

Informe ReeR 2025: Situación de las Enfermedades Raras en España

Noviembre de 2025



Este documento puede ser reproducido total o parcialmente, por cualquier medio, siempre que se cite explícitamente su procedencia.

Para citar este documento:

Grupo de trabajo del Registro Estatal de Enfermedades Raras. Informe ReeR 2025: Situación de las Enfermedades Raras en España.



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: Dolores Muñoyerro Muñiz, María de las Nieves Caro Melero. Registro Andaluz de Enfermedades Raras (RAER). Subdirección Técnica Asesora de Gestión de la Información. Servicio Andaluz de Salud. Consejería de Salud y Consumo-Junta de Andalucía.

Aragón: Javier Moll Lecha. María Pilar Rodrigo Val. Registro de Enfermedades Raras de la Comunidad Autónoma de Aragón. Servicio de Evaluación y Acreditación Sanitaria. Dirección General de Asistencia Sanitaria y Planificación. Departamento de Sanidad del Gobierno de Aragón.

Asturias, Principado de: Carlos Lasanta Lorenzo y Sara Iglesias Martínez, 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. Ana Fernández Ibáñez, Responsable del Servicio de Vigilancia Epidemiológica. Dirección General de Salud Pública y Atención a la Salud Mental. Consejería de Salud.

Balears, Illes: Marta Muncunill Farreny. Registre Poblacional de Malalties Rares de les Illes Balears (RERIB). Servei de Vigilància en Salut Pública. Direcció General de Salut Pública. Conselleria de Salut.

Canarias: Patricia Carrillo Ojeda. Registro de Enfermedades Raras de Canarias. Dirección General de Programas Asistenciales. Servicio Canario de la Salud.

Cantabria

Castilla y León: Almudena Horcas de Frutos, Aurora Plaza Bermejo y Rufino Álamo Sanz. Registro de Enfermedades Raras de Castilla y León-RERCyL. Servicio de Alertas y Respuesta Rápida. 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: Ariadna Sanz Escartín, Ariadna Tigri Santiña, 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. Francesc Botella Quijal. Cristina Giménez Lozano. Antonio Sarrión Auñón. Marta Serra Briz. José Luis de la Torre Morales. Rocío Zurriaga Carda. Área de Investigación en Enfermedades Raras de la Fundación para el Fomento de la Investigación Sanitaria y Biomédica de la Comunitat Valenciana (Fisabio). Clara Caveró Carbonell. Anna Torró Gómez.

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

Galicia: Sonia Fernández Conde. Fátima Alastrué Ruíz. Registro de Pacientes con Enfermedades Raras de la Comunidad Autónoma de Galicia (RERGA). Subdirección General de Atención Hospitalaria. Dirección General de Asistencia Sanitaria.

Comunidad de Madrid: Juan Pablo Chalco Orrego, María Felicitas Domínguez Berjón, María D. Esteban Vasallo, Antonia García Santos, Marina Gutiérrez Moronta. Sistema de Información de Enfermedades Raras de la Comunidad de Madrid (SIERMA). Dirección General de Salud Pública. Consejería de Sanidad.

Región de Murcia: María Pilar Mira Escolano, Juana María Cayuela Fuentes, Pilar Ciller Montoya, Luis Alberto Maceda Roldán, Eva Mikulasova y Cristina Oliva López, Antonia Sánchez Escámez y Joaquín Palomar Rodríguez. Sistema de Información sobre Enfermedades Raras de la Región de Murcia (SIERrm). Servicio de Planificación y Financiación Sanitaria. Dirección General de Planificación, Farmacia e Investigación Sanitaria. Consejería de Salud.

Comunidad Foral de Navarra: María José Lasanta Sáez. Registro poblacional de Enfermedades Raras de Navarra (RERNA). Instituto de Salud Pública y Laboral de Navarra (ISPLN). Departamento de Salud del Gobierno de Navarra.

País Vasco: Henar Sampedro García. Registro de Enfermedades Raras de Euskadi (RER-CAE). Servicio de Registros e Información Sanitaria. Dirección de Transformación, Planificación y Digitalización en Salud. Departamento de Salud del Gobierno Vasco.

La Rioja: Enrique Ramalle Gómara, María Isabel Palacios Castaño y Raquel Sáez Benito Sánchez. Registro de Enfermedades Raras de La Rioja. Servicio de Epidemiología y Prevención Sanitaria. Dirección General de Salud Pública, Consumo y Cuidados. Consejería de Salud y Políticas Sociales.

Ceuta: Registro de Enfermedades Raras de Ceuta, Servicio de Vigilancia Epidemiológica, Consejería de Sanidad y Servicios Sociales.

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). Ana Villaverde Hueso, Verónica Alonso Ferreira, Greta Arias Merino. Unidad de Tecnologías de la Información y las Comunicaciones (UTIC). Álvaro Martínez Sainz-Vizcaya.

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). María Dolores Perea Aceituno, Pilar Soler Crespo, Enrique Gutiérrez González.

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	10
2.3. Indicadores.....	10
2.4. Base de datos	10
2.5. Análisis descriptivo.....	10
2.6. Cálculo de la prevalencia.....	11
3. RESULTADOS	12
3.1. Generales	12
3.2. Específicos por enfermedad y C. A. de residencia.....	17
3.2.1. Acidemia glutárica tipo 1.....	17
3.2.2. Artrogriposis múltiple congénita	19
3.2.3. Artrogriposis múltiple congénita distal.....	21
3.2.4. Ataxia de Friedreich.....	23
3.2.5. Atrofia muscular espinal proximal.....	25
3.2.6. Cirrosis biliar primaria.....	27
3.2.7. Complejo esclerosis tuberosa.....	29
3.2.8. Displasia renal.....	31
3.2.9. Distrofia miotónica de Steinert	33
3.2.10. Distrofia muscular de Duchenne y Becker.....	35
3.2.11. Enfermedad de Fabry	37
3.2.12. Enfermedad de Gaucher.....	39
3.2.13. Enfermedad de Huntington	41
3.2.14. Enfermedad de la orina con olor a jarabe de arce	43
3.2.15. Enfermedad de Niemann-Pick	45
3.2.16. Enfermedad de Rendu-Osler.....	47
3.2.17. Enfermedad de Wilson.....	49
3.2.18. Esclerosis lateral amiotrófica	51
3.2.19. Fenilcetonuria	53
3.2.20. Fibrosis quística	55
3.2.21. Hemofilia A	57
3.2.22. Hipotiroidismo congénito	59
3.2.23. Homocistinuria clásica.....	61
3.2.24. Osteogénesis imperfecta	63
3.2.25. Retinosis pigmentaria y Retinosis pigmentaria sindrómicas.....	65

3.2.26. Síndrome de Angelman.....	67
3.2.27. Síndrome de Beckwith-Wiedemann	69
3.2.28. Síndrome de Goodpasture.....	71
3.2.29. Síndrome de Marfan	73
3.2.30. Síndrome de Prader-Willi	75
3.2.31. Síndrome de Williams.....	77
3.2.32. Síndrome de X frágil.....	79
3.2.33. Tetralogía de Fallot.....	81
3.3. Prevalencia puntual por enfermedad.....	83
4. DISCUSIÓN	85
5. GLOSARIO	87
6. BIBLIOGRAFÍA	88

I. 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 habitantes¹.

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

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 Sanidad².

El Registro Estatal de Enfermedades Raras (ReeR) está formado por los registros autonómicos (RAER), encargados de transmitir los datos al primero^{2,3}.

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 raras 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 2025 incluye información de 8 grupos, 98 trastornos y 67 subtipos de enfermedades raras, que han sido agrupados, tanto para la recogida de datos como para su análisis en las siguientes 33 entidades:

1. Acidemia glutárica tipo 1
2. Artrogriposis múltiple congénita
3. Artrogriposis múltiple congénita distal
4. Ataxia de Friedreich
5. Atrofia muscular espinal proximal

6. Cirrosis biliar primaria
7. Complejo esclerosis tuberosa
8. Displasia renal
9. Distrofia miotónica de Steinert
10. Distrofia muscular de Duchenne y Becker
11. Enfermedad de Fabry
12. Enfermedad de Gaucher
13. Enfermedad de Huntington
14. Enfermedad de la orina con olor a jarabe de arce
15. Enfermedad de Niemann-Pick
16. Enfermedad de Rendu-Osler
17. Enfermedad de Wilson
18. Esclerosis lateral amiotrófica
19. Fenilcetonuria
20. Fibrosis quística
21. Hemofilia A
22. Hipotiroidismo congénito
23. Homocistinuria clásica
24. Osteogénesis imperfecta
25. Retinosis pigmentaria y Retinosis pigmentaria sindrómicas
26. Síndrome de Angelman
27. Síndrome de Beckwith-Wiedemann
28. Síndrome de Goodpasture
29. Síndrome de Marfan
30. Síndrome de Prader-Willi
31. Síndrome de Williams
32. Síndrome de X frágil
33. Tetralogía de Fallot

Sólo se incluyen casos con clínica excluyéndose los diagnósticos prenatales de no natos, los portadores asintomáticos y los presintomáticos. En aquellas enfermedades incluidas en el programa poblacional de cribado neonatal de la Cartera Común de Servicios del SNS se recogen también los casos presintomáticos.

2.1.3 Criterios relativos a la validación

Se considerará validado un caso cuando cumpla los criterios de la ficha de validación de la enfermedad acordados por el grupo. La información metodológica de la validación de casos del ReeR

se encuentra disponible en el Manual de Procedimientos del ReeR 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 2022.

2.3. Indicadores

De los registros reportados en 2025 se presentan los siguientes indicadores:

- a) Número de casos registrados vivos a 31 de diciembre de 2022 y fallecidos por cualquier causa durante el periodo de 2010 a 2022, para reflejar así la situación a comienzo del año siguiente (1 de enero de 2023).
- b) Prevalencia puntual registrada a 1 de enero de 2023 por enfermedad rara y Comunidad Autónoma (C. A.) de residencia por 10.000 habitantes, y las correspondientes prevalencias puntuales históricas desde el 1 enero del año 2017, según los casos reportados en 2025.

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 una Ciudad Autónoma que han declarado casos al ReeR en 2025: Andalucía, Aragón, Asturias, 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 con la misma enfermedad notificada por varias CC. AA.) y se gestionan para asignarlos a la C. A. de residencia en el periodo de análisis.

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. A fecha de cierre del informe, de forma excepcional, algunos casos figuran como residentes en más de una C. A., lo cual se recoge en las tablas correspondientes.

NOTA: La distribución de los casos fallecidos entre 1 de enero de 2010 y 31 de diciembre de 2022 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 los 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).

En este informe se aportan los valores de prevalencia que corresponden a las 15 CC. AA. declarantes y una Ciudad Autónoma, 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.

Por otro lado, el valor de la prevalencia para un mismo año puede variar ligeramente entre los informes anuales, ya que cada año las CC. AA. hacen el esfuerzo de captar el máximo de casos para todos los años. De este modo, se espera que los datos sean cada vez más consolidados y la capacidad de detección mejor.

3. RESULTADOS

3.1. Generales

En el ReeR, se han registrado 71.760 casos con una o varias de las 33 enfermedades raras incluidas en el informe, lo que corresponde a 53.824 personas vivas a 1 enero de 2023 (26.265 hombres, 27.558 mujeres y 1 persona con sexo indeterminado) (Tablas 1 y 3) y 17.242 personas fallecidas en el periodo entre el 1 de enero de 2010 y 31 de diciembre de 2022 (8.669 hombres, 8.573 mujeres (Tablas 2 y 4).

Tabla 1. Número de casos vivos a 1 de enero de 2023 según sexo y entidad clínica considerada.

Enfermedad Rara	VIVOS		
	Hombres	Mujeres	Total
Acidemia glutárica tipo 1	58	55	113
Artrogriposis múltiple congénita	256	259	515
Artrogriposis múltiple congénita distal	116	88	204
Ataxia de Friedreich	312	366	678
Atrofia muscular espinal proximal	364	312	676
Cirrosis biliar primaria	536	5.435	5.971
Complejo esclerosis tuberosa	1.339	1.518	2.857
Displasia renal	1.463	994	2.457
Distrofia miotónica de Steinert	2.055	2.186	4.241
Distrofia muscular de Duchenne y Becker	859	188	1.047
Enfermedad de Fabry	317	336	653
Enfermedad de Gaucher	160	150	310
Enfermedad de Huntington	785	1.020	1.805
Enfermedad de la orina con olor a jarabe de arce	23	24	47
Enfermedad de Niemann-Pick	56	31	87
Enfermedad de Rendu-Osler	779	1.082	1.861
Enfermedad de Wilson	640	486	1.126
Esclerosis lateral amiotrófica	1.350	1.041	2.391
Fenilcetonuria	743	879	1.622
Fibrosis quística	1.888	1.894	3.782
Hemofilia A	3.403	449	3.853 *
Hipotiroidismo congénito	974	1.441	2.415

Enfermedad Rara	VIVOS		
	Hombres	Mujeres	Total
Homocistinuria clásica	51	33	84
Osteogénesis imperfecta	702	827	1.529
Retinosis pigmentaria y Retinosis pigmentarias sindrómicas	2.507	2.943	5.450
Síndrome de Angelman	197	205	402
Síndrome de Beckwith-Wiedemann	187	178	365
Síndrome de Goodpasture	210	248	458
Síndrome de Marfan	1.035	935	1.970
Síndrome de Prader-Willi	436	438	874
Síndrome de Williams	294	262	556
Síndrome de X frágil	924	291	1.215
Tetralogía de Fallot	1.306	1.028	2.334
Total (-)	26.325	27.622	53.948 *

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

(-) Una persona puede aparecer varias veces si tiene más de una enfermedad rara.

Tabla 2. Número de casos fallecidos entre 1 enero 2010 y 31 de diciembre de 2022 según sexo y entidad clínica considerada.

Enfermedad Rara	FALLECIDOS		
	Hombres	Mujeres	Total
Acidemia glutárica tipo 1	8	2	10
Artrogriposis múltiple congénita	21	16	37
Artrogriposis múltiple congénita distal	3	2	5
Ataxia de Friedreich	126	115	241
Atrofia muscular espinal proximal	97	80	177
Cirrosis biliar primaria	317	1.637	1.954
Complejo esclerosis tuberosa	90	100	190
Displasia renal	90	43	133
Distrofia miotónica de Steinert	873	695	1.568
Distrofia muscular de Duchenne y Becker	163	27	190
Enfermedad de Fabry	50	34	84
Enfermedad de Gaucher	22	22	44
Enfermedad de Huntington	664	693	1.357
Enfermedad de la orina con olor a jarabe de arce	3	1	4

Enfermedad Rara	FALLECIDOS		
	Hombres	Mujeres	Total
Enfermedad de Niemann-Pick	18	15	33
Enfermedad de Rendu-Osler	235	236	471
Enfermedad de Wilson	54	38	92
Esclerosis lateral amiotrófica	4.424	3.772	8.196
Fenilcetonuria	12	8	20
Fibrosis quística	171	192	363
Hemofilia A	280	52	332
Hipotiroidismo congénito	24	43	67
Homocistinuria clásica	3	0	3
Osteogénesis imperfecta	58	52	110
Retinosis pigmentaria y Retinosis pigmentarias sindrómicas	405	366	771
Síndrome de Angelman	9	9	18
Síndrome de Beckwith-Wiedemann	14	13	27
Síndrome de Goodpasture	158	139	297
Síndrome de Marfan	113	73	186
Síndrome de Prader-Willi	34	31	65
Síndrome de Williams	6	6	12
Síndrome de X frágil	34	12	46
Tetralogía de Fallot	107	67	174
Total (-)	8.686	8.591	17.277

(-) Una persona puede aparecer varias veces si tiene más de una enfermedad rara.

Tabla 3. Número de casos vivos a 1 de enero de 2023 por enfermedad y grupo de edad.

