

Navarra tiene registrados más de 2.100 casos de enfermedades raras

Salud Pública se suma a la conmemoración, este domingo, 28 de febrero, del Día Mundial de las Enfermedades Raras

Viernes, 26 de febrero de 2021

El Registro Poblacional de Enfermedades Raras de Navarra (RERNA) recoge más de 2.100 casos en Navarra de 73 enfermedades raras distintas, incluyendo tanto a personas vivas como fallecidas con estas dolencias desde el año 2000.

Este registro, gestionado por el Instituto de Salud Pública y Laboral de Navarra (ISPLN), es fundamental para conocer la prevalencia de este tipo de enfermedades, para su vigilancia y control epidemiológico, y para plantear medidas dirigidas a las personas afectadas.

La mayoría de las enfermedades raras (ER) son crónicas, discapacitantes y, en la actualidad, no disponen de tratamientos curativos aunque se esté avanzando mucho en su investigación. Además, su baja prevalencia dificulta el conocimiento sobre sus causas, factores pronósticos y terapéuticos. De ahí, la importancia de contar con herramientas como el RERNA, que al incluir esas 73 enfermedades raras va más allá de las 22 que el Ministerio de Sanidad establece como base para todas las comunidades autónomas.

El ISPLN da a conocer estas cifras con motivo de la conmemoración, este domingo, día 28, del **Día Mundial de las Enfermedades Raras**, una iniciativa impulsada por la organización europea de pacientes EURORDIS. Este año repite su mensaje principal: "Somos much@s, somos fuertes y estamos orgullos@s". Por su parte, la **Federación Española de Enfermedades Raras** (FEDER), en la que se integra el Grupo de Enfermedades Raras de Navarra (GERNA), también ha dado a conocer el lema "Síntomas de esperanza", al que se adhiere el propio ISPLN.

El registro de enfermedades raras de Navarra

Los registros de ER recogen de manera retrospectiva, para cada enfermedad incluida, todos los casos tanto de personas vivas como fallecidas, desde el año 2000 en Navarra y desde el 2010 en el registro estatal. De esta manera, recogiendo casos diagnosticados hasta el 2018 en la Comunidad Foral, el RERNA incluye en la actualidad más de 2.100 casos de 73 enfermedades raras diferentes.

De todos ellos, se han enviado al Registro Estatal de Enfermedades Raras (ReeR) más de 900 casos correspondientes a las 22 enfermedades que actualmente se incluyen en este registro estatal, siendo la distrofia miotónica de Steinert (279), la esclerosis lateral amiotrófica (172 casos) y la hemofilia A (66) las que aportan un mayor número de casos registrados.

En Europa se entiende por enfermedad rara aquella que afecta a menos de 5 personas de cada 10.000 habitantes, y se estima que hay más de 6.000 ER. Durante mucho tiempo, se ha publicado que alrededor del 6% de la población mundial padece alguna ER, pero la comunidad científica cuestiona esta cifra, que considera sobreestimada, y está trabajando en la consolidación de registros poblacionales para poder hacer una estimación más ajustada de cuántas personas padecen una ER. Registros muy avanzados como el de la región del Véneto, en Italia, plantean una cifra inferior al 1%.

Navarra comenzó la implementación de un registro de base poblacional de ER en 2012, dentro del marco de la Red Española de Registros de Enfermedades Raras para la Investigación (SpainRDR). Desde la regulación del registro estatal a finales de 2015, el RERNA forma parte del grupo de trabajo encargado de su puesta en marcha y desarrollo (GT-ReeR).

Las 73 enfermedades incluidas

Hasta la fecha, el GT-ReeR ha aprobado la vigilancia de 22 enfermedades raras: ataxia de Friedreich, atrofia muscular espinal proximal (AME), complejo de esclerosis tuberosa, displasia renal, Distrofia miotónica de Steinert, enfermedad de Fabry, enfermedad de Gaucher, enfermedad de Huntington, enfermedad de Niemann

Pick, enfermedad de Rendu-Osler, enfermedad de Wilson, fenilcetonuria, fibrosis quística, esclerosis lateral amiotrófica (ELA), hemofilia A, osteogénesis imperfecta, síndrome de Angelman, síndrome de Beckwith Wiedemann, síndrome de Goodpasture, síndrome de Marfan, síndrome de Prader-Willi y síndrome de X frágil.

En Navarra, además de estas 22 enfermedades incorporadas al ReeR, también se han registrado casos de retinosis pigmentaria, miastenia gravis, paraparesia espástica familiar, parálisis supranuclear progresiva, esclerosis lateral primaria, atrofia muscular progresiva, síndrome de Dravet, enfermedad de Behçet, epidermólisis bullosa, síndrome de Edwards, síndrome de Turner, tetralogía de Fallot y otras ER de los grupos de distrofias musculares (de Duchenne, de Becker, de cinturas, facioescapulohumeral, oculofaríngea, congénita, de Emery-Dreifuss, etc.), miopatías congénitas, anomalías congénitas (síndromes de Aicardi-Goutieres, Alagille, Alport, Charge, Coffin-Lawry, Cornelia de Lange, Costello, Crisponi, Di George, Ictiosis ligada al X, Kabuki, Laurence-Moon-Biedl, Melnick-Fraser, Noonan, Proteus, Prune-Belly, Rubinstein Taybi, Silver-Russell, Treacher-Collins, VATER/VACTERL, velo-cardio-facial, WAGR, Williams...) y errores congénitos del metabolismo (glucogenosis, acidemias metilmalónicas y propiónicas, mucopolisacaridosis, adrenoleucodistrofias, cistinurias, tirosinemias, etc.).

El ISPLN destaca que detrás de estas enfermedades, en ocasiones muy difíciles de diagnosticar, hay historias con nombres y apellidos, pacientes y familias especiales y únicas a quienes, en jornadas como el próximo Día Mundial, es importante dar a conocer. Porque, si no se conocen, difícilmente serán reconocidas.