

Informe ReeR 2022

Situación de las Enfermedades Raras en España

Noviembre 2022



Edita:

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

NIPO en línea: 133-22-177-3

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

GRUPO DEL REGISTRO ESTATAL DE ENFERMEDADES RARAS

Comunidades Autónomas y Ciudades con Estatuto de Autonomía

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

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

Asturias

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

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

Cantabria

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

Castilla-La Mancha

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

Comunitat Valenciana: Sistema de Información de Enfermedades Raras de la Comunitat Valenciana (SIER-CV). Dirección General de Salud Pública y Adicciones. Conselleria de Sanitat Universal i Salut Pública.

Extremadura

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

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

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

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

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

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

Ceuta

Melilla

Instituto de Salud Carlos III (ISCIII)

Instituto de Investigación de Enfermedades Raras (IIER).

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

Asociaciones de pacientes

Federación Española de Enfermedades Raras (FEDER).

Federación Española de Enfermedades Neuromusculares (Federación ASEM).

Ministerio de Sanidad

Instituto Nacional de Gestión Sanitaria (INGESA).

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

ÍNDICE

1.	INTRODUCCIÓN	7
2.	METODOLOGÍA.....	8
2.1.	Definición de caso	8
2.1.1	Criterios relativos a la persona.....	8
2.1.2	Criterios relativos a la enfermedad	8
2.1.3	Criterios relativos a la validación.....	9
2.2.	Periodo de análisis.....	9
2.3.	Indicadores	9
2.4.	Base de datos	9
2.5.	Análisis descriptivo	10
2.6.	Cálculo de la prevalencia	10
3.	RESULTADOS.....	11
3.1.	Generales.....	11
3.2.	Específicos por enfermedad y por C. A. de residencia	17
3.2.1	Ataxia de Friedreich.....	17
3.2.2	Atrofia Muscular Espinal Proximal	18
3.2.3	Complejo Esclerosis Tuberosa	19
3.2.4	Displasia Renal.....	20
3.2.5	Distrofia Miotónica de Steinert	21
3.2.6	Enfermedad de Fabry	22
3.2.7	Enfermedad de Gaucher.....	23
3.2.8	Enfermedad de Huntington.....	24
3.2.9	Enfermedad de Niemann Pick.....	25
3.2.10	Enfermedad de Rendu Osler	26
3.2.11	Enfermedad de Wilson.....	27
3.2.12	Esclerosis Lateral Amiotrófica	28
3.2.13	Fenilcetonuria.....	29
3.2.14	Fibrosis Quística.....	30
3.2.15	Hemofilia A.....	31
3.2.16	Osteogénesis Imperfecta.....	32
3.2.17	Síndrome de Angelman	33
3.2.18	Síndrome de Beckwith Wiedemann.....	34
3.2.19	Síndrome de Goodpasture	35
3.2.20	Síndrome de Marfan	36
3.2.21	Síndrome de Prader Willi	37
3.2.22	Síndrome de X Frágil.....	38
3.3.	Prevalencia puntual por enfermedad	39
4.	DISCUSIÓN.....	41
5.	GLOSARIO	43
6.	REFERENCIAS	44

1. INTRODUCCIÓN

En Europa, se define enfermedad rara (ER) o poco frecuente como aquella que, con peligro de muerte o invalidez crónica, tiene una prevalencia menor de 5 casos por cada 10.000 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 incluidas en el listado del ReeR, que se revisa periódicamente y se irá ampliando de manera progresiva.

El informe ReeR 2022 incluye 26 ER con granularidad trastorno, pero los resultados se distribuyen para las siguientes 22 ER, ya que algunas han sido agrupadas:

1. Ataxia de Friedreich
2. Atrofia Muscular Espinal Proximal
3. Complejo Esclerosis Tuberosa
4. Displasia Renal y Riñón Displásico Multiquístico
5. Distrofia Miotónica de Steinert
6. Enfermedad de Fabry
7. Enfermedad de Gaucher
8. Enfermedad de Huntington
9. Enfermedad de Niemann Pick (grupo que incluye los tipos A, B, C y D)
10. Enfermedad de Rendu Osler
11. Enfermedad de Wilson
12. Esclerosis Lateral Amiotrófica
13. Fenilcetonuria
14. Fibrosis Quística
15. Hemofilia A
16. Osteogénesis Imperfecta
17. Síndrome de Angelman

18. Síndrome de Beckwith Wiedemann
19. Síndrome de Goodpasture
20. Síndrome de Marfan
21. Síndrome de Prader Willi
22. Síndrome de X Frágil

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

2.1.3 Criterios relativos a la validación:

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

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 2019.

2.3. Indicadores

Se presentan los siguientes indicadores:

- a) Número de casos registrados vivos a 31 de diciembre de 2019 y fallecidos por cualquier causa durante el periodo de 2010 a 2019, para reflejar así la situación a comienzo del año siguiente (1 de enero de 2020).
- b) Prevalencia puntual registrada a 1 de enero de 2020 por enfermedad rara y Comunidad Autónoma (C. A.) de residencia por 10.000 habitantes.

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 13 CC. AA. que han declarado casos al ReeR en 2022: Andalucía, Aragón, Illes Balears, Canarias, Castilla y León, Catalunya, Comunitat Valenciana, Galicia, Comunidad de Madrid, Región de Murcia, Comunidad Foral de Navarra, País Vasco y La Rioja.

Sobre esa base de datos, se identifican los posibles casos duplicados (una misma persona notificada por varias CC. AA.). Este proceso se realiza en base a la coincidencia del Código de Identificación Personal del SNS (CIP-SNS) o Documento Nacional de Identidad (DNI) cuando están disponibles; y de nombre, primer apellido, segundo apellido, fecha de nacimiento y sexo cuando no están disponibles CIP-SNS ni DNI. Los casos duplicados se asignan a la C. A. en la que es residente a fecha 1 de enero de 2020 para el cálculo de la prevalencia puntual.

2.5. Análisis descriptivo

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

NOTA: La distribución de los casos fallecidos entre 1 de enero de 2010 y 31 de diciembre de 2019 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.

Para el cálculo de la prevalencia se ha tenido en cuenta el número absoluto de casos registrados vivos a 31 de diciembre de 2019 y se han utilizado como denominadores las estimaciones de datos de población a 1 de enero del año siguiente del Instituto Nacional de Estadística (INE) (http://www.ine.es/inebaseDYN/cp30321/docs/meto_cifras_pobla.pdf).

En este informe se aportan los valores de prevalencia que corresponden a las 13 CC. AA. declarantes, incluidas aquellas que declaran "0" casos. Por tanto, se excluyen del cálculo de la prevalencia los casos residentes en C. A. que aún no han notificado casos al ReeR, por no disponer de la información completa.