Enfermedad Rara	Grupo 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	
Acidemia glutárica tipo 1	6	24	24	16	19	8	8	3	1	3	0	1	0	0	0	0	0	0	0	113
Artrogriposis múltiple congénita	4	33	58	68	61	52	45	37	39	30	22	19	22	14	7	3	1	0	0	515
Artrogriposis múltiple congénita distal	6	23	43	37	28	11	11	7	4	6	9	5	6	2	3	0	0	1	2	204
Ataxia de Friedreich	0	0	5	16	33	40	36	38	47	72	79	65	73	61	50	26	25	8	4	678
Atrofia muscular espinal proximal	9	71	72	72	80	50	43	33	42	36	37	37	28	24	20	10	6	3	3	676
Cirrosis biliar primaria	0	0	0	0	1	1	3	19	79	178	322	540	768	886	799	731	682	455	507	5.971
Complejo esclerosis tuberosa	4	62	139	208	194	204	193	211	296	316	311	237	167	119	77	54	34	22	9	2.857
Displasia renal	43	267	519	554	330	180	93	86	64	53	45	34	26	38	28	28	29	22	18	2.457
Distrofia miotónica de Steinert	0	27	48	72	145	162	202	223	343	524	646	535	502	338	208	141	68	37	20	4.241
Distrofia muscular de Duchenne y Becker	0	20	108	141	131	99	67	53	68	64	68	39	45	46	41	26	19	8	4	1.047
Enfermedad de Fabry	0	4	14	25	26	22	28	40	41	52	70	73	73	66	42	35	22	13	7	653
Enfermedad de Gaucher	0	2	10	14	15	11	14	17	12	25	33	20	41	34	26	12	13	7	4	310
Enfermedad de Huntington	1	1	0	2	2	5	15	50	96	167	187	224	234	248	178	151	114	78	52	1.805
Enfermedad de la orina con olor a jarabe de arce	2	7	7	7	3	9	3	4	2	1	0	2	0	0	0	0	0	0	0	47
Enfermedad de Niemann-Pick	0	5	10	8	7	2	5	4	6	6	9	3	2	6	1	6	3	2	2	87
Enfermedad de Rendu-Osler	2	10	16	31	49	56	63	76	87	139	172	188	213	199	179	161	120	49	51	1.861
Enfermedad de Wilson	0	3	18	49	88	83	82	118	106	113	121	94	94	62	46	25	13	6	5	1.126
Esclerosis lateral amiotrófica	0	0	0	1	1	4	13	21	43	86	159	190	273	335	343	347	294	145	136	2.391
Fenilcetonuria	24	146	257	314	246	155	117	98	78	59	59	34	16	5	6	5	2	0	1	1.622
Fibrosis quística	47	265	659	415	367	333	305	289	266	253	209	117	87	76	26	25	21	9	13	3.782
Hemofilia A	10	118	200	295	312	267	269	278	313	311	302	249	238	196	166	124	95	55	55	3.853
Hipotiroidismo congénito	91	551	583	415	196	104	70	60	62	60	57	44	35	21	19	15	14	6	12	2.415
Homocistinuria clásica	0	4	8	10	10	5	8	9	6	9	5	3	4	1	1	0	0	1	0	84
Osteogénesis imperfecta	6	46	95	143	140	113	83	100	102	118	143	100	103	95	56	34	28	13	11	1.529
Retinosis pigmentaria y Retinosis pigmentaria síndromicas	1	6	34	65	104	120	152	185	266	396	498	566	622	587	490	444	388	251	275	5.450
Síndrome de Angelman	2	24	58	73	73	43	48	37	19	15	6	2	1	0	1	0	0	0	0	402
Síndrome de Beckwith-Wiedemann	3	48	75	79	63	33	12	13	5	8	8	4	7	3	1	1	1	0	1	365
Síndrome de Goodpasture	0	0	1	1	4	13	16	19	23	23	19	36	41	48	44	65	35	38	32	458
Síndrome de Marfan	0	29	79	122	181	145	140	152	170	186	216	175	125	113	64	33	28	6	6	1.970
Síndrome de Prader-Willi	9	66	135	161	120	99	89	51	40	46	29	22	3	1	1	1	1	0	0	874
Síndrome de Williams	4	50	85	97	93	63	44	42	27	22	17	6	6	0	0	0	0	0	0	556
Síndrome de X frágil	0	24	106	166	162	170	150	105	91	66	59	31	24	19	13	15	10	3	1	1.215
Tetralogía de Fallot	30	204	288	360	301	167	152	128	145	125	140	123	76	48	33	9	4	1	0	2.334
Total (-)	304	2.140	3.754	4.037	3.585	2.829	2.579	2.606	2.989	3.568	4.057	3.818	3.955	3.691	2.969	2.527	2.070	1.239	1.231	53.948

(-) Una persona puede aparecer varias veces si tiene más de una enfermedad rara.

Tabla 4. Número de casos fallecidos entre 1 de enero de 2010 y 31 de diciembre de 2022 por enfermedad y grupo de edad de fallecimiento.

Enfermedad Rara	Grupo 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	
Acidemia glutárica tipo 1	0	1	0	1	1	3	3	0	0	0	0	1	0	0	0	0	0	0	0	10
Artrogriposis múltiple congénita	12	7	2	0	1	0	0	2	1	1	1	2	2	1	0	1	2	0	2	37
Artrogriposis múltiple congénita distal	0	2	0	1	0	0	0	1	0	0	0	1	0	0	0	0	0	0	0	5
Ataxia de Friedreich	0	0	0	0	3	1	5	10	12	20	25	28	26	29	28	18	13	14	9	241
Atrofia muscular espinal proximal	73	22	4	4	5	5	3	2	3	7	3	2	8	5	3	10	7	4	7	177
Cirrosis biliar primaria	0	0	0	0	0	0	0	0	3	5	14	38	62	104	156	215	284	421	652	1.954
Complejo esclerosis tuberosa	0	1	1	1	2	3	7	15	11	17	18	16	18	14	14	15	12	15	10	190
Displasia renal	18	6	9	2	1	1	3	3	4	0	2	7	10	7	7	14	12	15	12	133
Distrofia miotónica de Steinert	2	4	1	6	7	3	5	16	22	76	135	193	287	297	237	153	62	38	24	1.568
Distrofia muscular de Duchenne y Becker	0	0	0	3	24	29	22	19	10	9	9	9	8	12	7	11	10	4	4	190
Enfermedad de Fabry	0	0	0	0	0	0	0	1	1	2	1	10	10	9	8	15	9	12	6	84
Enfermedad de Gaucher	3	2	0	0	0	0	0	0	0	2	1	4	1	3	4	7	5	2	10	44
Enfermedad de Huntington	0	0	0	1	1	4	5	17	42	63	107	97	157	150	156	180	129	129	119	1.357
Enfermedad de la orina con olor a jarabe de arce	1	0	0	0	2	1	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	4
Enfermedad de Niemann-Pick	1	11	5	0	0	1	2	0	2	1	0	2	1	2	4	0	0	0	1	33
Enfermedad de Rendu-Osler	0	1	1	0	0	2	1	1	2	3	5	12	18	30	46	70	83	105	91	471
Enfermedad de Wilson	0	0	0	0	3	2	3	6	2	11	9	9	13	7	5	9	6	3	4	92
Esclerosis lateral amiotrófica	0	0	0	0	1	4	8	16	50	145	262	495	677	940	1.276	1.423	1.408	966	525	8.196
Fenilcetonuria	2	0	1	1	0	0	0	0	1	0	2	3	2	1	1	0	0	1	5	20
Fibrosis quística	7	4	7	5	24	53	50	41	37	23	14	15	12	13	9	8	17	14	10	363
Hemofilia A	3	2	2	3	2	4	4	5	7	9	17	20	28	35	26	28	41	35	61	332
Hipotiroidismo congénito	10	7	3	0	0	1	0	1	1	2	4	2	3	5	3	5	2	5	13	67
Homocistinuria clásica	0	0	0	0	0	0	1	1	1	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	3
Osteogénesis imperfecta	2	0	0	2	1	3	1	2	3	4	10	5	10	9	14	11	12	12	9	110
Retinosis pigmentaria y Retinosis pigmentaria síndromicas	0	0	1	0	1	1	3	3	5	4	11	27	31	38	55	74	110	135	272	771
Síndrome de Angelman	0	1	0	0	4	5	2	2	1	0	1	1	1	0	0	0	0	0	0	18
Síndrome de Beckwith-Wiedemann	2	0	1	4	2	1	1	2	2	1	1	2	1	1	0	2	1	2	1	27
Síndrome de Goodpasture	0	0	0	0	0	1	0	1	3	1	7	11	10	15	24	42	53	57	72	297
Síndrome de Marfan	6	3	0	3	0	1	5	6	18	10	16	25	22	12	14	20	8	10	7	186
Síndrome de Prader-Willi	2	1	5	2	7	5	5	7	9	13	4	0	2	1	1	1	0	0	0	65
Síndrome de Williams	5	2	0	0	0	0	0	1	1	0	2	0	0	0	1	0	0	0	0	12
Síndrome de X frágil	0	0	0	0	0	0	1	1	3	1	0	2	5	6	10	6	5	2	4	46
Tetralogía de Fallot	24	14	5	4	5	6	8	5	5	17	17	19	17	7	8	5	5	0	3	174
Total (-)	173	91	48	43	97	140	148	187	262	447	698	1.058	1.442	1.753	2.117	2.343	2.296	2.001	1.933	17.277

(-) Una persona puede aparecer varias veces si tiene más de una enfermedad rara.

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

3.2.1. Acidemia glutárica tipo I

Tabla 5. Número de casos vivos de **Acidemia glutárica tipo 1** a 1 de enero de 2023 y fallecidos entre 1 enero de 2010 y 31 diciembre de 2022, según sexo y Comunidad Autónoma de residencia.

Comunidad Autónoma de residencia	VIVOS		TOTAL	FALLECIDOS		
	Hombres	Mujeres		Hombres	Mujeres	TOTAL
Andalucía	10	20	30	0	0	0
Aragón						
Asturias, Principado de	1	0	1	0	0	0
Balears, Illes	1	2	3	0	0	0
Canarias	4	2	6	1	0	1
Cantabria*						
Castilla-La Mancha*						
Castilla y León	4	0	4	0	0	0
Catalunya	9	7	16	0	0	0
Ceuta*						
Comunitat Valenciana	6	10	16	1	1	2
Extremadura	3	2	5	1	0	1
Galicia						
Madrid, Comunidad de	15	7	22	3	0	3
Melilla						
Murcia, Región de	2	3	5	1	0	1
Navarra, Comunidad Foral de	0	0	0	0	0	0
País Vasco	3	2	5	1	1	2
Rioja, La						
TOTAL	58	55	113	8	2	10

(*) 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. Prevalencia puntual por cada 10.000 habitantes de **Acidemia glutárica tipo 1** a 1 de enero de cada año 2017 a 2023 por Comunidad Autónoma de residencia, estimadas según casos reportados en 2025.

Comunidad Autónoma de residencia	Prevalencias puntuales por 10.000						
	2017	2018	2019	2020	2021	2022	2023
Andalucía	0,024	0,025	0,030	0,032	0,032	0,032	0,035
Aragón							
Asturias, Principado de	0,000	0,000	0,000	0,010	0,010	0,010	0,010
Balears, Illes	0,018	0,018	0,017	0,025	0,025	0,025	0,025
Canarias	0,019	0,028	0,033	0,032	0,032	0,032	0,027
Castilla y León	0,004	0,004	0,004	0,004	0,013	0,017	0,017
Catalunya	0,000	0,000	0,004	0,008	0,014	0,018	0,020
Comunitat Valenciana	0,018	0,024	0,024	0,026	0,028	0,029	0,031
Extremadura	0,046	0,047	0,047	0,047	0,047	0,038	0,047
Galicia							
Madrid, Comunidad de	0,015	0,015	0,021	0,021	0,028	0,031	0,032
Melilla							
Murcia, Región de	0,034	0,034	0,034	0,040	0,040	0,039	0,032
Navarra, Comunidad Foral de	0,000	0,000	0,000	0,000	0,000	0,000	0,000
País Vasco	0,009	0,014	0,014	0,018	0,014	0,023	0,023
Rioja, La							

3.2.2. Artrogriposis múltiple congénita

Tabla 7. Número de casos vivos de **Artrogriposis múltiple congénita** a 1 de enero de 2023 y fallecidos entre 1 enero de 2010 y 31 diciembre de 2022, según sexo y Comunidad Autónoma de residencia.

Comunidad Autónoma de residencia	VIVOS		TOTAL	FALLECIDOS		
	Hombres	Mujeres		Hombres	Mujeres	TOTAL
Andalucía	84	79	163	5	4	9
Aragón						
Asturias, Principado de	1	0	1	0	0	0
Balears, Illes	1	1	2	0	1	1
Canarias	8	16	24	0	1	1
Cantabria*						
Castilla-La Mancha*						
Castilla y León	11	9	20	1	1	2
Catalunya	40	27	67	2	1	3
Ceuta*						
Comunitat Valenciana	21	29	50	4	4	8
Extremadura	5	8	13	0	0	0
Galicia	4	6	10	1	1	2
Madrid, Comunidad de	69	70	139	6	3	9
Melilla						
Murcia, Región de	6	11	17	2	0	2
Navarra, Comunidad Foral de	2	0	2	0	0	0
País Vasco	4	3	7	0	0	0
Rioja, La						
TOTAL	256	259	515	21	16	37

(*) 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. Prevalencia puntual por cada 10.000 habitantes de **Artrogriposis múltiple congénita** a 1 de enero de cada año 2017 a 2023 por Comunidad Autónoma de residencia, estimadas según casos reportados en 2025.

Comunidad Autónoma de residencia	Prevalencias puntuales por 10.000						
	2017	2018	2019	2020	2021	2022	2023
Andalucía	0,176	0,185	0,189	0,190	0,190	0,189	0,190
Aragón							
Asturias, Principado de	0,010	0,010	0,010	0,010	0,010	0,010	0,010
Balears, Illes	0,000	0,000	0,000	0,000	0,000	0,000	0,017
Canarias	0,038	0,042	0,065	0,074	0,087	0,105	0,108
Castilla y León	0,058	0,066	0,075	0,075	0,075	0,080	0,084
Catalunya	0,052	0,061	0,070	0,076	0,079	0,084	0,085
Comunitat Valenciana	0,059	0,071	0,074	0,083	0,091	0,094	0,096
Extremadura	0,083	0,093	0,094	0,094	0,104	0,104	0,123
Galicia	0,037	0,041	0,041	0,037	0,037	0,037	0,037
Madrid, Comunidad de	0,146	0,144	0,181	0,201	0,205	0,208	0,202
Melilla							
Murcia, Región de	0,122	0,108	0,107	0,106	0,105	0,111	0,110
Navarra, Comunidad Foral de	0,031	0,031	0,031	0,015	0,015	0,015	0,030
País Vasco	0,009	0,009	0,014	0,018	0,023	0,027	0,032
Rioja, La							

3.2.3. Artrogriposis múltiple congénita distal

Tabla 9. Número de casos vivos de **Artrogriposis múltiple congénita distal** a 1 de enero de 2023 y fallecidos entre 1 enero de 2010 y 31 diciembre de 2022, según sexo y Comunidad Autónoma de residencia.

Comunidad Autónoma de residencia	VIVOS			FALLECIDOS		
	Hombres	Mujeres	TOTAL	Hombres	Mujeres	TOTAL
Andalucía	67	57	124	3	2	5
Aragón						
Asturias, Principado de						
Baleares, Illes						
Canarias	0	1	1	0	0	0
Cantabria*						
Castilla-La Mancha*						
Castilla y León	3	2	5	0	0	0
Catalunya						
Ceuta*						
Comunitat Valenciana	4	4	8	0	0	0
Extremadura	1	1	2	0	0	0
Galicia	1	0	1	0	0	0
Madrid, Comunidad de	25	15	40	0	0	0
Melilla						
Murcia, Región de	15	6	21	0	0	0
Navarra, Comunidad Foral de	0	2	2	0	0	0
País Vasco	0	0	0	0	0	0
Rioja, La						
TOTAL	116	88	204	3	2	5

(*) 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. Prevalencia puntual por cada 10.000 habitantes de **Artrogriposis múltiple congénita distal** a 1 de enero de cada año 2017 a 2023 por Comunidad Autónoma de residencia, estimadas según casos reportados en 2025.

Comunidad Autónoma de residencia	Prevalencias puntuales por 10.000						
	2017	2018	2019	2020	2021	2022	2023
Andalucía	0,112	0,118	0,127	0,134	0,144	0,143	0,144
Aragón							
Asturias, Principado de							
Balears, Illes							
Canarias	0,000	0,000	0,000	0,000	0,000	0,000	0,005
Castilla y León	0,004	0,008	0,008	0,017	0,017	0,017	0,021
Catalunya	0,000	0,000	0,000	0,000	0,000	0,000	0,000
Comunitat Valenciana	0,006	0,006	0,008	0,012	0,014	0,018	0,015
Extremadura	0,009	0,009	0,009	0,009	0,009	0,009	0,019
Galicia	0,000	0,000	0,000	0,000	0,000	0,004	0,004
Madrid, Comunidad de	0,033	0,034	0,050	0,052	0,054	0,058	0,058
Melilla							
Murcia, Región de	0,081	0,081	0,087	0,113	0,119	0,124	0,135
Navarra, Comunidad Foral de	0,000	0,000	0,000	0,000	0,015	0,030	0,030
País Vasco	0,000	0,000	0,000	0,000	0,000	0,000	0,000
Rioja, La							

3.2.4. Ataxia de Friedreich

Tabla 11. Número de casos vivos de **Ataxia de Friedreich** a 1 de enero de 2023 y fallecidos entre 1 enero de 2010 y 31 diciembre de 2022, según sexo y Comunidad Autónoma de residencia.

