarias						
Castilla y León	38	35	73	4	0	4
Cataluña	4	5	9	0	0	0
Comunidad Valenciana	70	87	157	5	8	13
Galicia	17	13	30	0	0	0
Madrid, Comunidad de	117	159	276	8	4	12
Murcia, Región de	22	17	39	2	0	2
Navarra, Comunidad Foral de	16	7	23	0	0	0
País Vasco	10	18	28	0	0	0
Rioja, La	1	6	7	0	2	2
Total	396	455	851	19	17	36

(*) NOTA: 13 personas afectadas por Osteogénesis Imperfecta han sido notificadas por varias CC.AA. y no figuran en esta tabla, debido a que están pendientes de revisión por parte de las CC.AA. implicadas para la asignación de su lugar de residencia.

Síndrome de Angelman

Tabla 20. Número de casos vivos de Síndrome de Angelman a 31 de diciembre 2018 y fallecidos entre 1 enero de 2010 y 31 diciembre de 2018, según sexo y Comunidad Autónoma de residencia. Registro Estatal de Enfermedades Raras 2010-2018.

C.A. de residencia	VIVOS			FALLECIDOS		
	Hombre	Mujer	TOTAL	Hombre	Mujer	TOTAL
Andalucía	46	42	88	1	0	1
Aragón						
Canarias						
Castilla y León	4	1	5	0	0	0
Cataluña	33	33	66	0	1	1
Comunidad Valenciana	9	6	15	0	0	0
Galicia	5	7	12	0	0	0
Madrid, Comunidad de	30	39	69	1	1	2
Murcia, Región de	5	9	14	1	0	1
Navarra, Comunidad Foral de	7	7	14	0	1	1
País Vasco	4	3	7	0	0	0
Rioja, La	0	0	0	0	1	1
Total	143	147	290	3	4	7

(*) NOTA: 2 personas afectadas por Síndrome de Angelman no figuran en esta tabla, debido a que están pendientes de revisión por parte de las CC.AA. implicadas.

Síndrome de Beckwith Wiedemann

Tabla 21. Número de casos vivos de Síndrome de Beckwith Wiedemann a 31 de diciembre 2018 y fallecidos entre 1 enero de 2010 y 31 diciembre de 2018, según sexo y Comunidad Autónoma de residencia. Registro Estatal de Enfermedades Raras 2010-2018.

C.A. de residencia	VIVOS			FALLECIDOS		
	Hombre	Mujer	TOTAL	Hombre	Mujer	TOTAL
Andalucía	62	54	116	5	3	8
Aragón						
Canarias						
Castilla y León	1	0	1	0	0	0
Cataluña	48	43	91	0	1	1
Comunidad Valenciana	4	5	9	0	0	0
Galicia	1	1	2	0	0	0
Madrid, Comunidad de	48	41	89	1	2	3
Murcia, Región de	15	7	22	0	0	0
Navarra, Comunidad Foral de	1	6	7	0	0	0
País Vasco	2	4	6	0	1	1
Rioja, La	12	7	19	1	0	1
Total	194	168	362	7	7	14

(*) NOTA: 1 persona afectada por Síndrome de Beckwith Wiedemann ha sido notificada por varias CC.AA. y no figura en esta tabla, debido a que está pendiente de revisión por parte de las CC.AA. implicadas para la asignación de su lugar de residencia.

Síndrome de Goodpasture

Tabla 22. Número de casos vivos de Síndrome de Goodpasture a 31 de diciembre 2018 y fallecidos entre 1 enero de 2010 y 31 diciembre de 2018, según sexo y Comunidad Autónoma de residencia. Registro Estatal de Enfermedades Raras 2010-2018.