3. RESULTADOS

3.1. Generales

En la plataforma ReeR se han identificado 1.138 registros duplicados que han sido notificados por varias CC. AA. y que corresponden a 563 personas. Tras su revisión, el 95,74% se ha incluido en el presente informe epidemiológico (394 vivos y 145 fallecidos) y el 1,42% no figuran por no cumplir criterios de inclusión para el periodo de estudio. Por último, 16 registros (2,84%) no se han incluido en el informe porque requieren revisión adicional por parte de las CC. AA. declarantes.

En el ReeR se han registrado 28.397 casos vivos con enfermedad rara a 1 de enero de 2020, 15.695 hombres y 12.702 mujeres (Tablas 1 y 3). En el periodo entre el 1 de enero de 2010 y 31 de diciembre de 2019 han fallecido 8.185 personas con alguna de las 22 enfermedades raras incluidas en el informe (Tablas 2 y 4).

Tabla 1. Número de casos vivos a 1 de enero de 2020 según sexo.

Enfermedad Rara	VIVOS		
	Hombre	Mujer	Total
Ataxia de Friedreich	300	352	652
Atrofia Muscular Espinal Proximal	278	240	518
Complejo Esclerosis Tuberosa	906	1.000	1.906
Displasia Renal	1.049	644	1.693
Distrofia Miotónica de Steinert	1.771	1.863	3.634
Enfermedad de Fabry	190	202	392
Enfermedad de Gaucher	116	94	210
Enfermedad de Huntington	715	884	1.599
Enfermedad de Niemann Pick	46	28	74
Enfermedad de Rendu Osler	574	833	1.407
Enfermedad de Wilson	492	401	893
Esclerosis Lateral Amiotrófica	1.193	895	2.088
Fenilcetonuria	627	774	1.401
Fibrosis Quística	1.587	1.559	3.146
Hemofilia A	2.760	418	3.178
Osteogénesis Imperfecta	568	626	1.194
Síndrome de Angelman	164	166	330

Enfermedad Rara	VIVOS		
	Hombre	Mujer	Total
Síndrome de Beckwith Wiedemann	173	144	317
Síndrome de Goodpasture	171	218	389
Síndrome de Marfan	827	739	1.566
Síndrome de Prader Willi	426	407	833
Síndrome de X Frágil	762	215	977
Total general	15.695	12.702	28.397

Tabla 2. Número de casos fallecidos entre 1 enero 2010 y 31 de diciembre de 2019 según sexo.

Enfermedad Rara	FALLECIDOS		
	Hombre	Mujer	Total
Ataxia de Friedreich	74	70	144
Atrofia Muscular Espinal Proximal	68	59	127
Complejo Esclerosis Tuberosa	52	53	105
Displasia Renal	27	23	50
Distrofia Miotónica de Steinert	508	381	889
Enfermedad de Fabry	26	17	43
Enfermedad de Gaucher	7	7	14
Enfermedad de Huntington	383	416	799
Enfermedad de Niemann Pick	7	11	18
Enfermedad de Rendu Osler	130	124	254
Enfermedad de Wilson	29	25	54
Esclerosis Lateral Amiotrófica	2.557	2.221	4.778
Fenilcetonuria	5	3	8
Fibrosis Quística	122	122	244
Hemofilia A	177	35	212
Osteogénesis Imperfecta	30	31	61
Síndrome de Angelman	5	6	11
Síndrome de Beckwith Wiedemann	7	9	16
Síndrome de Goodpasture	103	80	183

Enfermedad Rara	FALLECIDOS		
	Hombre	Mujer	Total
Síndrome de Marfan	68	43	111
Síndrome de Prader Willi	21	23	44
Síndrome de X Frágil	16	4	20
Total general	4.422	3.763	8.185

Tabla 3. Número de casos vivos a 1 de enero de 2020 por enfermedad y grupo de edad.

Enfermedad	Grupos de edad																			Total
	<1	1-4	5-9	10-14	15-19	20-24	25-29	30-34	35-39	40-44	45-49	50-54	55-59	60-64	65-69	70-74	75-79	80-84	>84	
Ataxia de Friedreich	0	1	5	20	28	30	30	40	60	83	62	76	56	59	44	30	15	10	3	652
Atrofia Muscular Espinal Proximal	7	54	66	65	63	33	27	31	28	21	30	24	17	19	9	9	5	5	5	518
Complejo Esclerosis Tuberosa	1	57	136	153	151	131	128	163	207	225	166	135	85	65	48	27	16	10	2	1.906
Displasia Renal	23	326	461	373	192	90	50	41	34	29	18	12	9	11	3	7	6	5	3	1.693
Distrofia Miotónica de Steinert	3	17	49	82	103	146	164	205	338	509	494	500	370	280	186	104	51	22	11	3.634
Enfermedad de Fabry	0	2	9	13	20	11	18	26	28	32	52	43	51	31	18	21	9	4	4	392
Enfermedad de Gaucher	0	3	9	7	6	8	10	11	19	17	21	19	24	21	9	9	9	5	3	210
Enfermedad de Huntington	0	1	2	1	3	5	13	70	96	142	176	172	223	195	148	139	104	62	47	1.599
Enfermedad de Niemann Pick	0	7	10	4	1	8	4	5	3	9	3	1	5	4	2	3	2	1	2	74
Enfermedad de Rendu Osler	1	5	13	26	33	40	45	54	76	116	133	127	149	164	136	128	70	55	36	1.407
Enfermedad de Wilson	0	1	19	58	60	71	81	80	95	110	93	67	56	42	23	21	12	1	3	893
Esclerosis Lateral Amiotrófica	0	0	0	1	1	2	12	24	33	86	131	182	231	261	306	319	246	145	108	2.088
Fenilcetonuria	25	159	293	275	168	128	98	72	60	49	44	17	7	1	3	2	0	0	0	1.401
Fibrosis Quística	26	361	584	335	294	291	269	233	222	167	119	84	58	37	20	16	11	9	10	3.146
Hemofilia A	9	105	201	288	243	230	226	255	263	266	241	178	178	165	103	81	69	39	38	3.178
Osteogénesis Imperfecta	3	35	81	123	112	77	72	70	85	120	99	69	87	56	36	33	20	4	12	1.194
Síndrome de Angelman	0	24	58	66	53	45	29	27	13	6	6	1	1	1	0	0	0	0	0	330

Enfermedad	Grupos de edad																			Total
	<1	1-4	5-9	10-14	15-19	20-24	25-29	30-34	35-39	40-44	45-49	50-54	55-59	60-64	65-69	70-74	75-79	80-84	>84	
Síndrome de Beckwith Wiedemann	6	46	67	68	42	23	15	10	5	5	12	5	6	1	1	3	0	0	2	317
Síndrome de Goodpasture	0	0	1	3	8	6	13	22	17	17	24	24	37	37	45	40	30	35	30	389
Síndrome de Marfan	0	25	67	117	107	135	124	134	141	153	184	125	82	73	41	33	15	7	3	1.566
Síndrome de Prader Willi	1	106	155	141	109	85	70	40	46	41	21	9	3	3	2	1	0	0	0	833
Síndrome de X Frágil	1	29	113	149	141	127	98	84	58	55	30	24	20	14	10	13	8	1	2	977
Total	106	1.364	2.399	2.368	1.938	1.722	1.596	1.697	1.927	2.258	2.159	1.894	1.755	1.540	1.193	1.039	698	420	324	28.397

Tabla 4. Número de casos fallecidos entre 1 de enero de 2010 y 31 de diciembre de 2019 por enfermedad y grupo de edad de fallecimiento.