Comunidad Autónoma de residencia	VIVOS			FALLECIDOS		
	Hombres	Mujeres	TOTAL	Hombres	Mujeres	TOTAL
Andalucía	82	135	217	35	25	60
Aragón	5	1	6	2	0	2
Asturias, Principado de	1	0	1	1	0	1
Balears, Illes	4	4	8	3	3	6
Canarias	6	7	13	4	1	5
Cantabria*						
Castilla-La Mancha*	0	1	1			
Castilla y León	23	21	44	11	15	26
Catalunya	41	48	89	9	11	20
Ceuta*						
Comunitat Valenciana	27	25	52	19	16	35
Extremadura	4	10	14	5	3	8
Galicia	14	14	28	8	4	12
Madrid, Comunidad de	77	64	141	16	26	42
Melilla						
Murcia, Región de	14	12	26	6	7	13
Navarra, Comunidad Foral de	9	7	16	3	2	5
País Vasco	3	16	19	2	1	3
Rioja, La	2	1	3	2	1	3
TOTAL	312	366	678	126	115	241

(*) 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. Prevalencia puntual por cada 10.000 habitantes de **Ataxia de Friedreich** a 1 de enero de cada año 2017 a 2023 por Comunidad Autónoma de residencia, estimadas según casos reportados en 2025.

Comunidad Autónoma de residencia	Prevalencias puntuales por 10.000						
	2017	2018	2019	2020	2021	2022	2023
Andalucía	0,198	0,193	0,189	0,189	0,187	0,215	0,253
Aragón	0,008	0,008	0,008	0,008	0,015	0,045	0,045
Asturias, Principado de	0,010	0,019	0,020	0,020	0,010	0,010	0,010
Balears, Illes	0,071	0,070	0,095	0,085	0,076	0,067	0,066
Canarias	0,076	0,075	0,065	0,060	0,055	0,055	0,059
Castilla y León	0,185	0,199	0,200	0,196	0,176	0,168	0,185
Catalunya	0,074	0,092	0,130	0,131	0,123	0,122	0,113
Comunitat Valenciana	0,105	0,107	0,108	0,115	0,112	0,110	0,100
Extremadura	0,158	0,140	0,140	0,141	0,122	0,123	0,133
Galicia	0,103	0,100	0,107	0,104	0,104	0,104	0,104
Madrid, Comunidad de	0,181	0,182	0,210	0,217	0,216	0,214	0,205
Melilla							
Murcia, Región de	0,169	0,176	0,174	0,166	0,171	0,170	0,168
Navarra, Comunidad Foral de	0,296	0,294	0,291	0,273	0,242	0,241	0,238
País Vasco	0,018	0,032	0,050	0,063	0,068	0,091	0,086
Rioja, La	0,000	0,032	0,032	0,063	0,094	0,094	0,093

3.2.5. Atrofia muscular espinal proximal

Tabla 13. Número de casos vivos de **Atrofia muscular espinal proximal** a 1 de enero de 2023 y fallecidos entre 1 enero de 2010 y 31 diciembre de 2022, según sexo y Comunidad Autónoma de residencia.

Comunidad Autónoma de residencia	VIVOS			FALLECIDOS		
	Hombres	Mujeres	TOTAL	Hombres	Mujeres	TOTAL
Andalucía	99	58	157	11	8	19
Aragón	6	7	13	2	2	4
Asturias, Principado de	3	2	5	5	2	7
Balears, Illes	9	8	17	2	4	6
Canarias	21	14	35	7	6	13
Cantabria*						
Castilla-La Mancha*						
Castilla y León	21	19	40	5	2	7
Catalunya	71	64	135	10	9	19
Ceuta*						
Comunitat Valenciana	32	43	75	18	19	37
Extremadura	4	5	9	0	2	2
Galicia	16	15	31	4	3	7
Madrid, Comunidad de	47	47	94	25	14	39
Melilla						
Murcia, Región de	20	15	35	7	4	11
Navarra, Comunidad Foral de	4	6	10	0	3	3
País Vasco	8	8	16	0	2	2
Rioja, La	3	0	3	1	0	1
TOTAL	364	311	675	97	80	177

(*) 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. Prevalencia puntual por cada 10.000 habitantes de **Atrofia muscular espinal proximal** a 1 de enero de cada año 2017 a 2023 por Comunidad Autónoma de residencia, estimadas según casos reportados en 2025.

Comunidad Autónoma de residencia	Prevalencias puntuales por 10.000						
	2017	2018	2019	2020	2021	2022	2023
Andalucía	0,130	0,137	0,153	0,170	0,176	0,182	0,183
Aragón	0,038	0,038	0,038	0,045	0,045	0,098	0,097
Asturias, Principado de	0,048	0,049	0,069	0,059	0,049	0,050	0,050
Balears, Illes	0,080	0,096	0,104	0,127	0,152	0,160	0,141
Canarias	0,104	0,103	0,116	0,129	0,138	0,151	0,158
Castilla y León	0,140	0,145	0,145	0,158	0,164	0,156	0,168
Catalunya	0,138	0,141	0,152	0,162	0,168	0,174	0,171
Comunitat Valenciana	0,109	0,119	0,138	0,141	0,138	0,145	0,144
Extremadura	0,083	0,084	0,094	0,103	0,104	0,095	0,085
Galicia	0,078	0,089	0,096	0,107	0,107	0,115	0,115
Madrid, Comunidad de	0,077	0,074	0,107	0,116	0,120	0,138	0,137
Melilla							
Murcia, Región de	0,149	0,162	0,168	0,192	0,198	0,209	0,226
Navarra, Comunidad Foral de	0,140	0,155	0,153	0,152	0,166	0,166	0,149
País Vasco	0,005	0,018	0,027	0,036	0,041	0,059	0,072
Rioja, La	0,064	0,064	0,063	0,094	0,063	0,063	0,093

3.2.6. Cirrosis biliar primaria

Tabla 15. Número de casos vivos de **Cirrosis biliar primaria** a 1 de enero de 2023 y fallecidos entre 1 enero de 2010 y 31 diciembre de 2022, según sexo y Comunidad Autónoma de residencia.

Comunidad Autónoma de residencia	VIVOS			FALLECIDOS		
	Hombres	Mujeres	TOTAL	Hombres	Mujeres	TOTAL
Andalucía	93	1.250	1.343	36	245	281
Aragón	0	14	14	0	0	0
Asturias, Principado de	3	53	56	12	80	92
Balears, Illes	22	160	182	10	28	38
Canarias	9	82	91	7	35	42
Cantabria*						
Castilla-La Mancha*				1	0	1
Castilla y León	100	743	843	42	201	243
Catalunya	12	165	177	1	8	9
Ceuta*						
Comunitat Valenciana	56	501	557	51	284	335
Extremadura	16	120	136	24	72	96
Galicia	30	333	363	3	17	20
Madrid, Comunidad de	148	1.580	1.728	103	518	621
Melilla						
Murcia, Región de	23	197	220	15	89	104
Navarra, Comunidad Foral de	6	53	59	5	28	33
País Vasco	16	164	180	3	22	25
Rioja, La	1	21	22	4	10	14
TOTAL	535	5.436	5.971	317	1.637	1.954

(*) 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. Prevalencia puntual por cada 10.000 habitantes de **Cirrosis biliar primaria** a 1 de enero de cada año 2017 a 2023 por Comunidad Autónoma de residencia, estimadas según casos reportados en 2025.

Comunidad Autónoma de residencia	Prevalencias puntuales por 10.000						
	2017	2018	2019	2020	2021	2022	2023
Andalucía	1,315	1,379	1,448	1,513	1,510	1,566	1,565
Aragón	0,000	0,000	0,000	0,000	0,000	0,000	0,104
Asturias, Principado de	0,919	0,867	0,822	0,747	0,672	0,617	0,557
Balears, Illes	0,860	1,016	1,149	1,300	1,327	1,398	1,504
Canarias	0,246	0,277	0,320	0,358	0,358	0,407	0,411
Castilla y León	2,441	2,615	2,731	2,868	3,014	3,166	3,537
Catalunya	0,098	0,123	0,160	0,199	0,212	0,232	0,224
Comunitat Valenciana	1,042	1,107	1,207	1,183	1,152	1,145	1,068
Extremadura	1,399	1,380	1,395	1,399	1,347	1,372	1,290
Galicia	0,912	0,980	1,041	1,125	1,205	1,296	1,345
Madrid, Comunidad de	2,301	2,348	2,449	2,507	2,495	2,523	2,515
Melilla							
Murcia, Región de	1,498	1,508	1,502	1,504	1,521	1,438	1,418
Navarra, Comunidad Foral de	1,090	1,098	1,042	0,924	0,952	0,918	0,878
País Vasco	0,124	0,700	0,801	0,836	0,818	0,807	0,812
Rioja, La	0,414	0,445	0,570	0,565	0,532	0,563	0,683

3.2.7. Complejo esclerosis tuberosa

Tabla 17. Número de casos vivos de **Complejo esclerosis tuberosa** a 1 de enero de 2023 y fallecidos entre 1 enero de 2010 y 31 diciembre de 2022, según sexo y Comunidad Autónoma de residencia.

Comunidad Autónoma de residencia	VIVOS			FALLECIDOS		
	Hombres	Mujeres	TOTAL	Hombres	Mujeres	TOTAL
Andalucía	638	770	1.408	19	15	34
Aragón	24	33	57	4	3	7
Asturias, Principado de	12	24	36	2	2	4
Balears, Illes	20	19	39	3	3	6
Canarias	31	32	63	2	7	9
Cantabria*						
Castilla-La Mancha*						
Castilla y León	66	51	117	4	7	11
Catalunya	118	140	258	12	13	25
Ceuta*						
Comunitat Valenciana	69	86	155	12	10	22
Extremadura	15	22	37	2	5	7
Galicia	42	60	102	4	8	12
Madrid, Comunidad de	204	196	400	17	15	32
Melilla						
Murcia, Región de	35	31	66	4	5	9
Navarra, Comunidad Foral de	26	18	44	3	5	8
País Vasco	40	36	76	1	2	3
Rioja, La	4	2	6	1	0	1
TOTAL	1.344	1.520	2.864	90	100	190

(*) 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. Prevalencia puntual por cada 10.000 habitantes de **Complejo esclerosis tuberosa** a 1 de enero de cada año 2017 a 2023 por Comunidad Autónoma de residencia, estimadas según casos reportados en 2025.

Comunidad Autónoma de residencia	Prevalencias puntuales por 10.000						
	2017	2018	2019	2020	2021	2022	2023
Andalucía	0,812	0,863	0,934	1,018	1,041	1,349	1,640
Aragón	0,137	0,129	0,121	0,120	0,120	0,369	0,425
Asturias, Principado de	0,290	0,302	0,313	0,324	0,356	0,358	0,358
Balears, Illes	0,222	0,245	0,268	0,280	0,313	0,312	0,322
Canarias	0,269	0,277	0,274	0,285	0,275	0,284	0,285
Castilla y León	0,394	0,434	0,436	0,454	0,465	0,497	0,491
Catalunya	0,257	0,267	0,283	0,306	0,311	0,334	0,327
Comunitat Valenciana	0,255	0,264	0,283	0,285	0,292	0,300	0,297
Extremadura	0,343	0,354	0,356	0,357	0,358	0,360	0,351
Galicia	0,351	0,363	0,359	0,363	0,378	0,382	0,378
Madrid, Comunidad de	0,497	0,511	0,536	0,548	0,583	0,586	0,582
Melilla							
Murcia, Región de	0,400	0,379	0,389	0,384	0,408	0,431	0,425
Navarra, Comunidad Foral de	0,685	0,681	0,720	0,727	0,710	0,692	0,655
País Vasco	0,124	0,178	0,273	0,316	0,325	0,335	0,343
Rioja, La	0,096	0,095	0,127	0,157	0,157	0,156	0,186

3.2.8. Displasia renal

Tabla 19. Número de casos vivos de **Displasia renal** a 1 de enero de 2023 y fallecidos entre 1 enero de 2010 y 31 diciembre de 2022, según sexo y Comunidad Autónoma de residencia.

Comunidad Autónoma de residencia	VIVOS		TOTAL	FALLECIDOS		
	Hombres	Mujeres		Hombres	Mujeres	TOTAL
Andalucía	516	384	900	13	4	17
Aragón	10	3	13	0	2	2
Asturias, Principado de	28	22	50	2	2	4
Balears, Illes	35	22	57	3	0	3
Canarias	38	22	60	2	0	2
Cantabria*						
Castilla-La Mancha*	2	3	5			
Castilla y León	42	31	73	4	1	5
Catalunya	108	51	159	26	8	34
Ceuta*						
Comunitat Valenciana	205	123	328	17	8	25
Extremadura	26	27	53	7	3	10
Galicia	50	22	72	5	3	8
Madrid, Comunidad de	327	236	563	8	11	19
Melilla						
Murcia, Región de	48	28	76	0	0	0
Navarra, Comunidad Foral de	24	18	42	0	1	1
País Vasco	2	0	2	0	0	0
Rioja, La	2	2	4	3	0	3
TOTAL	1.463	994	2.457	90	43	133

(*) 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. Prevalencia puntual por cada 10.000 habitantes de **Displasia renal** a 1 de enero de cada año 2017 a 2023 por Comunidad Autónoma de residencia, estimadas según casos reportados en 2025.

Comunidad Autónoma de residencia	Prevalencias puntuales por 10.000						
	2017	2018	2019	2020	2021	2022	2023
Andalucía	0,584	0,647	0,703	0,798	0,871	0,956	1,048
Aragón	0,023	0,023	0,023	0,098	0,098	0,098	0,097
Asturias, Principado de	0,416	0,438	0,450	0,462	0,474	0,488	0,497
Balears, Illes	0,204	0,254	0,268	0,297	0,363	0,413	0,471
Canarias	0,175	0,211	0,237	0,239	0,248	0,265	0,271
Castilla y León	0,185	0,211	0,229	0,242	0,260	0,282	0,306
Catalunya	0,172	0,178	0,194	0,196	0,200	0,202	0,201
Comunitat Valenciana	0,502	0,526	0,559	0,587	0,590	0,605	0,629
Extremadura	0,398	0,457	0,506	0,507	0,490	0,502	0,503
Galicia	0,247	0,252	0,263	0,266	0,267	0,264	0,267
Madrid, Comunidad de	0,624	0,649	0,721	0,747	0,783	0,805	0,819
Melilla							
Murcia, Región de	0,447	0,446	0,449	0,464	0,487	0,484	0,490
Navarra, Comunidad Foral de	0,576	0,603	0,597	0,591	0,589	0,602	0,625
País Vasco	0,000	0,000	0,005	0,009	0,009	0,009	0,009
Rioja, La	0,064	0,095	0,095	0,157	0,125	0,125	0,124

3.2.9. Distrofia miotónica de Steinert

Tabla 21. Número de casos vivos de **Distrofia miotónica de Steinert** a 1 de enero de 2023 y fallecidos entre 1 enero de 2010 y 31 diciembre de 2022, según sexo y Comunidad Autónoma de residencia.

Comunidad Autónoma de residencia	VIVOS			FALLECIDOS		
	Hombres	Mujeres	TOTAL	Hombres	Mujeres	TOTAL
Andalucía	543	514	1.057	145	123	268
Aragón	19	26	45	1	2	3
Asturias, Principado de	18	16	34	17	19	36
Balears, Illes	46	31	77	18	20	38
Canarias	56	69	125	33	22	55
Cantabria*						
Castilla-La Mancha*	2	3	5	1	0	1
Castilla y León	114	142	256	92	74	166
Catalunya	224	280	504	64	45	109
Ceuta*						
Comunitat Valenciana	160	173	333	123	94	217
Extremadura	29	47	76	26	18	44
Galicia	44	45	89	11	13	24
Madrid, Comunidad de	450	466	916	201	152	353
Melilla						
Murcia, Región de	66	76	142	35	27	62
Navarra, Comunidad Foral de	89	99	188	50	41	91
País Vasco	164	169	333	35	32	67
Rioja, La	32	30	62	21	13	34
TOTAL	2.056	2.186	4.242	873	695	1.568

(*) 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. Prevalencia puntual por cada 10.000 habitantes de **Distrofia miotónica de Steinert** a 1 de enero de cada año 2017 a 2023 por Comunidad Autónoma de residencia, estimadas según casos reportados en 2025.