C.A. de residencia	VIVOS			FALLECIDOS		
	Hombre	Mujer	TOTAL	Hombre	Mujer	TOTAL
Andalucía	65	64	129	8	13	21
Aragón	0	1	1	4	0	4
Canarias	2	4	6	2	3	5
Castilla y León	9	2	11	4	2	6
Cataluña	12	10	22	3	2	5
Comunidad Valenciana	13	15	28	12	3	15
Galicia	3	3	6	1	2	3
Madrid, Comunidad de	71	96	167	30	21	51
Murcia, Región de	6	4	10	1	2	3
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
Total	188	203	391	68	52	120

Síndrome de Marfan

Tabla 23. Número de casos vivos de Síndrome de Marfan a 31 de diciembre 2018 y fallecidos entre 1 enero de 2010 y 31 diciembre de 2018, según sexo y Comunidad Autónoma de residencia. Registro Estatal de Enfermedades Raras 2010-2018.

C.A. de residencia	VIVOS			FALLECIDOS		
	Hombre	Mujer	TOTAL	Hombre	Mujer	TOTAL
Andalucía	172	139	311	10	8	18
Aragón						
Canarias	23	20	43	3	1	4
Castilla y León	53	45	98	4	1	5
Cataluña	47	56	103	0	2	2
Comunidad Valenciana	84	87	171	15	8	23
Galicia	22	13	35	1	0	1
Madrid, Comunidad de	228	211	439	7	5	12
Murcia, Región de	34	21	55	1	3	4
Navarra, Comunidad Foral de	19	18	37	0	0	0
País Vasco	19	13	32	1	0	1
Rioja, La	1	1	2	0	0	0
Total	702	624	1.326	42	28	70

(*) NOTA: 14 personas afectadas por Síndrome de Marfan han sido notificadas por varias CC.AA. y no figuran en esta tabla, debido a que están pendientes de revisión por parte de las CC.AA. implicadas para la asignación de su lugar de residencia.

Síndrome de Prader Willi

Tabla 24. Número de casos vivos de Síndrome de Prader Willi a 31 de diciembre 2018 y fallecidos entre 1 enero de 2010 y 31 diciembre de 2018, según sexo y Comunidad Autónoma de residencia. Registro Estatal de Enfermedades Raras 2010-2018.

C.A. de residencia	VIVOS			FALLECIDOS		
	Hombre	Mujer	TOTAL	Hombre	Mujer	TOTAL
Andalucía	72	61	133	1	1	2
Aragón						
Canarias	7	15	22	2	0	2
Castilla y León	12	14	26	2	1	3
Cataluña	58	71	129	1	0	1
Comunidad Valenciana	19	7	26	2	1	3
Galicia	4	3	7	0	0	0
Madrid, Comunidad de	100	95	195	5	6	11
Murcia, Región de	11	14	25	2	1	3
Navarra, Comunidad Foral de	8	7	15	1	1	2
País Vasco	6	4	10	0	0	0
Rioja, La	3	2	5	0	0	0
Total	300	293	593	16	11	27

(*) NOTA: 3 personas afectadas por Síndrome de Prader Willi han sido notificadas por varias CC.AA. y no figuran en esta tabla, debido a que están pendientes de revisión por parte de las CC.AA. implicadas para la asignación de su lugar de residencia.

Síndrome de X frágil

Tabla 25. Número de casos vivos de Síndrome de X frágil a 31 de diciembre 2018 y fallecidos entre 1 enero de 2010 y 31 diciembre de 2018, según sexo y Comunidad Autónoma de residencia. Registro Estatal de Enfermedades Raras 2010-2018.

C.A. de residencia	VIVOS			FALLECIDOS		
	Hombre	Mujer	TOTAL	Hombre	Mujer	TOTAL
Andalucía	169	62	231	3	0	3
Aragón						
Canarias	8	3	11	0	0	0
Castilla y León	42	13	55	2	0	2
Cataluña	94	28	122	0	0	0
Comunidad Valenciana	21	2	23	1	0	1
Galicia	8	1	9	0	0	0
Madrid, Comunidad de	122	28	150	3	0	3
Murcia, Región de	102	31	133	5	0	5
Navarra, Comunidad Foral de	18	6	24	0	0	0
País Vasco	33	11	44	0	0	0
Rioja, La	2	1	3	0	0	0
Total	619	186	805	14	0	14

(*) NOTA: 7 personas afectadas por Síndrome de X frágil han sido notificadas por varias CC.AA. y no figuran en esta tabla, debido a que están pendientes de revisión por parte de las CC.AA. implicadas para la asignación de su lugar de residencia.