Enfermedad	Grupos de edad																			Total
	<1	1-4	5-9	10-14	15-19	20-24	25-29	30-34	35-39	40-44	45-49	50-54	55-59	60-64	65-69	70-74	75-79	80-84	>84	
Ataxia de Friedreich	0	0	0	0	3	1	3	8	8	9	16	20	14	13	16	9	8	10	6	144
Atrofia Muscular Espinal Proximal	60	17	4	3	3	5	3	2	1	2	0	2	1	3	1	7	5	2	6	127
Complejo Esclerosis Tuberosa	0	1	1	0	1	1	6	10	5	11	11	9	10	6	6	13	3	6	5	105
Displasia Renal	11	5	7	1	1	1	1	0	1	0	2	2	3	2	2	5	2	2	2	50
Distrofia Miotónica de Steinert	1	2	1	4	5	1	4	11	14	50	70	109	164	147	142	92	33	26	13	889
Enfermedad de Fabry	0	0	0	0	0	0	0	1	0	2	0	5	4	4	6	6	4	8	3	43

Enfermedad	Grupos de edad																		Total	
	<1	1-4	5-9	10-14	15-19	20-24	25-29	30-34	35-39	40-44	45-49	50-54	55-59	60-64	65-69	70-74	75-79	80-84		>84
Enfermedad de Gaucher	1	0	0	0	0	0	0	0	0	1	0	2	1	1	1	3	1	0	3	14
Enfermedad de Huntington	0	0	0	1	1	2	3	8	26	44	59	53	91	95	90	109	69	82	66	799
Enfermedad de Niemann Pick	0	8	4	0	0	0	0	0	0	1	0	1	0	0	2	0	1	0	1	18
Enfermedad de Rendu Osler	0	2	1	0	0	2	0	1	2	1	4	8	8	17	21	30	49	57	51	254
Enfermedad de Wilson	0	0	0	0	2	1	2	3	1	7	8	6	7	4	2	4	3	2	2	54
Esclerosis Lateral Amiotrófica	0	0	0	0	1	3	3	7	33	82	143	283	395	562	724	796	834	609	303	4.778
Fenilcetonuria	1	0	1	0	0	0	0	0	0	0	2	2	1	0	0	0	0	0	1	8
Fibrosis Quística	5	3	7	3	20	40	41	29	27	11	8	6	8	4	3	3	10	10	6	244
Hemofilia A	0	0	2	2	1	1	3	4	4	8	9	13	21	21	19	18	30	22	34	212
Osteogénesis Imperfecta	2	0	1	0	1	3	1	2	1	2	5	1	5	4	7	6	9	8	3	61
Síndrome de Angelman	0	1	0	0	3	3	1	1	1	0	0	1	0	0	0	0	0	0	0	11
Síndrome de Beckwith Wiedemann	1	0	0	2	0	1	0	2	3	1	0	1	0	1	0	1	1	2	0	16
Síndrome de Goodpasture	0	0	0	0	0	1	0	1	3	1	4	6	7	8	18	25	32	30	47	183
Síndrome de Marfan	5	2	0	2	0	1	4	6	13	11	7	15	17	8	4	8	3	3	2	111
Síndrome de Prader Willi	3	2	3	2	4	5	3	5	6	7	1	0	1	1	1	0	0	0	0	44
Síndrome de X Frágil	0	0	0	0	0	0	1	0	1	0	0	2	3	2	5	2	2	0	2	20
Total	90	43	32	20	46	72	79	101	150	251	349	547	761	903	1.070	1.137	1.099	879	556	8.185

3.2. Específicos por enfermedad y por Comunidad Autónoma de residencia

3.2.1 Ataxia de Friedreich

Tabla 5. Número de casos vivos de **Ataxia de Friedreich** a 1 de enero de 2020 y fallecidos entre 1 enero de 2010 y 31 diciembre de 2019, según sexo y Comunidad Autónoma de residencia.

Comunidad Autónoma de residencia	VIVOS			FALLECIDOS		
	Hombre	Mujer	TOTAL	Hombre	Mujer	TOTAL
Andalucía	83	134	217	20	10	30
Aragón	4	0	4	2	0	2
Asturias, Principado de *						
Balears, Illes	4	6	10	2	2	4
Canarias	5	6	11	4	0	4
Cantabria *						
Castilla-La Mancha *						
Castilla y León	23	25	48	10	9	19
Catalunya	46	55	101	3	3	6
Ceuta *						
Comunitat Valenciana	24	22	46	10	12	22
Extremadura *						
Galicia	11	12	23	8	4	12
Madrid, Comunidad de	73	63	136	7	22	29
Melilla *						
Murcia, Región de	12	9	21	4	6	10
Navarra, Comunidad Foral de	10	8	18	2	1	3
País Vasco	4	11	15	0	0	0
Rioja, La	1	1	2	2	1	3
TOTAL	300	352	652	74	70	144

(*) 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.

3.2.2 Atrofia Muscular Espinal Proximal

Tabla 6. Número de casos vivos de **Atrofia Muscular Espinal Proximal** a 1 de enero de 2020 y fallecidos entre 1 enero de 2010 y 31 diciembre de 2019, según sexo y Comunidad Autónoma de residencia.

Comunidad Autónoma de residencia	VIVOS			FALLECIDOS		
	Hombre	Mujer	TOTAL	Hombre	Mujer	TOTAL
Andalucía	83	53	136	8	8	16
Aragón	4	6	10	0	1	1
Asturias, Principado de *						
Balears, Illes	2	3	5	0	0	0
Canarias	16	10	26	6	4	10
Cantabria *						
Castilla-La Mancha *						
Castilla y León	12	17	29	4	1	5
Catalunya	52	45	97	6	6	12
Ceuta *						
Comunitat Valenciana	28	38	66	15	18	33
Extremadura *	1	0	1	0	0	0
Galicia	14	10	24	4	3	7
Madrid, Comunidad de	39	33	72	18	11	29
Melilla *						
Murcia, Región de	19	12	31	7	3	10
Navarra, Comunidad Foral de	3	7	10	0	2	2
País Vasco	4	6	10	0	2	2
Rioja, La	1	0	1	0	0	0
TOTAL	278	240	518	68	59	127

(*) 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.