Comunidad Autónoma de residencia	Prevalencias puntuales por 10.000						
	2017	2018	2019	2020	2021	2022	2023
Andalucía	1,259	1,266	1,277	1,313	1,279	1,276	1,231
Aragón	0,175	0,175	0,182	0,210	0,225	0,301	0,335
Asturias, Principado de	0,358	0,351	0,352	0,324	0,316	0,328	0,338
Balears, Illes	0,558	0,613	0,596	0,586	0,592	0,607	0,636
Canarias	0,563	0,568	0,576	0,579	0,592	0,595	0,565
Castilla y León	0,908	0,960	1,010	1,034	1,065	1,057	1,074
Catalunya	0,604	0,627	0,649	0,650	0,641	0,652	0,638
Comunitat Valenciana	0,706	0,718	0,762	0,765	0,740	0,699	0,638
Extremadura	0,788	0,783	0,805	0,836	0,829	0,785	0,721
Galicia	0,281	0,289	0,311	0,329	0,334	0,331	0,330
Madrid, Comunidad de	1,084	1,348	1,377	1,356	1,339	1,351	1,333
Melilla							
Murcia, Región de	0,915	0,913	0,905	0,921	0,935	0,915	0,915
Navarra, Comunidad Foral de	3,691	3,528	3,431	3,303	3,172	3,010	2,797
País Vasco	0,170	0,238	0,432	1,198	1,175	1,464	1,503
Rioja, La	1,273	1,461	1,582	1,569	1,565	1,596	1,924

3.2.10. Distrofia muscular de Duchenne y Becker

Tabla 23. Número de casos vivos de **Distrofia muscular de Duchenne y Becker** a 1 de enero de 2023 y fallecidos entre 1 enero de 2010 y 31 diciembre de 2022, según sexo y Comunidad Autónoma de residencia.

Comunidad Autónoma de residencia	VIVOS			FALLECIDOS		
	Hombres	Mujeres	TOTAL	Hombres	Mujeres	TOTAL
Andalucía	332	107	439	71	16	87
Aragón						
Asturias, Principado de	0	0	0	2	0	2
Balears, Illes	20	1	21	3	0	3
Canarias	19	3	22	3	0	3
Cantabria*						
Castilla-La Mancha*						
Castilla y León	32	0	32	2	0	2
Catalunya	142	10	152	3	1	4
Ceuta*						
Comunitat Valenciana	58	4	62	15	4	19
Extremadura	9	4	13	1	0	1
Galicia						
Madrid, Comunidad de	115	49	164	37	4	41
Melilla						
Murcia, Región de	66	2	68	13	0	13
Navarra, Comunidad Foral de	15	1	16	6	0	6
País Vasco	43	6	49	5	0	5
Rioja, La	8	1	9	2	2	4
TOTAL	859	188	1.047	163	27	190

(*) 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. Prevalencia puntual por cada 10.000 habitantes de **Distrofia muscular de Duchenne y Becker** a 1 de enero de cada año 2017 a 2023 por Comunidad Autónoma de residencia, estimadas según casos reportados en 2025.

Comunidad Autónoma de residencia	Prevalencias puntuales por 10.000						
	2017	2018	2019	2020	2021	2022	2023
Andalucía	0,518	0,529	0,541	0,541	0,533	0,523	0,511
Aragón							
Asturias, Principado de	0,010	0,010	0,010	0,010	0,000	0,000	0,000
Balears, Illes	0,168	0,184	0,181	0,195	0,177	0,194	0,174
Canarias	0,080	0,084	0,088	0,087	0,092	0,087	0,099
Castilla y León	0,058	0,062	0,075	0,083	0,084	0,101	0,134
Catalunya	0,016	0,017	0,018	0,056	0,102	0,156	0,192
Comunitat Valenciana	0,115	0,125	0,136	0,137	0,136	0,129	0,119
Extremadura	0,120	0,121	0,122	0,122	0,122	0,123	0,123
Galicia							
Madrid, Comunidad de	0,155	0,162	0,174	0,199	0,213	0,221	0,239
Melilla							
Murcia, Región de	0,271	0,284	0,315	0,338	0,389	0,425	0,438
Navarra, Comunidad Foral de	0,234	0,232	0,260	0,258	0,257	0,241	0,238
País Vasco	0,060	0,059	0,100	0,158	0,158	0,195	0,221
Rioja, La	0,096	0,095	0,127	0,126	0,094	0,125	0,279

3.2.11. Enfermedad de Fabry

Tabla 25. Número de casos vivos de **Enfermedad de Fabry** a 1 de enero de 2023 y fallecidos entre 1 enero de 2010 y 31 diciembre de 2022, según sexo y Comunidad Autónoma de residencia.

Comunidad Autónoma de residencia	VIVOS			FALLECIDOS		
	Hombres	Mujeres	TOTAL	Hombres	Mujeres	TOTAL
Andalucía	122	123	245	15	7	22
Aragón	2	1	3	0	1	1
Asturias, Principado de	3	3	6	1	1	2
Balears, Illes	16	10	26	1	1	2
Canarias	3	2	5	0	1	1
Cantabria*						
Castilla-La Mancha*						
Castilla y León	9	14	23	2	1	3
Catalunya	51	64	115	5	6	11
Ceuta*						
Comunitat Valenciana	32	22	54	14	7	21
Extremadura	3	1	4	2	0	2
Galicia	14	26	40	1	0	1
Madrid, Comunidad de	37	42	79	4	5	9
Melilla						
Murcia, Región de	10	16	26	3	2	5
Navarra, Comunidad Foral de	5	2	7	1	2	3
País Vasco	11	12	23	1	0	1
Rioja, La						
TOTAL	318	338	656	50	34	84

(*) 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. Prevalencia puntual por cada 10.000 habitantes de **Enfermedad de Fabry** a 1 de enero de cada año 2017 a 2023 por Comunidad Autónoma de residencia, estimadas según casos reportados en 2025.

Comunidad Autónoma de residencia	Prevalencias puntuales por 10.000						
	2017	2018	2019	2020	2021	2022	2023
Andalucía	0,150	0,163	0,178	0,215	0,236	0,263	0,285
Aragón	0,000	0,000	0,000	0,000	0,023	0,023	0,022
Asturias, Principado de	0,039	0,039	0,039	0,059	0,069	0,060	0,050
Balears, Illes	0,035	0,053	0,060	0,119	0,144	0,152	0,215
Canarias	0,014	0,014	0,014	0,023	0,028	0,027	0,023
Castilla y León	0,016	0,021	0,033	0,042	0,050	0,076	0,096
Catalunya	0,100	0,105	0,110	0,124	0,129	0,142	0,146
Comunitat Valenciana	0,097	0,113	0,114	0,109	0,110	0,102	0,104
Extremadura	0,028	0,037	0,047	0,047	0,038	0,038	0,038
Galicia	0,089	0,104	0,126	0,130	0,130	0,137	0,148
Madrid, Comunidad de	0,057	0,064	0,085	0,095	0,100	0,116	0,115
Melilla							
Murcia, Región de	0,068	0,074	0,074	0,080	0,125	0,163	0,168
Navarra, Comunidad Foral de	0,093	0,093	0,092	0,091	0,076	0,090	0,104
País Vasco	0,009	0,059	0,077	0,077	0,086	0,104	0,104
Rioja, La							

3.2.12. Enfermedad de Gaucher

Tabla 27. Número de casos vivos de **Enfermedad de Gaucher** a 1 de enero de 2023 y fallecidos entre 1 enero de 2010 y 31 diciembre de 2022, según sexo y Comunidad Autónoma de residencia.

Comunidad Autónoma de residencia	VIVOS		TOTAL	FALLECIDOS		
	Hombres	Mujeres		Hombres	Mujeres	TOTAL
Andalucía	44	42	86	7	5	12
Aragón	15	14	29	2	7	9
Asturias, Principado de	1	5	6	0	0	0
Balears, Illes	2	3	5	1	0	1
Canarias	0	5	5	1	1	2
Cantabria*						
Castilla-La Mancha*						
Castilla y León	5	9	14	1	1	2
Catalunya	27	20	47	0	4	4
Ceuta*						
Comunitat Valenciana	15	17	32	3	1	4
Extremadura	4	2	6	2	0	2
Galicia	11	9	20	1	0	1
Madrid, Comunidad de	25	12	37	3	2	5
Melilla						
Murcia, Región de	7	7	14	1	1	2
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
TOTAL	160	150	310	22	22	44

(*) 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. Prevalencia puntual por cada 10.000 habitantes de **Enfermedad de Gaucher** a 1 de enero de cada año 2017 a 2023 por Comunidad Autónoma de residencia, estimadas según casos reportados en 2025.

Comunidad Autónoma de residencia	Prevalencias puntuales por 10.000						
	2017	2018	2019	2020	2021	2022	2023
Andalucía	0,088	0,089	0,088	0,095	0,095	0,098	0,100
Aragón	0,084	0,099	0,098	0,098	0,203	0,218	0,216
Asturias, Principado de	0,058	0,058	0,059	0,059	0,059	0,060	0,060
Balears, Illes	0,027	0,035	0,035	0,034	0,034	0,042	0,041
Canarias	0,014	0,019	0,019	0,018	0,028	0,023	0,023
Castilla y León	0,049	0,058	0,062	0,063	0,059	0,055	0,059
Catalunya	0,052	0,056	0,056	0,058	0,059	0,058	0,059
Comunitat Valenciana	0,059	0,061	0,056	0,057	0,059	0,061	0,061
Extremadura	0,056	0,056	0,056	0,056	0,057	0,057	0,057
Galicia	0,063	0,067	0,067	0,070	0,070	0,071	0,074
Madrid, Comunidad de	0,036	0,041	0,051	0,051	0,051	0,053	0,054
Melilla							
Murcia, Región de	0,095	0,101	0,107	0,106	0,105	0,092	0,090
Navarra, Comunidad Foral de	0,000	0,000	0,000	0,000	0,000	0,000	0,000
País Vasco	0,023	0,032	0,032	0,032	0,041	0,041	0,041
Rioja, La	0,000	0,000	0,000	0,000	0,000	0,000	0,000

3.2.13. Enfermedad de Huntington

Tabla 29. Número de casos vivos de **Enfermedad de Huntington** a 1 de enero de 2023 y fallecidos entre 1 enero de 2010 y 31 diciembre de 2022, según sexo y Comunidad Autónoma de residencia.

Comunidad Autónoma de residencia	VIVOS			FALLECIDOS		
	Hombres	Mujeres	TOTAL	Hombres	Mujeres	TOTAL
Andalucía	187	244	431	109	133	242
Aragón	4	9	13	16	11	27
Asturias, Principado de	19	23	42	17	25	42
Balears, Illes	30	31	61	18	24	42
Canarias	13	18	31	22	23	45
Cantabria*						
Castilla-La Mancha*				1	0	1
Castilla y León	67	82	149	72	71	143
Catalunya	120	151	271	20	13	33
Ceuta*						
Comunitat Valenciana	79	129	208	134	129	263
Extremadura	23	14	37	44	29	73
Galicia	70	80	150	55	64	119
Madrid, Comunidad de	110	168	278	109	120	229
Melilla	0	1	1	0	0	0
Murcia, Región de	23	34	57	21	27	48
Navarra, Comunidad Foral de	9	10	19	11	12	23
País Vasco	25	25	50	11	8	19
Rioja, La	6	1	7	4	4	8
TOTAL	785	1.020	1.805	664	693	1.357

(*) 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. Prevalencia puntual por cada 10.000 habitantes de **Enfermedad de Huntington** a 1 de enero de cada año 2017 a 2023 por Comunidad Autónoma de residencia, estimadas según casos reportados en 2025.

Comunidad Autónoma de residencia	Prevalencias puntuales por 10.000						
	2017	2018	2019	2020	2021	2022	2023
Andalucía	0,585	0,570	0,548	0,547	0,533	0,520	0,502
Aragón	0,175	0,145	0,144	0,135	0,105	0,098	0,097
Asturias, Principado de	0,397	0,389	0,362	0,393	0,405	0,408	0,417
Balears, Illes	0,292	0,377	0,492	0,501	0,507	0,497	0,504
Canarias	0,217	0,211	0,190	0,184	0,179	0,160	0,140
Castilla y León	0,649	0,683	0,657	0,663	0,654	0,640	0,625
Catalunya	0,242	0,273	0,319	0,346	0,373	0,367	0,343
Comunitat Valenciana	0,548	0,557	0,545	0,533	0,515	0,460	0,399
Extremadura	0,602	0,587	0,534	0,460	0,414	0,388	0,351
Galicia	0,580	0,588	0,559	0,570	0,578	0,550	0,556
Madrid, Comunidad de	0,435	0,432	0,462	0,475	0,452	0,446	0,405
Melilla	0,116	0,116	0,116	0,116	0,116	0,118	0,117
Murcia, Región de	0,366	0,365	0,422	0,417	0,395	0,373	0,367
Navarra, Comunidad Foral de	0,436	0,433	0,368	0,364	0,332	0,316	0,283
País Vasco	0,078	0,128	0,159	0,185	0,194	0,204	0,226
Rioja, La	0,159	0,222	0,285	0,282	0,250	0,219	0,217

3.2.14. Enfermedad de la orina con olor a jarabe de arce

Tabla 31. Número de casos vivos de **Enfermedad de la orina con olor a jarabe de arce** a 1 de enero de 2023 y fallecidos entre 1 enero de 2010 y 31 diciembre de 2022, según sexo y Comunidad Autónoma de residencia.

Comunidad Autónoma de residencia	VIVOS			FALLECIDOS		
	Hombres	Mujeres	TOTAL	Hombres	Mujeres	TOTAL
Andalucía	7	4	11	1	0	1
Aragón	1	0	1	0	0	0
Asturias, Principado de						
Balears, Illes	0	1	1	0	0	0
Canarias	1	1	2	0	0	0
Cantabria						
Castilla-La Mancha*						
Castilla y León	1	2	3	1	1	2
Catalunya	1	6	7	0	0	0
Ceuta*						
Comunitat Valenciana	4	1	5	0	0	0
Extremadura	0	1	1	0	0	0
Galicia						
Madrid, Comunidad de	4	4	8	1	0	1
Melilla						
Murcia, Región de	4	4	8	0	0	0
Navarra, Comunidad Foral de	0	0	0	0	0	0
País Vasco	0	0	0	0	0	0
Rioja, La						
TOTAL	23	24	47	3	1	4

(*) 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. Prevalencia puntual por cada 10.000 habitantes de **Enfermedad de la orina con olor a jarabe de arce** a 1 de enero de cada año 2017 a 2023 por Comunidad Autónoma de residencia, estimadas según casos reportados en 2025.

Comunidad Autónoma de residencia	Prevalencias puntuales por 10.000						
	2017	2018	2019	2020	2021	2022	2023
Andalucía	0,008	0,010	0,011	0,012	0,012	0,013	0,013
Aragón	0,000	0,000	0,000	0,000	0,000	0,008	0,007
Asturias, Principado de							
Balears, Illes	0,009	0,009	0,009	0,008	0,008	0,008	0,008
Canarias	0,005	0,005	0,005	0,005	0,005	0,005	0,009
Castilla y León	0,012	0,012	0,012	0,013	0,013	0,013	0,013
Catalunya	0,004	0,004	0,004	0,004	0,006	0,008	0,009
Comunitat Valenciana	0,004	0,004	0,004	0,004	0,004	0,004	0,010
Extremadura	0,009	0,009	0,009	0,009	0,009	0,009	0,009
Galicia							
Madrid, Comunidad de	0,000	0,000	0,002	0,003	0,006	0,009	0,012
Melilla							
Murcia, Región de	0,054	0,054	0,054	0,053	0,053	0,052	0,052
Navarra, Comunidad Foral de	0,000	0,000	0,000	0,000	0,000	0,000	0,000
País Vasco	0,000	0,000	0,000	0,000	0,000	0,000	0,000
Rioja, La							

3.2.15. Enfermedad de Niemann-Pick

Tabla 33. Número de casos vivos de **Enfermedad de Niemann-Pick** a 1 de enero de 2023 y fallecidos entre 1 enero de 2010 y 31 diciembre de 2022, según sexo y Comunidad Autónoma de residencia.

