REGISTRO POBLACIONAL DE ENFERMEDADES RARAS EN NAVARRA – MEMORIA ISPLN 2017

El Registro Poblacional de Enfermedades Raras de Navarra (RERNA) se implementó en el 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 (IIER) del Instituto de Salud Carlos III (ISCIII). En 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” (ReeR), siendo desde entonces el Ministerio de Sanidad, Servicios Sociales e Igualdad (MSSSI) el organismo responsable de la coordinación de los distintos registros de enfermedades raras autonómicos.

Durante el año 2017 el ReeR ha organizado 10 reuniones (2 presenciales en el MSSSI y 8 videoconferencias). De estas 10 reuniones, la primera se centró en la aprobación del manual de procedimientos del ReeR, 3 fueron del subgrupo de trabajo de normalización (en el que se trabaja la estandarización de la información recogida por los registros autonómicos para su incorporación al ReeR) y las 6 restantes correspondieron al grupo de trabajo de priorización del listado de enfermedades raras. Precisamente en el seno de este último subgrupo se acordó entre todos los registros autonómicos, que para 2018 se enviarían al ReeR todos los casos validados de las 10 enfermedades raras que fueron seleccionadas en base a distintos criterios: enfermedad de Huntington (EH), fibrosis quística (FQ), fenilcetonuria (PKA), enfermedad de Wilson (EW), complejo de esclerosis tuberosa (CET), esclerosis lateral amiotófica (ELA), síndrome de Marfan (SMF), síndrome de Goodpasture (SG), hemofilia A y displasia renal. Se ha preparado una ficha para unificar el procedimiento de detección de posibles casos y de validación de los mismos para cada una de estas 10 enfermedades, y han sido aprobadas por todas los registros autonómicos.

El procedimiento para la recogida y validación de casos engloba la selección de posibles casos desde los distintos sistemas de información sanitarios disponibles y la posterior revisión y validación siguiendo los criterios establecidos y acordados en el ReeR. Los sistemas de información que se están utilizando en RERNA son: el Registro de Morbilidad Asistida de Navarra (REMA) que recoge el Conjunto Mínimo Básico de Datos (CMBD) al alta hospitalaria y de Cirugía Mayor Ambulatoria (CMA); la Historia Clínica Informatizada de Atención Primaria (ATENEA); el Registro de Mortalidad de Navarra (RM); el Registro de Incapacidad Temporal de Navarra (RITA); el Registro de Anomalías Congénitas y Enfermedades Hereditarias de Navarra (RACEHNA); los sistemas de información de Farmacia hospitalaria y de Atención Primaria; y otros registros específicos de algunas enfermedades o grupos de enfermedades raras.

En Navarra, a lo largo del año 2017, se han estudiado los casos sospechosos de las siguientes enfermedades y/o grupos: enfermedad de Behçet, enfermedad de Wilson, complejo esclerosis tuberosa (CET), síndrome de Edwards y miopatías hereditarias (MH). De esta forma, hemos podido analizar para estas enfermedades los valores predictivos positivos y, en algunos casos, la sensibilidad, de las fuentes de información disponibles.

Por otro lado, se defendieron 4 comunicaciones en forma de póster en los siguientes congresos:

- I Congreso Interdisciplinar de Genética Humana, celebrado en Madrid, del 25 al 28 de abril de 2017.
- 16th European Congress of Internal Medicine (ECIM), celebrado en Milán (Italia), del 31 de agosto al 2 de septiembre de 2017.
- XXXV Reunión Científica de la Sociedad Española de Epidemiología (SEE) y XII Congresso da Associação Portuguesa de Epidemiologia (APE), celebrado en Barcelona, del 6 al 8 de septiembre de 2017.
- 22nd International Annual Congress of the World Muscle Society (WMS), celebrado en Saint Malo (Francia), del 3 al 7 de octubre de 2017.

Tabla 1. Número de casos de enfermedades raras captados como sospechosos, revisados y validados (por confirmación de diagnóstico) para el Registro Poblacional de Enfermedades Raras de Navarra (RERNA).

Enfermedad Rara	Período	Casos sospechosos captados	Casos revisados	Casos validados	% confirmación
Mucosis Fungoide	2010-2012 ¹	20	20	10	50%
Enfermedad de Huntington	2003-2012	55	55	44	80%
Fibrosis Quística	2003-2013	35	35	18	51%
Hemofilia A	2003-2013	44	44	35	80%
Errores Congénitos del Metabolismo ²³	2000-2014	218	218	95	44%
Epidermólisis Bullosa	2000-2014	113	113	8	7% ⁴
Síndrome de Marfan	2000-2014	86	86	36	42%
Atrofia Muscular Espinal	2000-2015	60	60	13	22%
Ataxia de Friedreich	2000-2015	37	37	23	62%
Complejo Esclerosis Tuberosa	2000-2015	56	56	48	86%
Enfermedad de Behçet	2000-2015	98	98	67	68%
Miopatías hereditarias ²	2000-2015	1.851	1.851	549	30%
Enfermedad de Wilson	2000-2015	63	63	28	44%
Síndrome de Edwards	2000-2015	15	15	9	60%
Total		2.751	2.751	983	36%

Además, en el Día Mundial de las Enfermedades Raras, que se celebra el último día de febrero, se presentó en el aula del ISP una sesión titulada “Enfermedades Raras: entre la invisibilidad y la sobreexposición”. A finales de año, también dentro del ciclo de sesiones que organiza el ISP, se presentó “Implementando un registro poblacional de enfermedades raras en Navarra: 5 años de experiencia”.

También se organizó un curso de verano de la Universidad Pública de Navarra titulado “[Enfermedades Raras: entre la invisibilidad y la sobreexposición](#)”, que tuvo lugar del 15 al 16 de junio de 2017.

Por último, tal y como se recogía en los objetivos, se mantuvo una estrecha colaboración con la Estrategia de Enfermedades Raras del Sistema Nacional de Salud.

¹ Los casos de años anteriores estaban ya bien recogidos por el Registro de Cáncer de Navarra.

² No es una enfermedad rara concreta sino un grupo de enfermedades raras.

³ Por el momento se han validado aquellos casos de personas nacidas a partir de 1980.

⁴ El código de CIE9MC utilizado para la identificación de casos de EB es inespecífico (recoge otras afecciones de la piel)