3.2.3 Complejo Esclerosis Tuberosa

Tabla 7. Número de casos vivos de **Complejo Esclerosis Tuberosa** a 1 de enero de 2020 y fallecidos entre 1 enero de 2010 y 31 diciembre de 2019, según sexo y Comunidad Autónoma de residencia.

Comunidad Autónoma de residencia	VIVOS			FALLECIDOS		
	Hombre	Mujer	TOTAL	Hombre	Mujer	TOTAL
Andalucía	366	399	765	9	9	18
Aragón	23	34	57	4	2	6
Asturias, Principado de *						
Balears, Illes	16	17	33	2	2	4
Canarias	29	30	59	2	3	5
Cantabria *						
Castilla-La Mancha *						
Castilla y León	57	49	106	3	5	8
Catalunya	53	82	135	1	5	6
Ceuta *						
Comunitat Valenciana	61	72	133	11	7	18
Extremadura *						
Galicia	30	52	82	2	8	10
Madrid, Comunidad de	176	177	353	11	7	18
Melilla *	0	1	1	0	0	0
Murcia, Región de	27	31	58	4	3	7
Navarra, Comunidad Foral de	25	20	45	2	2	4
País Vasco	39	35	74	0	0	0
Rioja, La	4	1	5	1	0	1
TOTAL	906	1.000	1.906	52	53	105

(*) 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.

3.2.4 Displasia Renal

Tabla 8. Número de casos vivos de **Displasia Renal** a 1 de enero de 2020 y fallecidos entre 1 enero de 2010 y 31 diciembre de 2019, según sexo y Comunidad Autónoma de residencia.

Comunidad Autónoma de residencia	VIVOS			FALLECIDOS		
	Hombre	Mujer	TOTAL	Hombre	Mujer	TOTAL
Andalucía	352	229	581	2	2	4
Aragón	11	3	14	0	2	2
Asturias, Principado de *						
Balears, Illes	20	8	28	3	0	3
Canarias	31	18	49	2	0	2
Cantabria *						
Castilla-La Mancha *	1	0	1	0	0	0
Castilla y León	30	19	49	2	1	3
Catalunya	61	22	83	1	1	2
Ceuta *	1	0	1	0	0	0
Comunitat Valenciana	173	89	262	9	5	14
Extremadura *						
Galicia	51	21	72	3	3	6
Madrid, Comunidad de	254	192	446	4	8	12
Melilla *	0	2	2	0	0	0
Murcia, Región de	38	22	60	0	0	0
Navarra, Comunidad Foral de	21	17	38	0	1	1
País Vasco	2	0	2	0	0	0
Rioja, La	3	2	5	1	0	1
TOTAL	1.049	644	1.693	27	23	50

(*) 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.

3.2.5 Distrofia Miotónica de Steinert

Tabla 9. Número de casos vivos de **Distrofia Miotónica de Steinert** a 1 de enero de 2020 y fallecidos entre 1 enero de 2010 y 31 diciembre de 2019, según sexo y Comunidad Autónoma de residencia.

Comunidad Autónoma de residencia	VIVOS			FALLECIDOS		
	Hombre	Mujer	TOTAL	Hombre	Mujer	TOTAL
Andalucía	512	489	1.001	75	68	143
Aragón	10	10	20	1	1	2
Asturias, Principado de *						
Balears, Illes	35	18	53	11	15	26
Canarias	48	67	115	21	12	33
Cantabria *						
Castilla-La Mancha *						
Castilla y León	96	109	205	61	50	111
Catalunya	162	187	349	29	22	51
Ceuta *						
Comunitat Valenciana	146	155	301	78	57	135
Extremadura *						
Galicia	19	32	51	5	3	8
Madrid, Comunidad de	419	468	887	150	97	247
Melilla *						
Murcia, Región de	67	65	132	22	17	39
Navarra, Comunidad Foral de	97	112	209	38	26	64
País Vasco	133	131	264	0	2	2
Rioja, La	27	20	47	17	11	28
TOTAL	1.771	1.863	3.634	508	381	889

(*) 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.

3.2.6 Enfermedad de Fabry

Tabla 10. Número de casos vivos de **Enfermedad de Fabry** a 1 de enero de 2020 y fallecidos entre 1 enero de 2010 y 31 diciembre de 2019, según sexo y Comunidad Autónoma de residencia.

Comunidad Autónoma de residencia	VIVOS			FALLECIDOS		
	Hombre	Mujer	TOTAL	Hombre	Mujer	TOTAL
Andalucía	59	73	132	8	4	12
Aragón						
Asturias, Principado de *						
Balears, Illes	6	1	7	0	1	1
Canarias	1	3	4	0	0	0
Cantabria *						
Castilla-La Mancha *						
Castilla y León	5	6	11	1	1	2
Catalunya	31	40	71	2	2	4
Ceuta *						
Comunitat Valenciana	29	17	46	8	4	12
Extremadura *						
Galicia	11	15	26	1	0	1
Madrid, Comunidad de	26	32	58	3	2	5
Melilla *						
Murcia, Región de	7	7	14	2	2	4
Navarra, Comunidad Foral de	4	2	6	1	1	2
País Vasco	11	6	17	0	0	0
Rioja, La						
TOTAL	190	202	392	26	17	43

(*) 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.

3.2.7 Enfermedad de Gaucher

Tabla 11. Número de casos vivos de **Enfermedad de Gaucher** a 1 de enero de 2020 y fallecidos entre 1 enero de 2010 y 31 diciembre de 2019, según sexo y Comunidad Autónoma de residencia.

Comunidad Autónoma de residencia	VIVOS			FALLECIDOS		
	Hombre	Mujer	TOTAL	Hombre	Mujer	TOTAL
Andalucía	34	35	69	0	2	2
Aragón						
Asturias, Principado de *						
Balears, Illes	2	1	3	0	0	0
Canarias	0	1	1	1	0	1
Cantabria *						
Castilla-La Mancha *						
Castilla y León	6	8	14	0	0	0
Catalunya	20	15	35	0	3	3
Ceuta *						
Comunitat Valenciana	11	8	19	2	1	3
Extremadura *						
Galicia	9	6	15	1	0	1
Madrid, Comunidad de	22	11	33	3	1	4
Melilla *						
Murcia, Región de	8	6	14	0	0	0
Navarra, Comunidad Foral de	0	0	0	0	0	0
País Vasco	4	3	7	0	0	0
Rioja, La						
TOTAL	116	94	210	7	7	14

(*) 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.

3.2.8 Enfermedad de Huntington

Tabla 12. Número de casos vivos de **Enfermedad de Huntington** a 1 de enero de 2020 y fallecidos entre 1 enero de 2010 y 31 diciembre de 2019, según sexo y Comunidad Autónoma de residencia.