Comunidad Autónoma de residencia	VIVOS			FALLECIDOS		
	Hombres	Mujeres	TOTAL	Hombres	Mujeres	TOTAL
Andalucía	12	7	19	3	2	5
Aragón						
Asturias, Principado de						
Balears, Illes	0	0	0	0	0	0
Canarias	1	0	1	1	1	2
Cantabria*						
Castilla-La Mancha*						
Castilla y León	4	1	5	0	0	0
Catalunya	10	4	14	2	2	4
Ceuta*						
Comunitat Valenciana	2	3	5	1	4	5
Extremadura	0	1	1	1	0	1
Galicia	3	4	7	4	1	5
Madrid, Comunidad de	12	6	18	4	4	8
Melilla						
Murcia, Región de	3	1	4	1	1	2
Navarra, Comunidad Foral de	2	0	2	0	0	0
País Vasco	5	2	7	0	0	0
Rioja, La	2	2	4	1	0	1
TOTAL	56	31	87	18	15	33

(*) 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 34. Prevalencia puntual por cada 10.000 habitantes de **Enfermedad de Niemann-Pick** a 1 de enero de cada año 2017 a 2023 por Comunidad Autónoma de residencia, estimadas según casos reportados en 2025.

Comunidad Autónoma de residencia	Prevalencias puntuales por 10.000						
	2017	2018	2019	2020	2021	2022	2023
Andalucía	0,024	0,024	0,023	0,022	0,021	0,022	0,022
Aragón							
Asturias, Principado de							
Balears, Illes	0,000	0,000	0,000	0,000	0,000	0,000	0,000
Canarias	0,009	0,005	0,009	0,009	0,005	0,005	0,005
Castilla y León	0,008	0,012	0,017	0,017	0,017	0,021	0,021
Catalunya	0,019	0,020	0,021	0,022	0,021	0,022	0,018
Comunitat Valenciana	0,010	0,008	0,010	0,010	0,010	0,010	0,010
Extremadura	0,009	0,009	0,009	0,000	0,000	0,000	0,009
Galicia	0,033	0,030	0,033	0,033	0,026	0,026	0,026
Madrid, Comunidad de	0,009	0,009	0,023	0,019	0,018	0,024	0,026
Melilla							
Murcia, Región de	0,034	0,027	0,027	0,027	0,026	0,026	0,026
Navarra, Comunidad Foral de	0,016	0,015	0,015	0,015	0,015	0,030	0,030
País Vasco	0,005	0,005	0,005	0,009	0,014	0,023	0,032
Rioja, La	0,127	0,127	0,127	0,094	0,094	0,094	0,124

3.2.16. Enfermedad de Rendu-Osler

Tabla 35. Número de casos vivos de **Enfermedad de Rendu-Osler** a 1 de enero de 2023 y fallecidos entre 1 enero de 2010 y 31 diciembre de 2022, según sexo y Comunidad Autónoma de residencia.

Comunidad Autónoma de residencia	VIVOS			FALLECIDOS		
	Hombres	Mujeres	TOTAL	Hombres	Mujeres	TOTAL
Andalucía	134	168	302	24	28	52
Aragón	3	7	10	0	2	2
Asturias, Principado de	8	7	15	6	4	10
Balears, Illes	19	30	49	3	6	9
Canarias	40	69	109	16	22	38
Cantabria*	4	4	8	0	0	0
Castilla-La Mancha*	0	1	1			
Castilla y León	53	64	117	31	22	53
Catalunya	159	243	402	13	18	31
Ceuta*						
Comunitat Valenciana	77	89	166	38	40	78
Extremadura	19	16	35	6	9	15
Galicia	45	65	110	33	19	52
Madrid, Comunidad de	129	174	303	39	46	85
Melilla						
Murcia, Región de	29	37	66	7	6	13
Navarra, Comunidad Foral de	10	17	27	6	7	13
País Vasco	44	83	127	11	5	16
Rioja, La	6	8	14	2	2	4
TOTAL	779	1.082	1.861	235	236	471

(*) 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. Prevalencia puntual por cada 10.000 habitantes de **Enfermedad de Rendu-Osler** a 1 de enero de cada año 2017 a 2023 por Comunidad Autónoma de residencia, estimadas según casos reportados en 2025.

Comunidad Autónoma de residencia	Prevalencias puntuales por 10.000						
	2017	2018	2019	2020	2021	2022	2023
Andalucía	0,295	0,299	0,303	0,320	0,326	0,341	0,352
Aragón	0,000	0,000	0,000	0,068	0,068	0,068	0,075
Asturias, Principado de	0,164	0,156	0,137	0,157	0,158	0,149	0,149
Balears, Illes	0,239	0,272	0,311	0,314	0,338	0,345	0,405
Canarias	0,321	0,357	0,372	0,414	0,422	0,458	0,493
Castilla y León	0,489	0,492	0,491	0,484	0,461	0,467	0,491
Catalunya	0,330	0,369	0,396	0,429	0,457	0,478	0,509
Comunitat Valenciana	0,289	0,300	0,321	0,323	0,331	0,331	0,318
Extremadura	0,297	0,289	0,281	0,310	0,330	0,331	0,332
Galicia	0,395	0,388	0,381	0,389	0,385	0,386	0,407
Madrid, Comunidad de	0,305	0,319	0,406	0,435	0,421	0,426	0,441
Melilla							
Murcia, Región de	0,319	0,331	0,329	0,331	0,349	0,392	0,425
Navarra, Comunidad Foral de	0,436	0,433	0,429	0,409	0,408	0,406	0,402
País Vasco	0,229	0,425	0,510	0,570	0,569	0,558	0,573
Rioja, La	0,382	0,476	0,380	0,408	0,407	0,407	0,434

3.2.17. Enfermedad de Wilson

Tabla 37. Número de casos vivos de **Enfermedad de Wilson** a 1 de enero de 2023 y fallecidos entre 1 enero de 2010 y 31 diciembre de 2022, según sexo y Comunidad Autónoma de residencia.

Comunidad Autónoma de residencia	VIVOS			FALLECIDOS		
	Hombres	Mujeres	TOTAL	Hombres	Mujeres	TOTAL
Andalucía	166	110	276	11	10	21
Aragón	7	9	16	1	0	1
Asturias, Principado de	3	4	7	0	0	0
Balears, Illes	16	8	24	1	0	1
Canarias	10	22	32	5	1	6
Cantabria*						
Castilla-La Mancha*	1	0	1			
Castilla y León	22	15	37	5	5	10
Catalunya	93	71	164	8	6	14
Ceuta*						
Comunitat Valenciana	70	46	116	4	4	8
Extremadura	7	3	10	2	1	3
Galicia	21	29	50	5	1	6
Madrid, Comunidad de	152	106	258	7	8	15
Melilla						
Murcia, Región de	36	27	63	3	2	5
Navarra, Comunidad Foral de	10	19	29	2	0	2
País Vasco	24	15	39	0	0	0
Rioja, La	2	2	4	0	0	0
TOTAL	640	486	1.126	54	38	92

(*) 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. Prevalencia puntual por cada 10.000 habitantes de **Enfermedad de Wilson** a 1 de enero de cada año 2017 a 2023 por Comunidad Autónoma de residencia, estimadas según casos reportados en 2025.

Comunidad Autónoma de residencia	Prevalencias puntuales por 10.000						
	2017	2018	2019	2020	2021	2022	2023
Andalucía	0,269	0,272	0,279	0,294	0,299	0,311	0,322
Aragón	0,099	0,107	0,129	0,128	0,128	0,120	0,119
Asturias, Principado de	0,068	0,068	0,069	0,069	0,069	0,070	0,070
Balears, Illes	0,089	0,140	0,164	0,187	0,186	0,194	0,198
Canarias	0,132	0,136	0,130	0,138	0,142	0,146	0,145
Castilla y León	0,127	0,128	0,133	0,142	0,143	0,147	0,155
Catalunya	0,170	0,176	0,178	0,196	0,203	0,211	0,208
Comunitat Valenciana	0,192	0,194	0,196	0,204	0,219	0,223	0,222
Extremadura	0,056	0,084	0,094	0,103	0,113	0,095	0,095
Galicia	0,181	0,181	0,178	0,181	0,182	0,186	0,185
Madrid, Comunidad de	0,300	0,309	0,343	0,357	0,373	0,380	0,375
Melilla							
Murcia, Región de	0,420	0,426	0,422	0,417	0,408	0,412	0,406
Navarra, Comunidad Foral de	0,452	0,449	0,460	0,439	0,438	0,436	0,431
País Vasco	0,032	0,087	0,118	0,131	0,149	0,154	0,176
Rioja, La	0,096	0,095	0,095	0,094	0,094	0,094	0,124

3.2.18. Esclerosis lateral amiotrófica

Tabla 39. Número de casos vivos de **Esclerosis lateral amiotrófica** a 1 de enero de 2023 y fallecidos entre 1 enero de 2010 y 31 diciembre de 2022, según sexo y Comunidad Autónoma de residencia.

Comunidad Autónoma de residencia	VIVOS			FALLECIDOS ¹		
	Hombres	Mujeres	TOTAL	Hombres	Mujeres	TOTAL
Andalucía	292	258	550	666	572	1.238
Aragón	25	26	51	165	126	291
Asturias, Principado de	45	21	66	157	130	287
Balears, Illes	48	32	80	153	90	243
Canarias	34	17	51	202	154	356
Cantabria*				1	0	1
Castilla-La Mancha*	3	1	4	28	15	43
Castilla y León	107	65	172	414	349	763
Catalunya	217	189	406	276	314	590
Ceuta*						
Comunitat Valenciana	96	75	171	708	645	1.353
Extremadura	23	21	44	111	78	189
Galicia	127	79	206	172	129	301
Madrid, Comunidad de	227	183	410	902	815	1.717
Melilla	0	1	1	3	2	5
Murcia, Región de	46	29	75	170	147	317
Navarra, Comunidad Foral de	26	13	39	110	88	198
País Vasco	24	24	48	113	62	175
Rioja, La	10	7	17	73	58	131
TOTAL	1.350	1.041	2.391	4.424	3.774	8.198

(*) 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.

(1) 2 personas fallecidas figuran como residentes en más de una C. A.

Tabla 40. Prevalencia puntual por cada 10.000 habitantes de **Esclerosis lateral amiotrófica** a 1 de enero de cada año 2017 a 2023 por Comunidad Autónoma de residencia, estimadas según casos reportados en 2025.

Comunidad Autónoma de residencia	Prevalencias puntuales por 10.000						
	2017	2018	2019	2020	2021	2022	2023
Andalucía	1,431	1,293	1,166	1,046	0,906	0,759	0,641
Aragón	0,494	0,358	0,318	0,301	0,285	0,279	0,380
Asturias, Principado de	0,909	0,876	0,754	0,688	0,711	0,746	0,656
Balears, Illes	0,408	0,298	0,423	0,459	0,600	0,657	0,661
Canarias	0,312	0,310	0,307	0,294	0,271	0,247	0,230
Castilla y León	0,740	0,765	0,736	0,734	0,759	0,758	0,722
Catalunya	0,426	0,499	0,547	0,602	0,621	0,571	0,514
Comunitat Valenciana	0,566	0,581	0,545	0,551	0,460	0,439	0,328
Extremadura	0,417	0,429	0,459	0,526	0,490	0,492	0,417
Galicia	0,384	0,437	0,418	0,466	0,560	0,709	0,763
Madrid, Comunidad de	0,672	0,648	0,731	0,786	0,694	0,653	0,597
Melilla	0,116	0,116	0,116	0,116	0,116	0,118	0,117
Murcia, Región de	0,502	0,514	0,530	0,444	0,369	0,497	0,483
Navarra, Comunidad Foral de	0,530	0,526	0,705	0,682	0,785	0,632	0,580
País Vasco	0,069	0,279	0,305	0,579	0,176	0,236	0,217
Rioja, La	0,382	0,445	0,570	0,596	0,751	0,751	0,527

3.2.19. Fenilcetonuria

Tabla 41. Número de casos vivos de **Fenilcetonuria** a 1 de enero de 2023 y fallecidos entre 1 enero de 2010 y 31 diciembre de 2022, según sexo y Comunidad Autónoma de residencia.

Comunidad Autónoma de residencia	VIVOS ¹			FALLECIDOS		
	Hombres	Mujeres	TOTAL	Hombres	Mujeres	TOTAL
Andalucía	152	190	342	0	2	2
Aragón	22	24	46	0	1	1
Asturias, Principado de	8	8	16	0	0	0
Balears, Illes	30	21	51	0	0	0
Canarias	19	20	39	1	0	1
Cantabria*	1	0	1			
Castilla-La Mancha*	2	2	4			
Castilla y León	35	46	81	0	0	0
Catalunya	144	173	317	1	0	1
Ceuta*						
Comunitat Valenciana	55	47	102	1	0	1
Extremadura	11	18	29	3	2	5
Galicia	69	99	168	2	1	3
Madrid, Comunidad de	144	165	309	4	2	6
Melilla	0	1	1	0	0	0
Murcia, Región de	27	43	70	0	0	0
Navarra, Comunidad Foral de	11	8	19	0	0	0
País Vasco	14	16	30	0	0	0
Rioja, La	1	0	1	0	0	0
TOTAL	745	881	1.626	12	8	20

(*) 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.

(1) 2 personas figuran como residentes en más de una C. A.

Tabla 42. Prevalencia puntual por cada 10.000 habitantes de **Fenilcetonuria** a 1 de enero de cada año 2017 a 2023 por Comunidad Autónoma de residencia, estimadas según casos reportados en 2025.

Comunidad Autónoma de residencia	Prevalencias puntuales por 10.000						
	2017	2018	2019	2020	2021	2022	2023
Andalucía	0,332	0,350	0,360	0,378	0,387	0,394	0,398
Aragón	0,182	0,183	0,182	0,203	0,240	0,346	0,343
Asturias, Principado de	0,126	0,127	0,137	0,157	0,158	0,159	0,159
Balears, Illes	0,222	0,280	0,363	0,382	0,397	0,413	0,422
Canarias	0,137	0,136	0,144	0,161	0,170	0,178	0,176
Castilla y León	0,197	0,219	0,245	0,267	0,285	0,316	0,340
Catalunya	0,340	0,363	0,375	0,383	0,394	0,408	0,401
Comunitat Valenciana	0,182	0,188	0,188	0,196	0,197	0,200	0,196
Extremadura	0,213	0,224	0,215	0,244	0,283	0,284	0,275
Galicia	0,557	0,581	0,596	0,596	0,600	0,605	0,622
Madrid, Comunidad de	0,413	0,423	0,441	0,443	0,456	0,458	0,450
Melilla	0,116	0,116	0,116	0,116	0,116	0,118	0,117
Murcia, Región de	0,366	0,372	0,376	0,404	0,415	0,445	0,451
Navarra, Comunidad Foral de	0,218	0,248	0,260	0,273	0,272	0,271	0,283
País Vasco	0,050	0,069	0,123	0,131	0,131	0,131	0,135
Rioja, La	0,032	0,032	0,032	0,031	0,031	0,031	0,031

3.2.20. Fibrosis quística

Tabla 43. Número de casos vivos de **Fibrosis quística** a 1 de enero de 2023 y fallecidos entre 1 enero de 2010 y 31 diciembre de 2022, según sexo y Comunidad Autónoma de residencia.

Comunidad Autónoma de residencia	VIVOS ¹			FALLECIDOS ²		
	Hombres	Mujeres	TOTAL	Hombres	Mujeres	TOTAL
Andalucía	428	448	876	49	41	90
Aragón	68	64	132	3	7	10
Asturias, Principado de	20	23	43	0	6	6
Balears, Illes	45	50	95	1	4	5
Canarias	70	65	135	7	9	16
Cantabria*	12	9	21			
Castilla-La Mancha*	5	6	11	1	2	3
Castilla y León	115	100	215	6	13	19
Catalunya	314	299	613	28	15	43
Ceuta*						
Comunitat Valenciana	287	285	572	28	28	56
Extremadura	22	29	51	4	9	13
Galicia	73	105	178	6	12	18
Madrid, Comunidad de	295	300	595	28	36	64
Melilla	1	0	1	0	0	0
Murcia, Región de	78	70	148	9	6	15
Navarra, Comunidad Foral de	18	17	35	1	1	2
País Vasco	29	22	51	0	1	1
Rioja, La	8	3	11	1	2	3
TOTAL	1.888	1.895	3.783	172	192	364

(*) 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.

(1) 1 persona figura como residente en más de una C. A

(2) 1 persona fallecida figura como residente en más de una C. A.

Tabla 44. Prevalencia puntual de por cada 10.000 habitantes **Fibrosis quística** a 1 de enero de cada año 2017 a 2023 por Comunidad Autónoma de residencia, estimadas según casos reportados en 2025.

