

Navarra tiene recogidos 2.100 casos de alguna de las enfermedades raras incluidas en el Registro del Instituto de Salud Pública y Laboral

Este sábado, 29 de febrero, se celebra el Día Mundial de las Enfermedades Raras

Viernes, 28 de febrero de 2020

El Registro poblacional de Enfermedades Raras de Navarra (RERNA) tiene registrados cerca de 2.100 casos de alguno de los 31 tipos de dolencias distintas que ha recogido desde que se puso en marcha o de otros 3 grandes grupos de enfermedades estudiados en Navarra, de acuerdo a los casos prevalentes recogidos desde el año 2000 y diagnosticados hasta el 2017. De todos ellos, se han enviado al Registro Estatal de Enfermedades Raras (ReeR) casi 900 casos prevalentes entre 2010 y 2017, que corresponden a las 22 Enfermedades Raras (EERR) que actualmente incluye, siendo la distrofia miotónica de Steinert (279), la esclerosis lateral amiotrófica (118 casos) y la hemofilia A (63) las que aportan un mayor número de casos registrados.

El Departamento de Salud ha dado a conocer estos datos con motivo de la celebración, este sábado 29 de febrero, del **Día Mundial de las Enfermedades Raras** (EERR), una iniciativa europea impulsada por la organización de pacientes **EURORDIS**. Este día viene contando con la participación de más de 100 países en todo el mundo, incluidos los 28 Estados Miembro de la Unión Europea.

Los registros de enfermedades raras recogen, para cada enfermedad incluida, todos los casos existentes de manera retrospectiva: desde el año 2000 en Navarra y desde el 2010 en el registro estatal.

Las enfermedades raras son médicamente muy heterogéneas y se definen como enfermedades de baja prevalencia: en Europa se entiende por enfermedad rara aquella que afecta a menos de 5 personas de cada 10.000 habitantes. Se estima que hay más de 6.000 EERR que, en su conjunto, afectan a muchas personas. Durante mucho tiempo se ha estado publicando que alrededor del 6% de la población mundial padece alguna enfermedad rara, pero esta cifra está siendo debatida actualmente por la comunidad científica.

La mayoría de las EERR son crónicas, discapacitantes y, en este momento, no disponen de tratamientos curativos, aunque se está avanzando mucho en su investigación. Además, su baja prevalencia dificulta el conocimiento sobre sus causas, factores pronósticos y terapéuticos.

Registro de enfermedades raras en Navarra

En Navarra, se comenzó con el proyecto de implementar un registro de base poblacional de EERR en 2012, dentro del marco de la Red Española de Registros de Enfermedades Raras para la Investigación (SpainRDR), dirigida y coordinada por el Instituto de Investigación en Enfermedades Raras del Instituto de Salud Carlos III. Como entonces no existía una normativa que lo regulara, se impulsó la **Orden Foral 69/2013, de 19 de junio, de la Consejera de Salud, por la que se creaba y regulaba el Registro Poblacional de Enfermedades Raras de Navarra.**

Desde la regulación del registro estatal a finales de 2015, el RERNA forma parte del grupo de trabajo encargado de su implementación y desarrollo, siendo sus principales actividades actualizar el manual de procedimientos del ReeR para su aprobación por el Consejo Interterritorial del Sistema Nacional de Salud; definir el modelo de información para representar el conjunto de datos necesarios para el registro, así como los recursos terminológicos necesarios para su conformación; estudiar y priorizar la incorporación de EERR al registro; y definir la elaboración de informes y el acceso a la información.

Hasta la fecha, en el Registro Estatal se ha priorizado la recogida de casos de 22 enfermedades raras: ataxia de Friedreich, atrofia muscular espinal proximal (AME), complejo de esclerosis tuberosa (CET), displasia renal, Distrofia miotónica de Steinert (DM1), enfermedad de Fabry, enfermedad de Gaucher, enfermedad de Huntington (EH), enfermedad de Niemann Pick, enfermedad de Rendu-Osler, enfermedad de Wilson, fenilcetonuria (PKU), fibrosis quística, esclerosis lateral amiotrófica (ELA), hemofilia A, osteogénesis imperfecta, síndrome de Angelman, síndrome de Beckwith Wiedemann, síndrome de Goodpasature, síndrome de Marfan, síndrome de Prader-Willi y síndrome de X frágil.

En Navarra, además de estas 22 EERR priorizadas por el ReeR, se han registrado casos de retinosis pigmentaria, miastenia gravis, paraparesia espástica familiar, parálisis supranuclear progresiva, síndrome de Dravet, enfermedad de Behçet, epidermólisis bullosa, síndrome de Edwards, síndrome de Turner y otras EERR de los grupos de distrofias musculares, miopatías congénitas y errores congénitos del metabolismo.

Ganadoras de los premios del concurso de dibujos organizado en el CHN

El edificio Materno-Infantil del Complejo Hospitalario de Navarra (CHN) ha albergado durante el mes de febrero una exposición basada en el cuento infantil 'La Cigüeña Añil', que tiene el fin de promover entre los más pequeños valores como el respeto, la igualdad y la empatía hacia los pacientes con enfermedades raras. El relato busca evidenciar la necesidad de ponerse en la piel del otro u otra a través de la historia de dos hermanas, Vehia y Naila, la segunda de las cuales padece una enfermedad de las llamadas raras.

Ayer, y como colofón al mes destinado a visibilizar las enfermedades raras, se proyectó en el CHN un vídeo sobre el cuento infantil 'La Cigüeña Añil', escrito por el especialista en Endocrinología y Trasplante, Roberto Ferrero, que trabaja en la industria farmacéutica.

Al finalizar la proyección, se entregaron los premios del concurso de dibujo organizado por el CHN en el que, durante este mes de febrero, han podido participar todos los niños ingresados en el centro. Han participado,

además, los pacientes ingresados en las Unidades de Salud Mental, a través de manualidades representando la Cigüeña Añil, mascota del cuento, que se repartió entre los asistentes al acto.

Las ganadoras han sido: Irene Ortiz (10 años) ha sido distinguida con el primer premio; Enma Goicoechea (10 años) y Olatz Arregui (12 años) han obtenido el segundo y tercer premio, respectivamente. Se ha entregado un ejemplar del relato a cada una de las galardonadas, dedicado y firmado por el autor y por su familia.

Enlaces de interés sobre Enfermedades Raras

[Documentación de la Estrategia de Enfermedades Raras del Sistema Nacional de Salud](#)

[Proyecto SpainRDR](#)

[Orphanet: el portal sobre enfermedades raras y medicamentos huérfanos](#)

[Federación Española de Enfermedades Raras \(FEDER\)](#)

[Centro de Investigación Biomédica en Red de EERR](#)

[Protocolo DICE de Atención Primaria de EERR](#)

[Raras pero no invisibles](#)