Comunidad Autónoma de residencia	VIVOS			FALLECIDOS		
	Hombre	Mujer	TOTAL	Hombre	Mujer	TOTAL
Andalucía	185	224	409	63	84	147
Aragón	6	12	18	13	8	21
Asturias, Principado de *						
Balears, Illes	25	22	47	12	14	26
Canarias	13	21	34	12	16	28
Cantabria *						
Castilla-La Mancha *						
Castilla y León	71	85	156	55	53	108
Catalunya	117	148	265	5	1	6
Ceuta *						
Comunitat Valenciana	54	73	127	89	80	169
Extremadura *						
Galicia	59	66	125	43	52	95
Madrid, Comunidad de	120	168	288	73	79	152
Melilla *						
Murcia, Región de	23	34	57	9	16	25
Navarra, Comunidad Foral de	12	11	23	6	9	15
País Vasco	23	18	41	1	2	3
Rioja, La	7	2	9	2	2	4
TOTAL	715	884	1.599	383	416	799

(*) 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.

3.2.9 Enfermedad de Niemann Pick

Tabla 13. Número de casos vivos de **Enfermedad de Niemann Pick** a 1 de enero de 2020 y fallecidos entre 1 enero de 2010 y 31 diciembre de 2019, según sexo y Comunidad Autónoma de residencia.

Comunidad Autónoma de residencia	VIVOS			FALLECIDOS		
	Hombre	Mujer	TOTAL	Hombre	Mujer	TOTAL
Andalucía	9	7	16	1	1	2
Aragón						
Asturias, Principado de *						
Balears, Illes	0	0	0	0	0	0
Canarias	2	0	2	0	1	1
Cantabria *						
Castilla-La Mancha *						
Castilla y León	3	1	4	0	0	0
Catalunya	10	4	14	1	0	1
Ceuta *						
Comunitat Valenciana	1	3	4	1	5	6
Extremadura *						
Galicia	5	4	9	0	1	1
Madrid, Comunidad de	7	5	12	3	2	5
Melilla *						
Murcia, Región de	3	3	6	1	1	2
Navarra, Comunidad Foral de	1	0	1	0	0	0
País Vasco	2	0	2	0	0	0
Rioja, La	3	1	4	0	0	0
TOTAL	46	28	74	7	11	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.

3.2.10 Enfermedad de Rendu Osler

Tabla 14. Número de casos vivos de **Enfermedad de Rendu Osler** a 1 de enero de 2020 y fallecidos entre 1 enero de 2010 y 31 diciembre de 2019, según sexo y Comunidad Autónoma de residencia.

Comunidad Autónoma de residencia	VIVOS			FALLECIDOS		
	Hombre	Mujer	TOTAL	Hombre	Mujer	TOTAL
Andalucía	98	132	230	14	16	30
Aragón	3	6	9	0	2	2
Asturias, Principado de *						
Balears, Illes	12	24	36	2	5	7
Canarias	30	56	86	11	13	24
Cantabria *	4	4	8	0	0	0
Castilla-La Mancha *						
Castilla y León	45	65	110	24	17	41
Catalunya	111	165	276	8	8	16
Ceuta *						
Comunitat Valenciana	44	60	104	12	15	27
Extremadura *						
Galicia	28	38	66	25	13	38
Madrid, Comunidad de	113	154	267	23	22	45
Melilla *						
Murcia, Región de	21	26	47	2	3	5
Navarra, Comunidad Foral de	9	16	25	6	7	13
País Vasco	50	80	130	1	1	2
Rioja, La	6	7	13	2	2	4
TOTAL	574	833	1.407	130	124	254

(*) 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.

3.2.11 Enfermedad de Wilson

Tabla 15. Número de casos vivos de **Enfermedad de Wilson** a 1 de enero de 2020 y fallecidos entre 1 enero de 2010 y 31 diciembre de 2019, según sexo y Comunidad Autónoma de residencia.

Comunidad Autónoma de residencia	VIVOS			FALLECIDOS		
	Hombre	Mujer	TOTAL	Hombre	Mujer	TOTAL
Andalucía	130	96	226	5	6	11
Aragón	7	10	17	1	0	1
Asturias, Principado de *						
Balears, Illes	13	6	19	1	0	1
Canarias	7	19	26	3	1	4
Cantabria *						
Castilla-La Mancha *						
Castilla y León	20	13	33	4	3	7
Catalunya	63	49	112	2	2	4
Ceuta *						
Comunitat Valenciana	53	33	86	3	4	7
Extremadura *						
Galicia	15	20	35	4	1	5
Madrid, Comunidad de	122	93	215	2	6	8
Melilla *						
Murcia, Región de	36	29	65	2	2	4
Navarra, Comunidad Foral de	9	18	27	2	0	2
País Vasco	16	13	29	0	0	0
Rioja, La	1	2	3	0	0	0
TOTAL	492	401	893	29	25	54

(*) 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.

3.2.12 Esclerosis Lateral Amiotrófica

Tabla 16. Número de casos vivos de **Esclerosis Lateral Amiotrófica** a 1 de enero de 2020 y fallecidos entre 1 enero de 2010 y 31 diciembre de 2019, según sexo y Comunidad Autónoma de residencia.

Comunidad Autónoma de residencia	VIVOS			FALLECIDOS		
	Hombre	Mujer	TOTAL	Hombre	Mujer	TOTAL
Andalucía	241	192	433	396	336	732
Aragón	26	16	42	134	115	249
Asturias, Principado de *	3	1	4	0	0	0
Balears, Illes	32	12	44	88	60	148
Canarias	31	14	45	141	115	256
Cantabria *	1	0	1	0	0	0
Castilla-La Mancha *	29	14	43	3	1	4
Castilla y León	107	72	179	303	247	550
Catalunya	124	139	263	89	95	184
Ceuta *						
Comunitat Valenciana	117	84	201	479	450	929
Extremadura *	13	12	25	0	0	0
Galicia	51	23	74	123	95	218
Madrid, Comunidad de	261	213	474	537	495	1032
Melilla *	2	0	2	0	0	0
Murcia, Región de	41	26	67	105	97	202
Navarra, Comunidad Foral de	23	21	44	87	61	148
País Vasco	81	50	131	20	11	31
Rioja, La	10	6	16	52	43	95
TOTAL	1.193	895	2.088	2.557	2.221	4.778

(*) 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.

3.2.13 Fenilcetonuria

Tabla 17. Número de casos vivos de **Fenilcetonuria** a 1 de enero de 2020 y fallecidos entre 1 enero de 2010 y 31 diciembre de 2019, según sexo y Comunidad Autónoma de residencia.

