

REGISTRO POBLACIONAL DE ENFERMEDADES RARAS EN NAVARRA – MEMORIA ISPLN 2019

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 el organismo responsable de la coordinación de los distintos registros autonómicos de enfermedades raras (RAER).

El RERNA forma parte del Grupo de Trabajo del ReeR (GT-ReeR) que está constituido por representantes de todos los RAER, de asociaciones de pacientes (FEDER y ASEM), del Instituto de Salud Carlos III (ISCIII) y del Ministerio de Sanidad. El GT-ReeR se encarga de: 1) actualizar el manual de procedimientos del ReeR para su aprobación por el Consejo Interterritorial del Sistema Nacional de Salud; 2) definir el modelo de información para representar el conjunto de datos necesarios para el registro, así como los recursos terminológicos necesarios para su conformación; 3) estudiar y priorizar la incorporación de enfermedades raras (ER) al registro; y 4) definir la elaboración de informes y el acceso a la información.

Para poder valorar y priorizar qué enfermedades se incorporan al ReeR se organizan subgrupos de trabajo en los que participan, al menos, tres RAER. Cada subgrupo elabora una ficha para la enfermedad analizada, en la que se especifican los criterios de captura y validación de los casos en base a los correspondientes estudios de validación que llevan a cabo los RAER de todas las fuentes de información que tienen disponibles. Las fichas de validación se presentan al GT-ReeR completo para su consenso y, aquellas enfermedades cuyas fichas son finalmente aprobadas, se suman al listado de vigilancia obligatoria.

En el año 2018 se aprobaron las fichas de 10 ER: complejo de esclerosis tuberosa, displasia renal, enfermedad de Huntington, enfermedad de Wilson, fenilcetonuria (PKU), fibrosis quística, esclerosis lateral amiotrófica (ELA), hemofilia A, síndrome de Goodpasture y síndrome de Marfan. Y en 2019 se han incorporado otras 12 ER más: ataxia de Friedreich, Atrofia Muscular Espinal proximal, Distrofia miotónica de Steinert (DM1), Enfermedad de Fabry, Enfermedad de Gaucher, Enfermedad de Niemann Pick, Enfermedad de Rendu-Osler, Osteogénesis imperfecta, Síndrome de Angelman, Síndrome de Beckwith Wiedemann, Síndrome de Prader-Willi y Síndrome de X frágil.

Durante el año 2019, el RERNA ha asistido a las 13 reuniones organizadas por el GT-ReeR (2 presenciales en el Ministerio de Sanidad y 11 videoconferencias) y ha participado en 8 de los 16 subgrupos de validación de enfermedades propuestos. Además, se han actualizado los datos de las 10 ER priorizadas en 2018 y se han estudiado los casos sospechosos de las 12 nuevas ER priorizadas en 2019 (**tabla 1**).

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.

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): nuevas incorporaciones de 2019.

| Enfermedad Rara | Período | Casos sospechosos captados | Casos revisados | Casos validados | % confirmación | Casos ReeR |
|---------------------------------------|-----------|----------------------------|-----------------|-----------------|----------------|------------|
| Ataxia de Friedreich | 2000-2017 | 42 | 42 | 23 | 55% | 20 |
| Atrofia Muscular Espinal proximal | 2000-2017 | 75 | 75 | 18 | 24% | 13 |
| Distrofia miotónica de Steinert (DM1) | 2000-2015 | 1.901 | 1.901 | 329 | 17% | 279 |
| Enfermedad de Fabry | 2000-2017 | 36 | 36 | 8 | 22% | 8 |
| Enfermedad de Gaucher | 2000-2017 | | | 0 | 0% | 0 |
| Enfermedad de Niemann Pick | 2000-2017 | | | 1 | 3% | 1 |
| Enfermedad de Rendu-Osler | 2000-2017 | 172 | 166 | 65 | 39% | 40 |
| Osteogénesis imperfecta | 2000-2017 | 41 | 41 | 25 | 61% | 23 |
| Síndrome de Angelman | 2000-2017 | 156 | 156 | 9 | 6% | 9 |
| Síndrome de Beckwith Wiedemann | 2000-2017 | | | 9 | 6% | 8 |
| Síndrome de Prader-Willi | 2000-2017 | 39 | 39 | 19 | 49% | 18 |
| Síndrome de X frágil | 2000-2017 | 185 | 185 | 29 | 16% | 29 |

Además de las 22 enfermedades comprometidas con el ReeR, el RERNA también estudia y recoge casos de otras enfermedades raras. Concretamente en 2019 se han revisado los casos sospechosos de: distrofias musculares no miotónicas, miastenia gravis, paraparesia espástica familiar, retinosis pigmentaria y síndrome de Dravet (**tabla 2**).