Comunidad Autónoma de residencia	Prevalencias puntuales por 10.000						
	2017	2018	2019	2020	2021	2022	2023
Andalucía	0,852	0,884	0,918	0,957	0,978	1,015	1,020
Aragón	1,041	1,043	1,030	1,022	1,021	1,009	0,984
Asturias, Principado de	0,348	0,351	0,372	0,383	0,405	0,418	0,427
Balears, Illes	0,505	0,543	0,674	0,705	0,761	0,758	0,785
Canarias	0,525	0,563	0,576	0,565	0,578	0,595	0,610
Castilla y León	0,756	0,799	0,840	0,846	0,880	0,913	0,902
Catalunya	0,654	0,699	0,710	0,729	0,763	0,782	0,776
Comunitat Valenciana	1,052	1,073	1,080	1,098	1,113	1,104	1,097
Extremadura	0,371	0,401	0,440	0,451	0,452	0,483	0,484
Galicia	0,602	0,622	0,630	0,633	0,652	0,657	0,659
Madrid, Comunidad de	0,627	0,632	0,816	0,832	0,843	0,863	0,866
Melilla	0,000	0,000	0,000	0,000	0,231	0,235	0,117
Murcia, Región de	0,854	0,893	0,919	0,928	0,948	0,961	0,954
Navarra, Comunidad Foral de	0,514	0,511	0,506	0,515	0,514	0,527	0,521
País Vasco	0,032	0,059	0,091	0,231	0,230	0,227	0,230
Rioja, La	0,191	0,191	0,222	0,282	0,282	0,313	0,341

3.2.21. Hemofilia A

Tabla 45. Número de casos vivos de **Hemofilia A** a 1 de enero de 2023 y fallecidos entre 1 enero de 2010 y 31 diciembre de 2022, según sexo y Comunidad Autónoma de residencia.

Comunidad Autónoma de residencia	VIVOS ¹			FALLECIDOS		
	Hombres	Mujeres	TOTAL	Hombres	Mujeres	TOTAL
Andalucía	854	263	1.117	78	38	116
Aragón	80	4	84	7	2	9
Asturias, Principado de	58	2	60	7	0	7
Balears, Illes	45	3	48	2	0	2
Canarias	96	3	99	10	0	10
Cantabria*	0	1	1			
Castilla-La Mancha*	12	0	12			
Castilla y León	234	16	250	27	3	30
Catalunya	546	105	651	12	3	15
Ceuta*						
Comunitat Valenciana	253	11	264	40	0	40
Extremadura	61	9	70	13	2	15
Galicia	211	1	212	14	0	14
Madrid, Comunidad de	688	28	716	54	4	58
Melilla	0	0	1(+)	0	0	0
Murcia, Región de	84	1	85	5	0	5
Navarra, Comunidad Foral de	68	0	68	1	0	1
País Vasco	105	1	106	8	0	8
Rioja, La	10	1	11	2	0	2
TOTAL	3.405	449	3.855(+)	280	52	332

(*) 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.

(1) 1 persona figura como residente en más de una C. A.

Tabla 46. Prevalencia puntual por cada 10.000 habitantes de **Hemofilia A** a 1 de enero de cada año 2017 a 2023 por Comunidad Autónoma de residencia, estimadas según casos reportados en 2025.

Comunidad Autónoma de residencia	Prevalencias puntuales por 10.000						
	2017	2018	2019	2020	2021	2022	2023
Andalucía	1,188	1,196	1,222	1,234	1,252	1,267	1,301
Aragón	0,639	0,640	0,636	0,639	0,631	0,632	0,626
Asturias, Principado de	0,435	0,467	0,489	0,530	0,553	0,597	0,596
Balears, Illes	0,204	0,237	0,302	0,357	0,355	0,371	0,397
Canarias	0,373	0,389	0,455	0,441	0,436	0,439	0,447
Castilla y León	0,883	0,989	1,018	1,034	1,015	1,036	1,049
Catalunya	0,712	0,737	0,759	0,773	0,792	0,821	0,824
Comunitat Valenciana	0,467	0,484	0,489	0,489	0,505	0,513	0,506
Extremadura	0,649	0,653	0,646	0,667	0,678	0,672	0,664
Galicia	0,687	0,710	0,744	0,759	0,745	0,765	0,785
Madrid, Comunidad de	0,859	0,882	0,972	1,025	1,027	1,044	1,042
Melilla	0,000	0,000	0,000	0,116	0,116	0,118	0,117
Murcia, Región de	0,535	0,534	0,523	0,523	0,540	0,536	0,548
Navarra, Comunidad Foral de	0,966	1,006	1,011	1,000	1,027	1,023	1,012
País Vasco	0,096	0,233	0,378	0,416	0,434	0,453	0,478
Rioja, La	0,191	0,254	0,285	0,282	0,282	0,282	0,341

3.2.22. Hipotiroidismo congénito

Tabla 47. Número de casos vivos de **Hipotiroidismo congénito** a 1 de enero de 2023 y fallecidos entre 1 enero de 2010 y 31 diciembre de 2022, según sexo y Comunidad Autónoma de residencia.

Comunidad Autónoma de residencia	VIVOS			FALLECIDOS		
	Hombres	Mujeres	TOTAL	Hombres	Mujeres	TOTAL
Andalucía	122	201	323	0	1	1
Aragón	0	1	1	0	0	0
Asturias, Principado de	22	58	80	2	0	2
Balears, Illes	77	118	195	1	3	4
Canarias	35	48	83	2	2	4
Cantabria*	1	1	2			
Castilla-La Mancha*						
Castilla y León	114	166	280	4	12	16
Catalunya	161	220	381	3	1	4
Ceuta*						
Comunitat Valenciana						
Extremadura	19	31	50	0	0	0
Galicia	41	101	142	3	7	10
Madrid, Comunidad de	247	317	564	6	13	19
Melilla						
Murcia, Región de	62	116	178	1	4	5
Navarra, Comunidad Foral de	22	10	32	2	0	2
País Vasco	42	51	93	0	0	0
Rioja, La	9	2	11	0	0	0
TOTAL	974	1.441	2.415	24	43	67

(*) 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. Prevalencia puntual por cada 10.000 habitantes de **Hipotiroidismo congénito** a 1 de enero de cada año 2017 a 2023 por Comunidad Autónoma de residencia, estimadas según casos reportados en 2025.

Comunidad Autónoma de residencia	Prevalencias puntuales por 10.000						
	2017	2018	2019	2020	2021	2022	2023
Andalucía	0,197	0,225	0,259	0,286	0,309	0,355	0,376
Aragón	0,000	0,000	0,000	0,000	0,000	0,000	0,007
Asturias, Principado de	0,600	0,613	0,656	0,707	0,741	0,766	0,795
Balears, Illes	0,930	1,051	1,088	1,215	1,251	1,348	1,612
Canarias	0,147	0,169	0,195	0,244	0,312	0,357	0,375
Castilla y León	0,773	0,836	0,923	0,975	1,048	1,128	1,175
Catalunya	0,303	0,344	0,384	0,413	0,439	0,491	0,482
Comunitat Valenciana							
Extremadura	0,324	0,373	0,375	0,404	0,424	0,445	0,474
Galicia	0,336	0,359	0,404	0,444	0,474	0,505	0,526
Madrid, Comunidad de	0,483	0,496	0,568	0,612	0,681	0,725	0,821
Melilla							
Murcia, Región de	0,834	0,872	0,899	0,967	1,041	1,111	1,147
Navarra, Comunidad Foral de	0,218	0,278	0,337	0,424	0,423	0,467	0,476
País Vasco	0,073	0,082	0,369	0,380	0,389	0,403	0,420
Rioja, La	0,255	0,254	0,253	0,251	0,250	0,250	0,341

3.2.23. Homocistinuria clásica

Tabla 49. Número de casos vivos de **Homocistinuria clásica** a 1 de enero de 2023 y fallecidos entre 1 enero de 2010 y 31 diciembre de 2022, según sexo y Comunidad Autónoma de residencia.

Comunidad Autónoma de residencia	VIVOS			FALLECIDOS		
	Hombres	Mujeres	TOTAL	Hombres	Mujeres	TOTAL
Andalucía	4	8	12	0	0	0
Aragón	3	0	3	0	0	0
Asturias, Principado de						
Balears, Illes	4	2	6	0	0	0
Canarias	3	1	4	0	0	0
Cantabria*						
Castilla-La Mancha*						
Castilla y León	2	0	2	0	0	0
Catalunya	8	7	15	0	0	0
Ceuta*						
Comunitat Valenciana	0	0	0	1	0	1
Extremadura	0	0	0	0	0	0
Galicia						
Madrid, Comunidad de	10	7	17	0	0	0
Melilla						
Murcia, Región de	3	2	5	1	0	1
Navarra, Comunidad Foral de	0	0	0	0	0	0
País Vasco	14	4	18	1	0	1
Rioja, La	0	2	2	0	0	0
TOTAL	51	33	84	3	0	3

(*) 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. Prevalencia puntual por cada 10.000 habitantes de **Homocistinuria clásica** a 1 de enero de cada año 2017 a 2023 por Comunidad Autónoma de residencia, estimadas según casos reportados en 2025.

Comunidad Autónoma de residencia	Prevalencias puntuales por 10.000						
	2017	2018	2019	2020	2021	2022	2023
Andalucía	0,008	0,010	0,010	0,012	0,012	0,014	0,014
Aragón	0,008	0,008	0,008	0,008	0,008	0,008	0,022
Asturias, Principado de							
Balears, Illes	0,018	0,018	0,026	0,034	0,042	0,042	0,050
Canarias	0,014	0,014	0,014	0,018	0,018	0,018	0,018
Castilla y León	0,004	0,008	0,008	0,008	0,008	0,008	0,008
Catalunya	0,000	0,000	0,007	0,008	0,010	0,018	0,019
Comunitat Valenciana	0,000	0,000	0,000	0,000	0,000	0,000	0,000
Extremadura	0,000	0,000	0,000	0,000	0,000	0,000	0,000
Galicia							
Madrid, Comunidad de	0,017	0,018	0,021	0,021	0,022	0,024	0,025
Melilla							
Murcia, Región de	0,020	0,020	0,027	0,040	0,040	0,039	0,032
Navarra, Comunidad Foral de	0,000	0,000	0,000	0,000	0,000	0,000	0,000
País Vasco	0,032	0,037	0,050	0,059	0,077	0,086	0,081
Rioja, La	0,064	0,064	0,063	0,063	0,063	0,063	0,062

3.2.24. Osteogénesis imperfecta

Tabla 51. Número de casos vivos de **Osteogénesis imperfecta** a 1 de enero de 2023 y fallecidos entre 1 enero de 2010 y 31 diciembre de 2022, según sexo y Comunidad Autónoma de residencia.

Comunidad Autónoma de residencia	VIVOS ¹			FALLECIDOS		
	Hombres	Mujeres	TOTAL	Hombres	Mujeres	TOTAL
Andalucía	226	243	469	12	15	27
Aragón	1	1	2	0	0	0
Asturias, Principado de	6	8	14	2	3	5
Balears, Illes	10	13	23	0	1	1
Canarias	24	29	53	2	0	2
Cantabria*	1	0	1			
Castilla-La Mancha*	1	0	1			
Castilla y León	41	46	87	7	3	10
Catalunya	55	91	146	4	0	4
Ceuta*						
Comunitat Valenciana	90	112	202	7	13	20
Extremadura	6	12	18	3	0	3
Galicia	26	22	48	4	0	4
Madrid, Comunidad de	149	189	338	15	14	29
Melilla						
Murcia, Región de	28	23	51	2	1	3
Navarra, Comunidad Foral de	15	7	22	0	0	0
País Vasco	20	28	48	0	0	0
Rioja, La	3	6	9	0	2	2
TOTAL	702	830	1.532	58	52	110

(*) 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.

(1) 1 persona figura como residente en más de una C. A.

Tabla 52. Prevalencia puntual por cada 10.000 habitantes de **Osteogénesis imperfecta** a 1 de enero de cada año 2017 a 2023 por Comunidad Autónoma de residencia, estimadas según casos reportados en 2025.

Comunidad Autónoma de residencia	Prevalencias puntuales por 10.000						
	2017	2018	2019	2020	2021	2022	2023
Andalucía	0,473	0,482	0,491	0,509	0,519	0,531	0,546
Aragón	0,000	0,000	0,000	0,000	0,000	0,000	0,015
Asturias, Principado de	0,135	0,146	0,137	0,147	0,148	0,149	0,139
Balears, Illes	0,053	0,105	0,147	0,153	0,177	0,168	0,190
Canarias	0,151	0,164	0,186	0,202	0,211	0,233	0,239
Castilla y León	0,271	0,281	0,303	0,321	0,348	0,362	0,365
Catalunya	0,102	0,123	0,138	0,153	0,166	0,175	0,185
Comunitat Valenciana	0,326	0,351	0,367	0,382	0,391	0,386	0,387
Extremadura	0,148	0,149	0,150	0,150	0,170	0,180	0,171
Galicia	0,162	0,170	0,170	0,174	0,178	0,178	0,178
Madrid, Comunidad de	0,413	0,420	0,467	0,479	0,488	0,492	0,492
Melilla							
Murcia, Región de	0,271	0,271	0,288	0,298	0,316	0,333	0,329
Navarra, Comunidad Foral de	0,358	0,356	0,368	0,364	0,363	0,361	0,327
País Vasco	0,083	0,110	0,150	0,176	0,194	0,209	0,217
Rioja, La	0,064	0,127	0,222	0,220	0,219	0,219	0,279

3.2.25. Retinosis pigmentaria y Retinosis pigmentaria sindrómicas

Tabla 53. Número de casos vivos de **Retinosis pigmentaria y Retinosis pigmentaria sindrómicas** a 1 de enero de 2023 y fallecidos entre 1 enero de 2010 y 31 diciembre de 2022, según sexo y Comunidad Autónoma de residencia.

Comunidad Autónoma de residencia	VIVOS			FALLECIDOS		
	Hombres	Mujeres	TOTAL	Hombres	Mujeres	TOTAL
Andalucía	930	1.115	2.045	112	88	200
Aragón	2	1	3	0	0	0
Asturias, Principado de	38	35	73	1	0	1
Balears, Illes	75	83	158	10	9	19
Canarias	22	29	51	14	9	23
Cantabria*	0	1	1			
Castilla-La Mancha*	0	1	1			
Castilla y León	306	370	676	70	58	128
Catalunya	114	121	235	4	2	6
Ceuta*						
Comunitat Valenciana	121	111	232	42	43	85
Extremadura	56	80	136	18	19	37
Galicia						
Madrid, Comunidad de	476	584	1.060	92	97	189
Melilla						
Murcia, Región de	152	193	345	27	26	53
Navarra, Comunidad Foral de	31	21	52	6	7	13
País Vasco	175	194	369	10	7	17
Rioja, La	9	4	13	1	1	2
TOTAL	2.507	2.943	5.450	407	366	773

(*) 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 54. Prevalencia puntual por cada 10.000 habitantes de **Retinosis pigmentaria y Retinosis pigmentaria sindrómicas** a 1 de enero de cada año 2017 a 2023 por Comunidad Autónoma de residencia, estimadas según casos reportados en 2025.

Comunidad Autónoma de residencia	Prevalencias puntuales por 10.000						
	2017	2018	2019	2020	2021	2022	2023
Andalucía	2,029	2,082	2,175	2,285	2,310	2,325	2,382
Aragón	0,000	0,000	0,000	0,000	0,008	0,008	0,022
Asturias, Principado de	0,619	0,633	0,666	0,707	0,711	0,726	0,726
Balears, Illes	1,010	1,122	1,123	1,105	1,065	1,053	1,306
Canarias	0,189	0,202	0,228	0,248	0,234	0,229	0,230
Castilla y León	2,186	2,300	2,424	2,547	2,595	2,753	2,836
Catalunya	0,159	0,183	0,202	0,220	0,228	0,280	0,297
Comunitat Valenciana	0,398	0,417	0,447	0,460	0,479	0,462	0,445
Extremadura	1,112	1,156	1,142	1,193	1,215	1,277	1,290
Galicia							
Madrid, Comunidad de	1,420	1,435	1,516	1,585	1,625	1,616	1,543
Melilla							
Murcia, Región de	1,796	1,887	1,965	2,067	2,174	2,223	2,223
Navarra, Comunidad Foral de	0,825	0,835	0,843	0,864	0,876	0,858	0,774
País Vasco	1,142	1,234	1,393	1,465	1,491	1,555	1,665
Rioja, La	0,127	0,127	0,127	0,188	0,250	0,344	0,403

3.2.26. Síndrome de Angelman

Tabla 55. Número de casos vivos de **Síndrome de Angelman** a 1 de enero de 2023 y fallecidos entre 1 enero de 2010 y 31 diciembre de 2022, según sexo y Comunidad Autónoma de residencia.