Comunidad Autónoma de residencia	VIVOS			FALLECIDOS		
	Hombre	Mujer	TOTAL	Hombre	Mujer	TOTAL
Andalucía	140	182	322	0	2	2
Aragón	21	22	43	0	1	1
Asturias, Principado de *						
Balears, Illes	25	18	43	0	0	0
Canarias	18	17	35	1	0	1
Cantabria *	1	0	1	0	0	0
Castilla-La Mancha *						
Castilla y León	25	38	63	0	0	0
Catalunya	131	158	289	1	0	1
Ceuta *	2	1	3	0	0	0
Comunitat Valenciana	53	43	96	1	0	1
Extremadura *						
Galicia	59	87	146	0	0	0
Madrid, Comunidad de	104	147	251	2	0	2
Melilla *	0	3	3	0	0	0
Murcia, Región de	23	36	59	0	0	0
Navarra, Comunidad Foral de	10	7	17	0	0	0
País Vasco	14	15	29	0	0	0
Rioja, La	1	0	1	0	0	0
TOTAL	627	774	1.401	5	3	8

(*) 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.

3.2.14 Fibrosis Quística

Tabla 18. Número de casos vivos de **Fibrosis Quística** a 1 de enero de 2020 y fallecidos entre 1 enero de 2010 y 31 diciembre de 2019, según sexo y Comunidad Autónoma de residencia.

Comunidad Autónoma de residencia	VIVOS			FALLECIDOS		
	Hombre	Mujer	TOTAL	Hombre	Mujer	TOTAL
Andalucía	380	377	757	35	31	66
Aragón	70	68	138	1	3	4
Asturias, Principado de *						
Balears, Illes	32	40	72	1	4	5
Canarias	59	54	113	6	8	14
Cantabria *	11	7	18	0	0	0
Castilla-La Mancha *	0	0	0	0	1	1
Castilla y León	107	95	202	4	6	10
Catalunya	202	188	390	22	12	34
Ceuta *	1	1	2	0	0	0
Comunitat Valenciana	261	250	511	21	19	40
Extremadura *	4	5	9	0	0	0
Galicia	67	96	163	4	7	11
Madrid, Comunidad de	265	273	538	20	23	43
Melilla *	2	1	3	0	0	0
Murcia, Región de	76	62	138	7	6	13
Navarra, Comunidad Foral de	18	15	33	1	1	2
País Vasco	27	24	51	0	0	0
Rioja, La	5	3	8	0	1	1
TOTAL	1.587	1.559	3.146	122	122	244

(*) 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.

3.2.15 Hemofilia A

Tabla 19. Número de casos vivos de **Hemofilia A** a 1 de enero de 2020 y fallecidos entre 1 enero de 2010 y 31 diciembre de 2019, según sexo y Comunidad Autónoma de residencia.

Comunidad Autónoma de residencia	VIVOS			FALLECIDOS		
	Hombre	Mujer	TOTAL	Hombre	Mujer	TOTAL
Andalucía	834	286	1120	59	29	88
Aragón	84	4	88	7	1	8
Asturias, Principado de *						
Balears, Illes	36	3	39	1	0	1
Canarias	93	2	95	9	0	9
Cantabria *	0	1	1	0	0	0
Castilla-La Mancha *	5	0	5	0	0	0
Castilla y León	220	22	242	20	2	22
Catalunya	288	78	366	1	2	3
Ceuta *						
Comunitat Valenciana	202	6	208	27	0	27
Extremadura *	8	0	8	0	0	0
Galicia	139	0	139	5	0	5
Madrid, Comunidad de	615	13	628	40	1	41
Melilla *	4	0	4	0	0	0
Murcia, Región de	74	1	75	3	0	3
Navarra, Comunidad Foral de	62	0	62	1	0	1
País Vasco	88	1	89	3	0	3
Rioja, La	8	1	9	1	0	1
TOTAL	2.760	418	3.178	177	35	212

(*) 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.

3.2.16 Osteogénesis Imperfecta

Tabla 20. Número de casos vivos de **Osteogénesis Imperfecta** a 1 de enero de 2020 y fallecidos entre 1 enero de 2010 y 31 diciembre de 2019, según sexo y Comunidad Autónoma de residencia.

Comunidad Autónoma de residencia	VIVOS			FALLECIDOS		
	Hombre	Mujer	TOTAL	Hombre	Mujer	TOTAL
Andalucía	205	208	413	3	10	13
Aragón						
Asturias, Principado de *						
Balears, Illes	9	9	18	0	1	1
Canarias	19	24	43	2	0	2
Cantabria *	1	0	1	0	0	0
Castilla-La Mancha *	1	0	1	0	0	0
Castilla y León	38	35	73	4	2	6
Catalunya	4	6	10	0	0	0
Ceuta *						
Comunitat Valenciana	79	96	175	6	10	16
Extremadura *						
Galicia	23	19	42	4	0	4
Madrid, Comunidad de	133	172	305	9	6	15
Melilla *	1	1	2	0	0	0
Murcia, Región de	22	19	41	2	0	2
Navarra, Comunidad Foral de	16	7	23	0	0	0
País Vasco	16	24	40	0	0	0
Rioja, La	1	6	7	0	2	2
TOTAL	568	626	1.194	30	31	61

(*) 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.

3.2.17 Síndrome de Angelman

Tabla 21. Número de casos vivos de **Síndrome de Angelman** a 1 de enero de 2020 y fallecidos entre 1 enero de 2010 y 31 diciembre de 2019, según sexo y Comunidad Autónoma de residencia.

Comunidad Autónoma de residencia	VIVOS			FALLECIDOS		
	Hombre	Mujer	TOTAL	Hombre	Mujer	TOTAL
Andalucía	46	43	89	2	1	3
Aragón						
Asturias, Principado de *						
Balears, Illes	3	1	4	0	0	0
Canarias	3	1	4	0	0	0
Cantabria *						
Castilla-La Mancha *						
Castilla y León	4	5	9	0	0	0
Catalunya	34	35	69	0	1	1
Ceuta *						
Comunitat Valenciana	17	8	25	0	0	0
Extremadura *						
Galicia	8	7	15	1	1	2
Madrid, Comunidad de	32	46	78	1	1	2
Melilla *						
Murcia, Región de	5	10	15	1	0	1
Navarra, Comunidad Foral de	7	7	14	0	1	1
País Vasco	5	3	8	0	0	0
Rioja, La						
TOTAL	164	166	330	5	6	11

(*) 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.

3.2.18 Síndrome de Beckwith Wiedemann

Tabla 22. Número de casos vivos de **Síndrome de Beckwith Wiedemann** a 1 de enero de 2020 y fallecidos entre 1 enero de 2010 y 31 diciembre de 2019, según sexo y Comunidad Autónoma de residencia.