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 2019.

| Enfermedad Rara | Período | Casos sospechosos captados | Casos revisados | Casos validados | % confirmación |
|-------------------------------------|-----------|----------------------------|-----------------|-----------------|----------------|
| Distrofias musculares no miotónicas | 2000-2017 | 301 | 301 | 112 | 37% |
| Miastenia gravis | 2000-2018 | 572 | 572 | 305 | 53% |
| Paraparesia espástica familiar | 2000-2015 | 25 | 25 | 9 | 36% |
| Retinosis pigmentaria | 2000-2017 | 303 | 303 | 172 | 57% |
| Síndrome de Dravet | 2000-2017 | 32 | 32 | 14 | 44% |

En relación a la actividad investigadora, se participó 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 (Neurología del Complejo Hospitalario de Navarra), y subvencionado para 2018-2019 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).
- “*Codification for Rare Diseases — RDCODE*”, financiado por el Tercer Programa de Salud de la Unión Europea (convocatoria HP-PJ-2018) para el período 01/01/2019 – 30/06/2021. “*This project has received funding from the European Union’s Horizon 2020 research and innovation program under grant agreement No 826607*”. La participación española en este consorcio formado por un gran número de países europeos está coordinada por el CIBERER y FISABIO (Fundación para el Fomento de la Investigación Sanitaria y Biomédica de la Comunitat Valenciana).

Asimismo, se presentaron 7 comunicaciones en los siguientes congresos:

- XXXVII Reunión Científica de la Sociedad Española de Epidemiología (SEE) y XIV Congresso da Associação Portuguesa de Epidemiologia (APE) y XVIII Congreso de la Sociedad Española de Salud Pública y Administración Sanitaria (SESPAS), celebrado en Oviedo, del 4 al 6 de septiembre de 2019: cuatro comunicaciones orales.
- LXXI Reunión Anual de la Sociedad Española de Neurología (SEN), celebrado en Sevilla, del 19 al 23 de noviembre de 2019: una comunicación en forma de póster.
- XXVI Congreso Nacional de la Sociedad Española de Enfermería Neurológica (SEDENE) y II Congreso Internacional de Enfermería Neurológica, celebrado en Sevilla, del 20 al 22 de noviembre de 2019: una comunicación oral y una comunicación en forma de póster.

Y también se publicaron 2 artículos científicos:

- En la revista Anales del Sistema Sanitario de Navarra, se publicó un artículo titulado “Red española de registros de enfermedades raras para la investigación: primeros resultados del proyecto Spain-RDR en Navarra” en el que se describen los resultados obtenidos en Navarra del proyecto Spain-RDR, gracias al cual se creó RERNA y comenzó su implementación (<https://doi.org/10.23938/ASSN.0636>).
- En la revista *Orphanet Journal of Rare Diseases*, se publicó un artículo titulado “*Epidemiological study and genetic characterization of inherited muscle diseases in a Northern Spanish region*”, en el que se describen una parte de los resultados del proyecto sobre enfermedades raras neuromusculares que financió el Departamento de Salud de Gobierno de Navarra durante los años 2018 y 2019, en el que el RERNA ha participado junto a los Servicios de Neurología y Genética Médica del Complejo Hospitalario de Navarra (<https://doi.org/10.1186/s13023-019-1227-x>).

Por último, en cuanto a la actividad docente y divulgativa, se organizó un curso de verano de la Universidad Pública de Navarra titulado “[Abordaje multidisciplinar de Enfermedades Raras Neuromusculares](#)”, que tuvo lugar del 13 al 14 de junio de 2019.