3.3 Prevalencia puntual por enfermedad

Tabla 26. Prevalencia puntual a 31 de diciembre de 2018 por Comunidad Autónoma de residencia. Prevalencia por cada 10.000 habitantes, estimada según casos reportados. Registro Estatal de Enfermedades Raras 2010-2018.

Enfermedad	Comunidad Autónoma de residencia											
	Andalucía	Aragón	Canarias	Castilla y León	Cataluña	Comunidad Valenciana	Galicia	Madrid, Comunidad de	Murcia, Región de	Navarra, Comunidad Foral de	País Vasco	Ríoja, La
Ataxia de Friedreich	0,159		0,054	0,208	0,130	0,066	0,070	0,202	0,148	0,292	0,055	0,032
Atrofia muscular espinal proximal	0,109	0,008		0,104	0,086	0,098	0,026	0,093	0,175	0,154	0,014	0,000
Complejo Esclerosis Tuberosa	0,490	0,273	0,245	0,440	0,170	0,251	0,281	0,509	0,376	0,677	0,271	0,128
Displasia Renal	0,408		0,213	0,195	0,100	0,432	0,211	0,655	0,410	0,585		0,096
Distrofia miotónica de Steinert	0,706			0,748	0,435	0,543	0,011	1,379	0,887	3,339	0,367	1,403
Enfermedad de Fabry	0,044		0,014	0,029	0,074	0,088	0,052	0,075	0,081	0,092	0,073	
Enfermedad de Gaucher	0,049		0,018	0,058	0,038	0,036	0,015	0,048	0,094	0,000	0,032	
Enfermedad de Huntington	0,458	0,144	0,172	0,627	0,320	0,243	0,452	0,492	0,356	0,369	0,101	0,287
Enfermedad de Niemann Pick	0,021			0,012	0,017	0,010	0,015	0,018	0,013	0,015	0,005	0,128
Enfermedad de Rendu Osler	0,167			0,469	0,361	0,185	0,259	0,370	0,329	0,385	0,482	0,319
Enfermedad de Wilson	0,202	0,129	0,104	0,125	0,111	0,149	0,130	0,309	0,430	0,415	0,092	0,096

Enfermedad	Comunidad Autónoma de residencia											
	Andalucía	Aragón	Canarias	Castilla y León	Cataluña	Comunidad Valenciana	Galicia	Madrid, Comunidad de	Murcia, Región de	Navarra, Comunidad Foral de	País Vasco	Rioja, La
Esclerosis lateral amiotrófica	0,917	0,204	0,231	0,685	0,321	0,384	0,211	0,730	0,511	0,662	0,101	0,415
Fenilcetonuria	0,261	0,136	0,109	0,245	0,344	0,187	0,496	0,384	0,370	0,262	0,124	0,032
Fibrosis quística	0,672		0,367	0,748	0,481	1,005	0,552	0,803	0,860	0,431	0,078	0,096
Hemofilia A	1,000	0,583	0,435	1,001	0,383	0,394	0,507	0,906	0,531	0,923	0,317	0,287
Osteogénesis imperfecta	0,248			0,303	0,012	0,316	0,111	0,416	0,262	0,354	0,129	0,223
Síndrome de Angelman	0,104			0,021	0,087	0,030	0,044	0,104	0,094	0,215	0,032	
Síndrome de Beckwith Wiedemann	0,138			0,004	0,120	0,018	0,007	0,134	0,148	0,108	0,028	0,606
Síndrome de Goodpasture	0,153	0,008	0,027	0,046	0,029	0,056	0,022	0,251	0,067	0,031	0,000	0,287
Síndrome de Marfan	0,369		0,195	0,407	0,136	0,344	0,130	0,661	0,370	0,569	0,147	0,064
Síndrome de Prader Willi	0,158		0,100	0,108	0,170	0,052	0,026	0,294	0,168	0,231	0,046	0,159
Síndrome de X frágil	0,274		0,050	0,228	0,161	0,046	0,033	0,226	0,894	0,369	0,202	0,096

4. CONSIDERACIONES FINALES Y LIMITACIONES

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.