Comunidad Autónoma de residencia	VIVOS			FALLECIDOS		
	Hombre	Mujer	TOTAL	Hombre	Mujer	TOTAL
Andalucía	51	55	106	5	5	10
Aragón						
Asturias, Principado de *						
Balears, Illes	0	0	0	0	0	0
Canarias	0	1	1	0	0	0
Cantabria *						
Castilla-La Mancha *						
Castilla y León	2	0	2	0	0	0
Catalunya	17	11	28	0	0	0
Ceuta *						
Comunitat Valenciana	9	5	14	0	0	0
Extremadura *						
Galicia	2	3	5	0	0	0
Madrid, Comunidad de	59	45	104	1	3	4
Melilla *						
Murcia, Región de	16	7	23	0	0	0
Navarra, Comunidad Foral de	1	6	7	0	0	0
País Vasco	4	5	9	0	1	1
Rioja, La	12	6	18	1	0	1
TOTAL	173	144	317	7	9	16

(*) 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.

3.2.19 Síndrome de Goodpasture

Tabla 23. Número de casos vivos de **Síndrome de Goodpasture** a 1 de enero de 2020 y fallecidos entre 1 enero de 2010 y 31 diciembre de 2019, según sexo y Comunidad Autónoma de residencia.

Comunidad Autónoma de residencia	VIVOS			FALLECIDOS		
	Hombre	Mujer	TOTAL	Hombre	Mujer	TOTAL
Andalucía	60	71	131	13	20	33
Aragón	0	1	1	4	0	4
Asturias, Principado de *						
Baleares, Illes	0	2	2	1	2	3
Canarias	1	5	6	4	3	7
Cantabria *						
Castilla-La Mancha *						
Castilla y León	9	5	14	4	2	6
Catalunya	20	20	40	8	5	13
Ceuta *						
Comunitat Valenciana	13	17	30	13	5	18
Extremadura *						
Galicia	4	3	7	2	2	4
Madrid, Comunidad de	50	85	135	50	35	85
Melilla *						
Murcia, Región de	7	5	12	1	2	3
Navarra, Comunidad Foral de	1	1	2	0	0	0
País Vasco	0	0	0	0	0	0
Rioja, La	6	3	9	3	4	7
TOTAL	171	218	389	103	80	183

(*) 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.

3.2.20 Síndrome de Marfan

Tabla 24. Número de casos vivos de **Síndrome de Marfan** a 1 de enero de 2020 y fallecidos entre 1 enero de 2010 y 31 diciembre de 2019, según sexo y Comunidad Autónoma de residencia.

Comunidad Autónoma de residencia	VIVOS			FALLECIDOS		
	Hombre	Mujer	TOTAL	Hombre	Mujer	TOTAL
Andalucía	251	197	448	15	12	27
Aragón	22	10	32	3	3	6
Asturias, Principado de *						
Balears, Illes	9	9	18	0	0	0
Canarias	24	26	50	6	1	7
Cantabria *						
Castilla-La Mancha *						
Castilla y León	52	48	100	5	1	6
Catalunya	49	59	108	0	2	2
Ceuta *	3	1	4	0	0	0
Comunitat Valenciana	90	96	186	16	10	26
Extremadura *						
Galicia	29	18	47	1	0	1
Madrid, Comunidad de	221	211	432	16	11	27
Melilla *	1	0	1	0	0	0
Murcia, Región de	32	25	57	4	3	7
Navarra, Comunidad Foral de	18	17	35	1	0	1
País Vasco	25	21	46	1	0	1
Rioja, La	1	1	2	0	0	0
TOTAL	827	739	1.566	68	43	111

(*) 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.

3.2.21 Síndrome de Prader Willi

Tabla 25. Número de casos vivos de **Síndrome de Prader Willi** a 1 de enero de 2020 y fallecidos entre 1 enero de 2010 y 31 diciembre de 2019, según sexo y Comunidad Autónoma de residencia.

Comunidad Autónoma de residencia	VIVOS			FALLECIDOS		
	Hombre	Mujer	TOTAL	Hombre	Mujer	TOTAL
Andalucía	165	153	318	3	6	9
Aragón	9	4	13	0	0	0
Asturias, Principado de *						
Balears, Illes	9	8	17	1	0	1
Canarias	7	15	22	2	0	2
Cantabria *						
Castilla-La Mancha *						
Castilla y León	13	16	29	2	2	4
Catalunya	57	71	128	1	2	3
Ceuta *	1	0	1	0	0	0
Comunitat Valenciana	28	11	39	3	2	5
Extremadura *						
Galicia	10	7	17	0	1	1
Madrid, Comunidad de	100	94	194	5	8	13
Melilla *	0	1	1	0	0	0
Murcia, Región de	10	13	23	2	1	3
Navarra, Comunidad Foral de	8	7	15	2	1	3
País Vasco	6	5	11	0	0	0
Rioja, La	3	2	5	0	0	0
TOTAL	426	407	833	21	23	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.

3.2.22 Síndrome de X Frágil

Tabla 26. Número de casos vivos de **Síndrome de X Frágil** a 1 de enero de 2020 y fallecidos entre 1 enero de 2010 y 31 diciembre de 2019, según sexo y Comunidad Autónoma de residencia.

Comunidad Autónoma de residencia	VIVOS			FALLECIDOS		
	Hombre	Mujer	TOTAL	Hombre	Mujer	TOTAL
Andalucía	218	70	288	3	0	3
Aragón	20	3	23	0	0	0
Asturias, Principado de *						
Balears, Illes	26	6	32	0	0	0
Canarias	8	2	10	0	1	1
Cantabria *	1	0	1	0	0	0
Castilla-La Mancha *						
Castilla y León	43	14	57	2	0	2
Catalunya	99	29	128	0	0	0
Ceuta *						
Comunitat Valenciana	29	5	34	2	1	3
Extremadura *						
Galicia	11	2	13	0	0	0
Madrid, Comunidad de	132	33	165	4	2	6
Melilla *						
Murcia, Región de	104	29	133	5	0	5
Navarra, Comunidad Foral de	18	6	24	0	0	0
País Vasco	51	15	66	0	0	0
Rioja, La	2	1	3	0	0	0
TOTAL	762	215	977	16	4	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.

3.3. Prevalencia puntual por enfermedad

Tabla 27. Prevalencia puntual a 1 de enero de 2020 por Comunidad Autónoma de residencia. Prevalencia por cada 10.000 habitantes estimada según casos reportados.

