

REGISTRO POBLACIONAL DE ENFERMEDADES RARAS EN NAVARRA – MEMORIA ISPLN 2018

El Registro Poblacional de Enfermedades Raras de Navarra (RERNA) se implementó en 2013 en el marco de la “Orden Foral 69/2013, de 19 de junio, de la Consejera de Salud, por la que se crea y regula el Registro Poblacional de Enfermedades Raras de Navarra y se crea el fichero de datos de carácter personal correspondiente”, publicada en el Boletín Oficial de Navarra nº 130, de 9 de julio de 2013. 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 el Ministerio de Sanidad, Consumo y Bienestar Social (MSCBS) el organismo responsable de la coordinación de los distintos registros de enfermedades raras autonómicos.

Durante el año 2018 el ReeR ha organizado 11 reuniones (2 presenciales en el MSCBS y 9 audio o videoconferencias). De estas 11 reuniones, una fue para aprobar la actualización 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 7 restantes correspondieron al grupo de trabajo de priorización del listado de enfermedades raras. En el seno de este último subgrupo se trabajaron las fichas de validación de las 10 enfermedades raras de las que se había acordado su envío de casos a finales de 2018 por parte de todos los registros autonómicos; y también se ha acordado comenzar con estudios de validación de otras enfermedades raras o grupos de enfermedades para, en base a los resultados de las distintas Comunidades Autónomas, acordar sus fichas y valorar su inclusión en el ReeR.

Concretamente en Navarra, durante el año 2018 se han estudiado los casos sospechosos de las 10 enfermedades priorizadas por el ReeR que se han podido captar desde todos los sistemas de información sanitaria (SIS) disponibles para el período 2000-2016: enfermedad de Huntington, fibrosis quística, fenilcetonuria (PKU), enfermedad de Wilson, complejo de esclerosis tuberosa, esclerosis lateral amiotófica (ELA), síndrome de Marfan, síndrome de Goodpasture, hemofilia A y displasia renal (**tabla 1**). Los casos validados que cumplían los criterios de inclusión del ReeR (prevalentes en Navarra entre 1 de enero de 2010 y 31 de diciembre de 2016) han sido enviados para su inclusión en el Registro Estatal.

Por encima de las 10 enfermedades comprometidas con el ReeR, en Navarra hemos estudiado algunas otras. Concretamente en 2018 hemos revisado los casos sospechosos de: síndrome de Turner, síndrome de Prader-Willi, síndrome de X-frágil y un conjunto de anomalías congénitas (AC) codificadas de forma inespecífica (**tabla 2**).

El procedimiento para la recogida y validación de casos engloba la selección de posibles casos desde los distintos SIS 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); las Estadísticas de Mortalidad de Navarra (EM); 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.

Durante el año 2018 se ha valorado la incorporación de nuevas fuentes de información y se han comenzado los contactos de colaboración con el Registro de Enfermos Renales Crónicos de Navarra – Versia y el Observatorio de la Realidad Social (bases de datos relacionadas con discapacidad y dependencia).

Además, a lo largo de este año se ha trabajado en la revisión y evolución del programa informático de recogida de los casos de enfermedades raras para adaptarlo a la nueva estructura del ReeR (aprobada definitivamente a mediados de 2018) y así permitir el envío seguro y estandarizado de la información desde el RERNA.

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

Enfermedad Rara	Período	Casos sospechosos captados	Casos revisados	Casos validados	% confirmación	Casos enviados al ReeR
Enfermedad de Huntington	2000-2016	84	84	62	74%	41
Fibrosis Quística	2000-2017	285	285	46	16%	45
Fenilcetonuria (PKU)	2000-2016	43	43	15	35%	15
Enfermedad de Wilson	2000-2016	103	103	28	27%	26
Complejo Esclerosis Tuberosa	2000-2016	57	57	49	86%	48
Esclerosis Lateral Amiotrófica (ELA) ¹	2000-2017	639	639	277	43%	118
Síndrome de Marfan	2000-2016	94	94	35	37%	32
Síndrome de Goodpasture	2000-2016	30	30	2	6,7%	2
Hemofilia A	2000-2016	344	344	68	20%	63
Displasia renal	2000-2016	56	56	36	64%	36
Total		1.735	1.735	618	35,6%	426

Tabla 2. Número de casos de enfermedades raras captados como sospechosos, revisados, validados (por confirmación de diagnóstico) e incorporados al Registro Poblacional de Enfermedades Raras de Navarra (RERNA) en 2018.