Comunidad Autónoma de residencia	VIVOS			FALLECIDOS		
	Hombres	Mujeres	TOTAL	Hombres	Mujeres	TOTAL
Andalucía	54	52	106	2	2	4
Aragón	3	4	7	0	0	0
Asturias, Principado de	3	3	6	0	0	0
Balears, Illes	3	3	6	0	0	0
Canarias	8	7	15	1	0	1
Cantabria*						
Castilla-La Mancha*						
Castilla y León	4	5	9	0	0	0
Catalunya	38	38	76	0	1	1
Ceuta*						
Comunitat Valenciana	19	12	31	1	0	1
Extremadura	4	2	6	0	0	0
Galicia	8	9	17	1	1	2
Madrid, Comunidad de	34	49	83	3	3	6
Melilla						
Murcia, Región de	6	10	16	1	0	1
Navarra, Comunidad Foral de	7	7	14	0	1	1
País Vasco	6	4	10	0	0	0
Rioja, La	0	0	0	0	1	1
TOTAL	197	205	402	9	9	18

(*) 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 56. Prevalencia puntual por cada 10.000 habitantes de **Síndrome de Angelman** a 1 de enero de cada año 2017 a 2023 por Comunidad Autónoma de residencia, estimadas según casos reportados en 2025.

Comunidad Autónoma de residencia	Prevalencias puntuales por 10.000						
	2017	2018	2019	2020	2021	2022	2023
Andalucía	0,107	0,108	0,113	0,111	0,113	0,119	0,123
Aragón	0,046	0,046	0,045	0,053	0,053	0,053	0,052
Asturias, Principado de	0,029	0,039	0,039	0,059	0,059	0,060	0,060
Balears, Illes	0,035	0,035	0,035	0,042	0,051	0,051	0,050
Canarias	0,038	0,047	0,046	0,046	0,055	0,073	0,068
Castilla y León	0,016	0,021	0,033	0,042	0,042	0,042	0,038
Catalunya	0,075	0,082	0,085	0,095	0,094	0,097	0,096
Comunitat Valenciana	0,038	0,042	0,052	0,055	0,057	0,057	0,059
Extremadura	0,046	0,047	0,047	0,056	0,057	0,057	0,057
Galicia	0,055	0,059	0,059	0,056	0,059	0,063	0,063
Madrid, Comunidad de	0,094	0,100	0,119	0,126	0,122	0,120	0,121
Melilla							
Murcia, Región de	0,081	0,095	0,094	0,106	0,105	0,105	0,103
Navarra, Comunidad Foral de	0,218	0,217	0,214	0,212	0,211	0,211	0,208
País Vasco	0,018	0,018	0,036	0,036	0,036	0,041	0,045
Rioja, La	0,000	0,000	0,000	0,000	0,000	0,000	0,000

3.2.27. Síndrome de Beckwith-Wiedemann

Tabla 57. Número de casos vivos de **Síndrome de Beckwith-Wiedemann** a 1 de enero de 2023 y fallecidos entre 1 enero de 2010 y 31 diciembre de 2022, según sexo y Comunidad Autónoma de residencia.

Comunidad Autónoma de residencia	VIVOS			FALLECIDOS		
	Hombres	Mujeres	TOTAL	Hombres	Mujeres	TOTAL
Andalucía	60	67	127	9	9	18
Aragón	1	1	2	0	0	0
Asturias, Principado de	3	1	4	0	0	0
Balears, Illes	2	1	3	0	0	0
Canarias	1	4	5	0	0	0
Cantabria*						
Castilla-La Mancha*						
Castilla y León	4	1	5	2	0	2
Catalunya	21	20	41	0	0	0
Ceuta*						
Comunitat Valenciana	12	9	21	1	1	2
Extremadura	4	3	7	1	0	1
Galicia	2	3	5	0	0	0
Madrid, Comunidad de	42	41	83	0	3	3
Melilla						
Murcia, Región de	17	9	26	0	0	0
Navarra, Comunidad Foral de	1	6	7	0	0	0
País Vasco	4	6	10	0	0	0
Rioja, La	13	6	19	1	0	1
TOTAL	187	178	365	14	13	27

(*) 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 58. Prevalencia puntual por cada 10.000 habitantes de **Síndrome de Beckwith-Wiedemann** a 1 de enero de cada año 2017 a 2023 por Comunidad Autónoma de residencia, estimadas según casos reportados en 2025.

Comunidad Autónoma de residencia	Prevalencias puntuales por 10.000						
	2017	2018	2019	2020	2021	2022	2023
Andalucía	0,139	0,144	0,145	0,151	0,146	0,145	0,148
Aragón	0,000	0,000	0,000	0,000	0,000	0,015	0,015
Asturias, Principado de	0,029	0,029	0,029	0,029	0,040	0,040	0,040
Balears, Illes	0,000	0,000	0,009	0,008	0,008	0,008	0,025
Canarias	0,009	0,009	0,014	0,014	0,018	0,023	0,023
Castilla y León	0,008	0,008	0,012	0,017	0,013	0,017	0,021
Catalunya	0,025	0,029	0,033	0,038	0,041	0,045	0,052
Comunitat Valenciana	0,030	0,030	0,030	0,032	0,034	0,037	0,040
Extremadura	0,074	0,065	0,066	0,066	0,066	0,066	0,066
Galicia	0,015	0,018	0,019	0,019	0,019	0,019	0,019
Madrid, Comunidad de	0,087	0,095	0,100	0,107	0,114	0,123	0,121
Melilla							
Murcia, Región de	0,088	0,115	0,148	0,152	0,151	0,170	0,168
Navarra, Comunidad Foral de	0,109	0,108	0,107	0,106	0,106	0,105	0,104
País Vasco	0,005	0,018	0,027	0,041	0,045	0,045	0,045
Rioja, La	0,573	0,572	0,570	0,565	0,563	0,594	0,590

3.2.28. Síndrome de Goodpasture

Tabla 59. Número de casos vivos de **Síndrome de Goodpasture** a 1 de enero de 2023 y fallecidos entre 1 enero de 2010 y 31 diciembre de 2022, según sexo y Comunidad Autónoma de residencia.

Comunidad Autónoma de residencia	VIVOS			FALLECIDOS		
	Hombres	Mujeres	TOTAL	Hombres	Mujeres	TOTAL
Andalucía	68	87	155	27	33	60
Aragón	0	1	1	4	0	4
Asturias, Principado de	6	2	8	1	3	4
Balears, Illes	2	2	4	1	2	3
Canarias	3	6	9	3	6	9
Cantabria*						
Castilla-La Mancha*						
Castilla y León	11	7	18	5	3	8
Catalunya	25	26	51	14	10	24
Ceuta*						
Comunitat Valenciana	17	16	33	18	11	29
Extremadura	6	7	13	16	2	18
Galicia	4	4	8	2	2	4
Madrid, Comunidad de	49	77	126	61	61	122
Melilla						
Murcia, Región de	9	8	17	3	2	5
Navarra, Comunidad Foral de	3	1	4	0	0	0
País Vasco	0	0	0	0	0	0
Rioja, La	7	4	11	3	4	7
TOTAL	210	248	458	158	139	297

(*) 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 60. Prevalencia puntual por cada 10.000 habitantes de **Síndrome de Goodpasture** a 1 de enero de cada año 2017 a 2023 por Comunidad Autónoma de residencia, estimadas según casos reportados en 2025.

Comunidad Autónoma de residencia	Prevalencias puntuales por 10.000						
	2017	2018	2019	2020	2021	2022	2023
Andalucía	0,194	0,191	0,188	0,190	0,186	0,188	0,181
Aragón	0,000	0,000	0,008	0,008	0,008	0,008	0,007
Asturias, Principado de	0,058	0,058	0,059	0,079	0,069	0,080	0,080
Balears, Illes	0,000	0,000	0,017	0,017	0,025	0,025	0,033
Canarias	0,005	0,014	0,028	0,037	0,041	0,037	0,041
Castilla y León	0,066	0,062	0,067	0,071	0,067	0,059	0,076
Catalunya	0,057	0,057	0,063	0,065	0,066	0,067	0,065
Comunitat Valenciana	0,047	0,046	0,054	0,059	0,057	0,057	0,063
Extremadura	0,185	0,168	0,150	0,122	0,113	0,142	0,123
Galicia	0,022	0,022	0,026	0,026	0,030	0,030	0,030
Madrid, Comunidad de	0,282	0,242	0,234	0,208	0,189	0,196	0,183
Melilla							
Murcia, Región de	0,075	0,074	0,074	0,086	0,092	0,098	0,110
Navarra, Comunidad Foral de	0,031	0,031	0,031	0,030	0,030	0,030	0,060
País Vasco	0,000	0,000	0,000	0,000	0,000	0,000	0,000
Rioja, La	0,350	0,318	0,285	0,282	0,282	0,313	0,341

3.2.29. Síndrome de Marfan

Tabla 61. Número de casos vivos de **Síndrome de Marfan** a 1 de enero de 2023 y fallecidos entre 1 enero de 2010 y 31 diciembre de 2022, según sexo y Comunidad Autónoma de residencia.

Comunidad Autónoma de residencia	VIVOS			FALLECIDOS		
	Hombres	Mujeres	TOTAL	Hombres	Mujeres	TOTAL
Andalucía	325	270	595	23	17	40
Aragón	19	10	29	6	4	10
Asturias, Principado de	10	14	24	3	0	3
Balears, Illes	13	19	32	0	0	0
Canarias	24	32	56	8	3	11
Cantabria*						
Castilla-La Mancha*	1	1	2			
Castilla y León	65	60	125	6	3	9
Catalunya	61	67	128	4	4	8
Ceuta*						
Comunitat Valenciana	100	106	206	23	14	37
Extremadura	16	8	24	1	1	2
Galicia	55	42	97	4	1	5
Madrid, Comunidad de	262	239	501	26	21	47
Melilla						
Murcia, Región de	36	27	63	6	3	9
Navarra, Comunidad Foral de	20	18	38	2	0	2
País Vasco	27	22	49	1	2	3
Rioja, La	1	1	2	0	0	0
TOTAL	1.035	936	1.971	113	73	186

(*) 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 62. Prevalencia puntual por cada 10.000 habitantes de **Síndrome de Marfan** a 1 de enero de cada año 2017 a 2023 por Comunidad Autónoma de residencia, estimadas según casos reportados en 2025.

Comunidad Autónoma de residencia	Prevalencias puntuales por 10.000						
	2017	2018	2019	2020	2021	2022	2023
Andalucía	0,558	0,569	0,599	0,656	0,665	0,678	0,693
Aragón	0,213	0,236	0,242	0,248	0,225	0,226	0,216
Asturias, Principado de	0,223	0,214	0,215	0,216	0,217	0,229	0,239
Balears, Illes	0,097	0,096	0,095	0,170	0,203	0,219	0,264
Canarias	0,260	0,253	0,251	0,253	0,252	0,252	0,253
Castilla y León	0,394	0,414	0,445	0,467	0,482	0,522	0,524
Catalunya	0,134	0,139	0,151	0,157	0,159	0,160	0,162
Comunitat Valenciana	0,372	0,389	0,399	0,402	0,410	0,411	0,395
Extremadura	0,167	0,205	0,197	0,216	0,226	0,227	0,228
Galicia	0,255	0,255	0,285	0,311	0,326	0,334	0,359
Madrid, Comunidad de	0,557	0,579	0,677	0,683	0,696	0,710	0,729
Melilla							
Murcia, Región de	0,305	0,365	0,382	0,378	0,402	0,392	0,406
Navarra, Comunidad Foral de	0,545	0,603	0,582	0,561	0,544	0,587	0,565
País Vasco	0,069	0,165	0,196	0,208	0,208	0,199	0,221
Rioja, La	0,064	0,064	0,063	0,063	0,063	0,063	0,062

3.2.30. Síndrome de Prader-Willi

Tabla 63. Número de casos vivos de **Síndrome de Prader-Willi** a 1 de enero de 2023 y fallecidos entre 1 enero de 2010 y 31 diciembre de 2022, según sexo y Comunidad Autónoma de residencia.

Comunidad Autónoma de residencia	VIVOS			FALLECIDOS		
	Hombres	Mujeres	TOTAL	Hombres	Mujeres	TOTAL
Andalucía	183	178	361	5	9	14
Aragón	9	4	13	0	0	0
Asturias, Principado de	4	5	9	1	1	2
Baleares, Illes	10	9	19	1	0	1
Canarias	6	20	26	4	0	4
Cantabria*						
Castilla-La Mancha*						
Castilla y León	11	15	26	4	3	7
Catalunya	58	78	136	2	4	6
Ceuta*	1	0	1			
Comunitat Valenciana	33	14	47	4	2	6
Extremadura	6	4	10	2	0	2
Galicia	11	7	18	0	1	1
Madrid, Comunidad de	73	73	146	7	9	16
Melilla						
Murcia, Región de	10	13	23	2	1	3
Navarra, Comunidad Foral de	10	7	17	2	1	3
País Vasco	9	6	15	0	0	0
Rioja, La	3	4	7	0	0	0
TOTAL	437	437	874	34	31	65

(*) 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 64. Prevalencia puntual por cada 10.000 habitantes de **Síndrome de Prader-Willi** a 1 de enero de cada año 2017 a 2023 por Comunidad Autónoma de residencia, estimadas según casos reportados en 2025.

Comunidad Autónoma de residencia	Prevalencias puntuales por 10.000						
	2017	2018	2019	2020	2021	2022	2023
Andalucía	0,316	0,329	0,351	0,364	0,368	0,402	0,421
Aragón	0,000	0,000	0,000	0,000	0,000	0,098	0,097
Asturias, Principado de	0,087	0,088	0,098	0,098	0,099	0,090	0,089
Balears, Illes	0,080	0,140	0,155	0,153	0,152	0,152	0,157
Canarias	0,104	0,117	0,116	0,119	0,119	0,124	0,117
Castilla y León	0,107	0,116	0,112	0,117	0,122	0,109	0,109
Catalunya	0,167	0,170	0,176	0,175	0,177	0,178	0,172
Comunitat Valenciana	0,079	0,085	0,088	0,091	0,091	0,092	0,090
Extremadura	0,083	0,084	0,084	0,075	0,075	0,085	0,095
Galicia	0,055	0,059	0,059	0,063	0,063	0,067	0,067
Madrid, Comunidad de	0,158	0,178	0,207	0,204	0,202	0,209	0,212
Melilla							
Murcia, Región de	0,163	0,156	0,168	0,159	0,158	0,157	0,148
Navarra, Comunidad Foral de	0,234	0,232	0,230	0,227	0,227	0,256	0,253
País Vasco	0,037	0,046	0,064	0,063	0,063	0,068	0,068
Rioja, La	0,064	0,127	0,158	0,157	0,157	0,188	0,217

3.2.31. Síndrome de Williams

Tabla 65. Número de casos vivos de **Síndrome de Williams** a 1 de enero de 2023 y fallecidos entre 1 enero de 2010 y 31 diciembre de 2022, según sexo y Comunidad Autónoma de residencia.

Comunidad Autónoma de residencia	VIVOS			FALLECIDOS		
	Hombres	Mujeres	TOTAL	Hombres	Mujeres	TOTAL
Andalucía	82	67	149	2	1	3
Aragón						
Asturias, Principado de	4	3	7	0	0	0
Balears, Illes	2	4	6	0	0	0
Canarias	8	7	15	0	1	1
Cantabria*						
Castilla-La Mancha*						
Castilla y León	8	8	16	0	0	0
Catalunya	48	47	95	0	1	1
Ceuta*						
Comunitat Valenciana	16	13	29	1	1	2
Extremadura	8	4	12	0	1	1
Galicia	7	9	16	0	0	0
Madrid, Comunidad de	86	63	149	2	1	3
Melilla						
Murcia, Región de	15	21	36	0	0	0
Navarra, Comunidad Foral de	6	6	12	0	0	0
País Vasco	4	8	12	1	0	1
Rioja, La	0	2	2	0	0	0
TOTAL	294	262	556	6	6	12

(*) 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 66. Prevalencia puntual por cada 10.000 habitantes de **Síndrome de Williams** a 1 de enero de cada año 2017 a 2023 por Comunidad Autónoma de residencia, estimadas según casos reportados en 2025.