Enfermedad	Comunidad Autónoma de residencia												
	Andalucía	Aragón	Baleares, Illes	Canarias	Castilla y León	Catalunya	Comunitat Valenciana	Galicia	Madrid, Comunidad de	Murcia, Región de	Navarra, Comunidad Foral de	País Vasco	Rioja, La
Ataxia de Friedreich	0,256	0,030	0,083	0,049	0,200	0,132	0,091	0,085	0,202	0,140	0,274	0,069	0,063
Atrofia Muscular Espinal Proximal	0,160	0,075	0,041	0,116	0,121	0,127	0,131	0,089	0,107	0,206	0,152	0,046	0,032
Complejo Esclerosis Tuberosa	0,902	0,428	0,273	0,264	0,441	0,176	0,264	0,303	0,523	0,385	0,685	0,338	0,158
Displasia Renal	0,685	0,105	0,231	0,219	0,204	0,108	0,521	0,266	0,661	0,399	0,579	0,009	0,158
Distrofia Miotónica de Steinert	1,181	0,150	0,438	0,514	0,854	0,456	0,599	0,189	1,315	0,877	3,184	1,206	1,488
Enfermedad de Fabry	0,156		0,058	0,018	0,046	0,093	0,091	0,096	0,086	0,093	0,091	0,078	
Enfermedad de Gaucher	0,081		0,025	0,004	0,058	0,046	0,038	0,056	0,049	0,093	0,000	0,032	
Enfermedad de Huntington	0,482	0,135	0,388	0,152	0,650	0,346	0,253	0,463	0,427	0,379	0,350	0,187	0,285
Enfermedad de Niemann Pick	0,019		0,000	0,009	0,017	0,018	0,008	0,033	0,018	0,040	0,015	0,009	0,127
Enfermedad de Rendu Osler	0,271	0,068	0,297	0,384	0,458	0,361	0,207	0,244	0,396	0,312	0,381	0,594	0,411
Enfermedad de Wilson	0,267	0,128	0,157	0,116	0,137	0,146	0,171	0,130	0,319	0,432	0,411	0,132	0,095
Esclerosis Lateral Amiotrófica	0,511	0,316	0,363	0,201	0,745	0,344	0,400	0,274	0,702	0,445	0,670	0,598	0,506
Fenilcetonuria	0,380	0,323	0,355	0,156	0,262	0,378	0,191	0,540	0,372	0,392	0,259	0,132	0,032
Fibrosis Quística	0,893	1,037	0,595	0,505	0,841	0,510	1,016	0,603	0,797	0,917	0,503	0,233	0,253
Hemofilia A	1,321	0,661	0,322	0,425	1,008	0,478	0,414	0,514	0,931	0,498	0,944	0,407	0,285

Enfermedad	Comunidad Autónoma de residencia												
	Andalucía	Aragón	Baleares, Illes	Canarias	Castilla y León	Catalunya	Comunitat Valenciana	Galicia	Madrid, Comunidad de	Murcia, Región de	Navarra, Comunidad Foral de	País Vasco	Rioja, La
Osteogénesis Imperfecta	0,487		0,149	0,192	0,304	0,013	0,348	0,155	0,452	0,272	0,350	0,183	0,222
Síndrome de Angelman	0,105		0,033	0,018	0,037	0,090	0,050	0,056	0,116	0,100	0,213	0,037	
Síndrome de Beckwith Wiedemann	0,125		0,000	0,004	0,008	0,037	0,028	0,019	0,154	0,153	0,107	0,041	0,570
Síndrome de Goodpasture	0,155	0,008	0,017	0,027	0,058	0,052	0,060	0,026	0,200	0,080	0,030	0,000	0,285
Síndrome de Marfan	0,529	0,241	0,149	0,223	0,416	0,141	0,370	0,174	0,640	0,379	0,533	0,210	0,063
Síndrome de Prader Willi	0,375	0,098	0,140	0,098	0,121	0,167	0,078	0,063	0,288	0,153	0,228	0,050	0,158
Síndrome de X Frágil	0,340	0,173	0,264	0,045	0,237	0,167	0,068	0,048	0,245	0,884	0,366	0,301	0,095

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 segundo 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 2020. El informe recoge la información de 13 CC. AA. que han notificado sus datos al ReeR en 2022. Once de estas 13 CC. AA. declaran las 22 ER acordadas y dos CC. AA. (La Rioja y Aragón) envían 19 y 16 enfermedades respectivamente.

Las 6 ER para las que no se dispone de información en el total de las 13 CC. AA. declarantes son: Enfermedad de Fabry, Enfermedad de Gaucher, Enfermedad de Niemann Pick, Osteogénesis Imperfecta, Síndrome de Angelman, Síndrome de Beckwith Wiedemann.

Con respecto al primer informe epidemiológico ReeR 2021⁴, se ha ampliado el número de CC. AA. que:

- comunican casos, gracias a la incorporación de Islas Baleares (previamente no pudo notificar casos por problemas técnicos).
- comunican las 22 enfermedades acordadas (dos CC. AA. más han pasado a notificar la totalidad de enfermedades).

A pesar del esfuerzo y el trabajo de búsqueda para la identificación de personas afectadas por alguna de las 22 enfermedades raras consideradas, en alguna C. A. no se han encontrado casos. Esto sucede en Navarra para la Enfermedad de Gaucher (se declaran 0 casos), en País Vasco para el Síndrome de Goodpasture y en Illes Balears para la Enfermedad de Niemann Pick y el Síndrome de Beckwith Wiedemann.

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

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

Esta heterogeneidad en la notificación de casos al ReeR, supone una limitación a la hora de establecer comparaciones entre CC. AA. y calcular indicadores a nivel nacional. Por tanto, aunque los criterios son uniformes y las estimaciones se irán estabilizando con la madurez del registro, este informe epidemiológico ReeR 2022 debe ser considerado y leído teniendo esto en cuenta.

A pesar de las limitaciones, este informe ReeR 2022 representa un importante avance en el conocimiento de la situación epidemiológica de las enfermedades raras en España, aportando datos conjuntos del 76% de las CC. AA., que engloban el 90% de la población española, y considerando definiciones homogéneas de casos para 22 entidades clínicas que representan 26 ER clasificadas a nivel de trastorno.

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

5. GLOSARIO

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

6. REFERENCIAS

1. European Commission. Programme of Community Action on Rare Diseases (1999-2003). 1999. (Consultado el 29/09/2022) 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/eli/es/rd/2015/12/04/1091>
3. Vicente E, Ardanaz E, Ramalle-Gómara E, Echevarría LJ, Mira MP, Chalco-Orrego JP, Benito C, Guardiola-Villarroy S, Mallol C, Guinaldo JM, Carrillo P, Cáffaro M, Compés ML, Caro MN, Alonso V, Soler P. Vigilancia de las enfermedades raras en España: el Registro Estatal de Enfermedades Raras (ReeR). Revista Española de Salud Pública. 2021; 95: 2 de noviembre e202111186. Disponible en:
<https://recyt.fecyt.es/index.php/RESP/article/view/93037>
4. Informe ReeR 2021 Situación de las Enfermedades Raras en 2010-2018. Primer informe epidemiológico del Registro Estatal de Enfermedades Raras, 10 de septiembre de 2021. Disponible en:
https://www.sanidad.gob.es/organizacion/sns/planCalidadSNS/pdf/excelencia/Informe_reer_reducido_2021.pdf