Enfermedad Rara	Período	Casos sospechosos captados	Casos revisados	Casos validados	% confirmación
Síndrome de Turner	2000-2017	96	96	70	73%
Síndrome de Prader-Willi	2000-2017	39	39	19	49%
Síndrome de X frágil	2000-2017	76	44 ²	23	52%
Otras AC o AC no especificadas ³	2000-2015	137	137	110 ⁴	80%
Total		348	316	222	70%

¹ En Navarra se han estudiado también otras Enfermedades de Neuronas Motoras (Esclerosis Lateral Primaria y Atrofia Muscular Progresiva) que se han incluido como validados en este apartado, aunque no se han enviado al ReeR porque no cumplían criterios de inclusión.

² Los casos que faltan por revisar vienen de una fuente de información que los comunicó en 2019.

³ Corresponden a posibles casos de anomalías congénitas captados por REMA-CMBD con los códigos de CIE9MC 759.89 (otras anomalías especificadas) y 759.9 (anomalía congénita, no especificada).

⁴ Entre los casos validados hay numerosos síndromes distintos: Aicardi-Goutieres, Alagille, Alport, Angelman, Beckwith-Wiedemann, 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, etc.

En cuanto a actividad investigadora, se ha participado en 2 proyectos de investigación:

- “Enfermedades Raras Neuromusculares en Navarra: estudio epidemiológico y del impacto sociosanitario de la Esclerosis Lateral Amiotrófica, Miastenia Gravis y miopatías hereditarias”, liderado por la Dra. Ivonne Jericó (servicio de Neurología del Complejo Hospitalario de Navarra), y subvencionado para los años 2018 y 2019 por la convocatoria de 2017 de proyectos de investigación del Departamento de Salud de Gobierno de Navarra (cofinanciada por el Fondo Europeo de Desarrollo Regional).
- “La situación de la Enfermedad de Wilson en España”, liderado por la Dra. Clara Cavero Carbonell (Fundación para el Fomento de la Investigación Sanitaria y Biomédica de la Comunitat Valenciana, FISABIO) y financiado por la Fundació Per Amor a l’Art en colaboración con la Obra Social “La Caixa” durante 2017 y 2018.

Asimismo, se presentaron 8 comunicaciones en los siguientes congresos:

- VI Congreso Socinorte (Sociedad Norte de Medicina Preventiva y Salud Pública), elebrado en Oviedo del 15 al 16 de marzo de 2018: una comunicación en forma de póster
- IX Jornada Madrileña de Enfermería Neurológica, celebrada en Madrid el 31 de mayo de 2018: una comunicación en forma de póster
- XXXVI Reunión Científica de la Sociedad Española de Epidemiología (SEE) y XIII Congresso da Associação Portuguesa de Epidemiologia (APE), celebrado en Lisboa del 12 al 14 de septiembre de 2018: dos comunicaciones en forma de póster
- LXX Reunión Anual de la Sociedad Española de Neurología (SEN), celebrado en Sevilla del 20 al 24 de noviembre de 2018: dos comunicaciones en forma de póster
- XXV Congreso Nacional de la Sociedad Española de Enfermería Neurológica (SEDENE) y I Congreso Internacional de Enfermería Neurológica, celebrado en Sevilla del 21 al 23 de noviembre de 2018: una comunicación oral y otra en forma de póster

Además se publicó en la Revista Española de Salud Pública un artículo titulado “*Implementando un registro poblacional de enfermedades raras en España: la experiencia de Navarra*” en el que se describe la creación del RERNA en el seno de la Red Española de Registros de Enfermedades Raras para la investigación y la metodología de trabajo hasta su incorporación al ReeR (disponible en: <http://scielo.isciii.es/pdf/resp/v92/1135-5727-resp-92-e201811082.pdf>).

También se organizó un curso de verano de la Universidad Pública de Navarra titulado “[Formación en Enfermedades Raras: una asignatura pendiente](#)”, que tuvo lugar del 14 al 15 de junio de 2018.