Comunidad Autónoma de residencia	Prevalencias puntuales por 10.000						
	2017	2018	2019	2020	2021	2022	2023
Andalucía	0,132	0,136	0,144	0,147	0,154	0,155	0,174
Aragón							
Asturias, Principado de	0,019	0,019	0,029	0,029	0,049	0,070	0,070
Balears, Illes	0,009	0,009	0,017	0,017	0,051	0,051	0,050
Canarias	0,028	0,038	0,046	0,051	0,060	0,064	0,068
Castilla y León	0,029	0,029	0,037	0,046	0,059	0,063	0,067
Catalunya	0,080	0,085	0,098	0,105	0,115	0,121	0,120
Comunitat Valenciana	0,034	0,038	0,042	0,048	0,049	0,057	0,056
Extremadura	0,102	0,103	0,103	0,103	0,104	0,114	0,114
Galicia	0,052	0,052	0,052	0,052	0,052	0,056	0,059
Madrid, Comunidad de	0,043	0,054	0,195	0,202	0,210	0,217	0,217
Melilla							
Murcia, Región de	0,203	0,210	0,208	0,212	0,231	0,229	0,232
Navarra, Comunidad Foral de	0,156	0,170	0,169	0,167	0,181	0,181	0,179
País Vasco	0,028	0,037	0,036	0,041	0,045	0,045	0,054
Rioja, La	0,000	0,000	0,000	0,000	0,000	0,000	0,062

3.2.32. Síndrome de X frágil

Tabla 67. Número de casos vivos de **Síndrome de X frágil** a 1 de enero de 2023 y fallecidos entre 1 enero de 2010 y 31 diciembre de 2022, según sexo y Comunidad Autónoma de residencia.

Comunidad Autónoma de residencia	VIVOS			FALLECIDOS		
	Hombres	Mujeres	TOTAL	Hombres	Mujeres	TOTAL
Andalucía	303	108	411	7	3	10
Aragón	21	3	24	0	0	0
Asturias, Principado de	3	1	4	1	1	2
Balears, Illes	31	13	44	0	0	0
Canarias	9	3	12	2	1	3
Cantabria*	1	0	1			
Castilla-La Mancha*	0	1	1			
Castilla y León	52	20	72	2	1	3
Catalunya	109	32	141	0	0	0
Ceuta*						
Comunitat Valenciana	43	9	52	5	1	6
Extremadura	4	3	7	1	2	3
Galicia	10	2	12	1	0	1
Madrid, Comunidad de	150	34	184	6	3	9
Melilla						
Murcia, Región de	114	38	152	7	0	7
Navarra, Comunidad Foral de	18	6	24	0	0	0
País Vasco	52	16	68	2	0	2
Rioja, La	4	2	6	0	0	0
TOTAL	924	291	1.215	34	12	46

(*) 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 68. Prevalencia puntual por cada 10.000 habitantes de **Síndrome de X frágil** a 1 de enero de cada año 2017 a 2023 por Comunidad Autónoma de residencia, estimadas según casos reportados en 2025.

Comunidad Autónoma de residencia	Prevalencias puntuales por 10.000						
	2017	2018	2019	2020	2021	2022	2023
Andalucía	0,405	0,422	0,433	0,444	0,450	0,473	0,479
Aragón	0,000	0,000	0,000	0,000	0,000	0,173	0,179
Asturias, Principado de	0,039	0,039	0,039	0,039	0,040	0,040	0,040
Balears, Illes	0,080	0,175	0,250	0,280	0,346	0,345	0,364
Canarias	0,038	0,047	0,051	0,046	0,050	0,050	0,054
Castilla y León	0,210	0,240	0,249	0,258	0,268	0,295	0,302
Catalunya	0,163	0,171	0,169	0,172	0,174	0,179	0,178
Comunitat Valenciana	0,065	0,077	0,084	0,087	0,097	0,102	0,100
Extremadura	0,083	0,084	0,084	0,085	0,075	0,076	0,066
Galicia	0,044	0,048	0,044	0,048	0,044	0,045	0,044
Madrid, Comunidad de	0,224	0,234	0,242	0,259	0,262	0,267	0,268
Melilla							
Murcia, Región de	0,874	0,906	0,912	0,941	0,975	0,994	0,980
Navarra, Comunidad Foral de	0,343	0,371	0,368	0,364	0,363	0,361	0,357
País Vasco	0,188	0,229	0,269	0,298	0,298	0,295	0,307
Rioja, La	0,064	0,095	0,095	0,094	0,094	0,094	0,186

3.2.33. Tetralogía de Fallot

Tabla 69. Número de casos vivos de **Tetralogía de Fallot** a 1 de enero de 2023 y fallecidos entre 1 enero de 2010 y 31 diciembre de 2022, según sexo y Comunidad Autónoma de residencia.

Comunidad Autónoma de residencia	VIVOS			FALLECIDOS		
	Hombres	Mujeres	TOTAL	Hombres	Mujeres	TOTAL
Andalucía	335	247	582	18	7	25
Aragón	2	3	5			
Asturias, Principado de	8	7	15	1	2	3
Balears, Illes	52	46	98	1	2	4(+)
Canarias	46	35	81			
Cantabria*						
Castilla-La Mancha*	2	0	2			
Castilla y León	86	63	149	5	3	8
Catalunya	43	22	65	2	0	2
Ceuta*						
Comunitat Valenciana	161	119	280	25	17	42
Extremadura	10	10	20	3	1	4
Galicia	62	55	117	6	5	11
Madrid, Comunidad de	360	304	664	25	20	45
Melilla						
Murcia, Región de	80	64	144	9	10	19
Navarra, Comunidad Foral de	37	23	60	7	0	7
País Vasco	18	26	44	3	0	3
Rioja, La	4	4	8	1	0	1
TOTAL	1.306	1.028	2.334	106	67	174(+)

(*) 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 no informado.

Tabla 70. Prevalencia puntual por cada 10.000 habitantes de **Tetralogía de Fallot** a 1 de enero de cada año 2017 a 2023 por Comunidad Autónoma de residencia, estimadas según casos reportados en 2025.

Comunidad Autónoma de residencia	Prevalencias puntuales por 10.000						
	2017	2018	2019	2020	2021	2022	2023
Andalucía	0,614	0,636	0,656	0,674	0,674	0,680	0,678
Aragón	0,000	0,008	0,015	0,023	0,030	0,030	0,037
Asturias, Principado de	0,106	0,107	0,108	0,118	0,138	0,139	0,149
Balears, Illes	0,496	0,535	0,553	0,578	0,592	0,640	0,810
Canarias	0,161	0,174	0,214	0,244	0,271	0,325	0,366
Castilla y León	0,473	0,501	0,528	0,567	0,604	0,610	0,625
Catalunya	0,067	0,069	0,073	0,078	0,081	0,082	0,082
Comunitat Valenciana	0,467	0,514	0,525	0,531	0,535	0,540	0,537
Extremadura	0,167	0,168	0,178	0,178	0,179	0,180	0,190
Galicia	0,365	0,385	0,411	0,429	0,434	0,438	0,433
Madrid, Comunidad de	0,903	0,927	0,943	0,966	0,977	0,979	0,966
Melilla							
Murcia, Región de	0,813	0,839	0,858	0,875	0,883	0,922	0,928
Navarra, Comunidad Foral de	0,919	0,897	0,888	0,909	0,921	0,918	0,893
País Vasco	0,073	0,110	0,150	0,158	0,167	0,168	0,199
Rioja, La	0,127	0,127	0,127	0,220	0,219	0,188	0,248

3.3. Prevalencia puntual por enfermedad

Tabla 71. Prevalencia puntual a 1 de enero de 2023 por Comunidad Autónoma de residencia. Prevalencia por cada 10.000 habitantes, estimada según casos reportados. Registro Estatal de Enfermedades Raras 2010-2022.

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	Mejilla	Murcia, Región de	Navarra, Comunidad Foral de	País Vasco	Rioja, La	
Acidemia glutárica tipo 1	0,035		0,010	0,025	0,027	0,017	0,020	0,031	0,047		0,032		0,032	0,000	0,023		0,028
Artrogriposis múltiple congénita	0,190		0,010	0,017	0,108	0,084	0,085	0,096	0,123	0,037	0,202		0,110	0,030	0,032		0,118
Artrogriposis múltiple congénita distal	0,144				0,005	0,021	0,000	0,015	0,019	0,004	0,058		0,135	0,030	0,000		0,049
Ataxia de Friedreich	0,253	0,045	0,010	0,066	0,059	0,185	0,113	0,100	0,133	0,104	0,205		0,168	0,238	0,086	0,093	0,150
Atrofia muscular espinal proximal	0,183	0,097	0,050	0,141	0,158	0,168	0,171	0,144	0,085	0,115	0,137		0,226	0,149	0,072	0,093	0,149
Cirrosis biliar primaria	1,565	0,104	0,557	1,504	0,411	3,537	0,224	1,068	1,290	1,345	2,515		1,418	0,878	0,812	0,683	1,320
Complejo esclerosis tuberosa	1,640	0,425	0,358	0,322	0,285	0,491	0,327	0,297	0,351	0,378	0,582		0,425	0,655	0,343	0,186	0,631
Displasia renal	1,048	0,097	0,497	0,471	0,271	0,306	0,201	0,629	0,503	0,267	0,819		0,490	0,625	0,009	0,124	0,543
Distrofia miotónica de Steinert	1,231	0,335	0,338	0,636	0,565	1,074	0,638	0,638	0,721	0,330	1,333		0,915	2,797	1,503	1,924	0,937
Distrofia muscular de Duchenne y Becker	0,511		0,000	0,174	0,099	0,134	0,192	0,119	0,123		0,239		0,438	0,238	0,221	0,279	0,254
Enfermedad de Fabry	0,285	0,022	0,050	0,215	0,023	0,096	0,146	0,104	0,038	0,148	0,115		0,168	0,104	0,104		0,145
Enfermedad de Gaucher	0,100	0,216	0,060	0,041	0,023	0,059	0,059	0,061	0,057	0,074	0,054		0,090	0,000	0,041	0,000	0,069
Enfermedad de Huntington	0,502	0,097	0,417	0,504	0,140	0,625	0,343	0,399	0,351	0,556	0,405	0,117	0,367	0,283	0,226	0,217	0,398
Enfermedad de la orina con olor a jarabe de arce	0,013	0,007		0,008	0,009	0,013	0,009	0,010	0,009		0,012		0,052	0,000	0,000		0,011
Enfermedad de Niemann-Pick	0,022			0,000	0,005	0,021	0,018	0,010	0,009	0,026	0,026		0,026	0,030	0,032	0,124	0,020
Enfermedad de Rendu-Osler	0,352	0,075	0,149	0,405	0,493	0,491	0,509	0,318	0,332	0,407	0,441		0,425	0,402	0,573	0,434	0,411
Enfermedad de Wilson	0,322	0,119	0,070	0,198	0,145	0,155	0,208	0,222	0,095	0,185	0,375		0,406	0,431	0,176	0,124	0,249
Esclerosis lateral amiotrófica	0,641	0,380	0,656	0,661	0,230	0,722	0,514	0,328	0,417	0,763	0,597	0,117	0,483	0,580	0,217	0,527	0,527
Fenilcetonuria	0,398	0,343	0,159	0,422	0,176	0,340	0,401	0,196	0,275	0,622	0,450	0,117	0,451	0,283	0,135	0,031	0,358
Fibrosis quística	1,020	0,984	0,427	0,785	0,610	0,902	0,776	1,097	0,484	0,659	0,866	0,117	0,954	0,521	0,230	0,341	0,834
Hemofilia A	1,301	0,626	0,596	0,397	0,447	1,049	0,824	0,506	0,664	0,785	1,042	0,117	0,548	1,012	0,478	0,341	0,850
Hipotiroidismo congénito	0,376	0,007	0,795	1,612	0,375	1,175	0,482		0,474	0,526	0,821		1,147	0,476	0,420	0,341	0,603
Homocistinuria clásica	0,014	0,022		0,050	0,018	0,008	0,019	0,000	0,000		0,025		0,032	0,000	0,081	0,062	0,020
Osteogénesis imperfecta	0,546	0,015	0,139	0,190	0,239	0,365	0,185	0,387	0,171	0,178	0,492		0,329	0,327	0,217	0,279	0,338
Retinosis pigmentaria y Retinosis pigmentarias sindrómicas	2,382	0,022	0,726	1,306	0,230	2,836	0,297	0,445	1,290		1,543		2,223	0,774	1,665	0,403	1,281
Síndrome de Angelman	0,123	0,052	0,060	0,050	0,068	0,038	0,096	0,059	0,057	0,063	0,121		0,103	0,208	0,045	0,000	0,089
Síndrome de Beckwith-Wiedemann	0,148	0,015	0,040	0,025	0,023	0,021	0,052	0,040	0,066	0,019	0,121		0,168	0,104	0,045	0,590	0,081

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	
Síndrome de Goodpasture	0,181	0,007	0,080	0,033	0,041	0,076	0,065	0,063	0,123	0,030	0,183		0,110	0,060	0,000	0,341	0,101
Síndrome de Marfan	0,693	0,216	0,239	0,264	0,253	0,524	0,162	0,395	0,228	0,359	0,729		0,406	0,565	0,221	0,062	0,435
Síndrome de Prader-Willi	0,421	0,097	0,089	0,157	0,117	0,109	0,172	0,090	0,095	0,067	0,212		0,148	0,253	0,068	0,217	0,193
Síndrome de Williams	0,174		0,070	0,050	0,068	0,067	0,120	0,056	0,114	0,059	0,217		0,232	0,179	0,054	0,062	0,127
Síndrome de X frágil	0,479	0,179	0,040	0,364	0,054	0,302	0,178	0,100	0,066	0,044	0,268		0,980	0,357	0,307	0,186	0,269
Tetralogía de Fallot	0,678	0,037	0,149	0,810	0,366	0,625	0,082	0,537	0,190	0,433	0,966		0,928	0,893	0,199	0,248	0,516

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^{2,3}.

Los resultados mostrados en este quinto 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 2023. El informe recoge la información de 15 CC. AA. y una Ciudad Autónoma que han notificado sus datos al ReeR en 2025.

Con respecto a los informes epidemiológicos ReeR 2021⁴, ReeR 2022⁵, ReeR 2023⁶ y ReeR 2024⁷ se han ido incorporando nuevas entidades progresivamente, 4 en este último año: Acidemia glutárica tipo 1, Distrofia muscular de Duchenne y Becker, Enfermedad de la orina con olor a jarabe de arce y Homocistinuria clásica.

Las 5 enfermedades raras para las que se notifica información en el total de las CC. AA. y Ciudad Autónoma declarantes son: Enfermedad de Huntington, Esclerosis lateral amiotrófica, Fenilcetonuria, Fibrosis quística y Hemofilia A. En 17 enfermedades se notifican datos de todas las CC. AA. declarantes salvo de Melilla: Ataxia de Friedreich, Atrofia muscular espinal proximal, Cirrosis biliar primaria, Complejo esclerosis tuberosa, Displasia renal, Distrofia miotónica de Steinert, Enfermedad de Gaucher, Enfermedad de Rendu-Osler, Enfermedad de Wilson, Osteogénesis imperfecta, Síndrome de Angelman, Síndrome de Beckwith-Wiedemann, Síndrome de Goodpasture, Síndrome de Marfan, Síndrome de Prader-Willi y Síndrome de X frágil y Tetralogía de Fallot. La Artrogriposis múltiple congénita distal es la entidad clínica con menor número de CC. AA. declarantes (11 en total).

Nueve CC. AA. declaran las 33 enfermedades raras acordadas (Andalucía, Canarias, Castilla y León, Catalunya, Extremadura, Comunidad de Madrid, Región de Murcia, Comunidad Foral de Navarra y País Vasco). Comunitat Valenciana e Illes Balears 32, Principado de Asturias 29, Galicia y La Rioja 28 y Aragón 27. Melilla notifica 4 enfermedades.

A pesar del esfuerzo y el trabajo de búsqueda para la identificación de personas afectadas por alguna de las 33 enfermedades raras consideradas, en alguna C. A. no se han encontrado casos.

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 consolidación del registro, este informe epidemiológico ReeR 2025 debe ser considerado y leído teniendo esto en cuenta.

A pesar de las limitaciones, este informe ReeR 2025 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 residente en España, y considerando definiciones homogéneas de casos para 33 entidades clínicas que representan 8 grupos, 98 trastornos y 67 subtipos de enfermedades raras.

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. BIBLIOGRAFÍA

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/raredis_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-Villarraig 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://ojs.sanidad.gob.es/index.php/resp/article/view/412>
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
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
6. Informe ReeR 2023 Situación de las Enfermedades Raras en España. Diciembre 2023. (Consultado el 19/11/2024). Disponible en:
https://www.sanidad.gob.es/areas/alertasEmergenciasSanitarias/vigilancia/docs/InformeEpidemiologico_Anual_2023_ACCESIBLE.pdf
7. Informe ReeR 2024 Situación de las Enfermedades Raras en España. Diciembre 2023. (Consultado el 23/10/2025). Disponible en:
https://www.sanidad.gob.es/en/areas/alertasEmergenciasSanitarias/vigilancia/docs/InformeEpidemiologicoAnual_2024_ACCESIBLE.pdf