Los resultados mostrados en este primer informe epidemiológico ReeR hacen referencia a los casos que han sido identificados o captados por parte de las CC.AA. hasta 2018 y a la prevalencia a 31 de diciembre de 2018. El informe recoge la información de las 12 CC.AA. que han notificado sus datos al ReeR en 2021. Algunas de las comunidades que no aparecen representadas, como Islas Baleares, aún no han podido enviar sus datos debido a problemas técnicos, aunque han desarrollado el trabajo correspondiente de identificación y validación de los casos.

La comunicación de las enfermedades al ReeR ha sido heterogénea. Considerando los casos captados hasta 2018, ocho CC.AA. declaran las 22 enfermedades acordadas y cuatro CC.AA. envían 9, 15, 20 y 21 enfermedades. Además, en tres ocasiones una CA. ha llevado a cabo el trabajo de búsqueda para la identificación de personas afectadas por alguna de las enfermedades raras consideradas y, a pesar del esfuerzo, no ha encontrado casos. Esto sucede en Navarra para la Enfermedad de Gaucher (se declaran 0 casos), en País Vasco para el Síndrome de Goodpasture y en La Rioja para la Atrofia Muscular Espinal Proximal.

Esta heterogeneidad en la notificación, en cuanto al número de enfermedades enviadas al ReeR, los años de captación de cada C.A. y la utilización de distintas fuentes de captación, entre otros aspectos, suponen una limitación a la hora de establecer comparaciones entre CC.AA. y calcular indicadores a nivel nacional.

Por tanto, este primer informe epidemiológico ReeR debe ser considerado y leído teniendo en cuenta las anteriores limitaciones, ya que podría no reflejar la situación real del número de personas afectadas por estas enfermedades raras, debido a la metodología empleada para la identificación de casos. A pesar de las limitaciones, representa un importante avance en el conocimiento de la situación epidemiológica de las enfermedades raras en España, aportando por primera vez datos conjuntos del 70 % de las CC.AA. y considerando definiciones homogéneas de casos. Desde el ReeR se continúa trabajando en la captación de nuevos casos para las 22 enfermedades raras de estudio, la inclusión de nuevas enfermedades raras, la mejora de la calidad de los datos y la homogeneización de procedimientos, entre otras cuestiones. Todo ello con el fin de alcanzar una mejor aproximación a la situación epidemiológica de las enfermedades raras en España.

5. GLOSARIO (ordenado alfabéticamente)

- **Caso captado:** Caso proveniente de alguna de las fuentes de captación de caso 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:** 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 actual 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.
- **Listado de Enfermedades Raras del ReeR:** Conjunto de enfermedades raras consensuadas para su captura, validación e inclusión en el ReeR.
- **Ficha de validación:** Documento consensuado de enfermedades a registrar, que especifica el procedimiento que se deberá 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.
- **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 de enfermedades raras de las CC.AA. y de las ciudades autónomas de Ceuta y Melilla, en consonancia con lo establecido en el RD 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.

Los registros de enfermedades raras son herramientas epidemiológicas basadas en métodos observacionales que 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, estudiar sus principales indicadores epidemiológicos, al mismo tiempo que contribuyen a la planificación de los recursos que los servicios de salud y los servicios sociales deben proveer para la atención de familias y enfermos.

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.**
- **Baleares:** Registro de Enfermedades Raras de las Illes Balears (RERIB). Servicio de Epidemiología. Dirección General de Salud Pública y Participación. 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.**
- **Cataluña:** Registre de Malalties Minoritàries de Catalunya (REMIN). Servei Català de la Salut (CatSalut). Departament de Salut, Generalitat de Catalunya.
- **Comunidad Valenciana:** Sistema de Información de Enfermedades Raras de la Comunitat Valenciana (SIER-CV). Dirección General de Salud Pública y Adicciones. Conselleria de Sanitat Universal i Salut Pública.
- **Extremadura.**
- **Galicia:** Registro de Pacientes con Enfermedades Raras de la Comunidad Autónoma de Galicia (RERGA). 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).
- **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.**

Instituto de Salud Carlos III (ISCIII)

Instituto de Investigación de Enfermedades Raras (IIER).

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.