

REGISTRO POBLACIONAL DE ENFERMEDADES RARAS EN NAVARRA – MEMORIA ISPLN 2020

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 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.

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 la incorporación de enfermedades raras (ER) al registro; y 4) definir la elaboración de informes y el acceso a la información. Durante el año 2020, el RERNA ha asistido a las 5 reuniones organizadas por el GT-ReeR (todas por videoconferencia).

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 incorporaron 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. A lo largo del 2020 se siguieron realizando estudios de validación y analizando más ER, pero quedó pendiente aprobar sus respectivas fichas de validación para poder incorporarlas al ReeR. Asimismo, se diseñaron unas fichas de captación, que incluyen las fuentes y los períodos explorados por cada RAER, para facilitar el análisis de sensibilidad.

También este año el ISCIII ha finalizado la implementación de la aplicación informática para el envío y la gestión de los casos. Esto ha supuesto diversas pruebas en los entornos de pre-producción y producción del sistema y algunas modificaciones en el programa del RERNA para adaptarse a los requerimientos técnicos del ISCIII.

Además de las 22 ER comprometidas con el ReeR, el RERNA también estudia y recoge casos de otras ER. Concretamente en 2020, se han actualizado los datos de las 22 ER seleccionadas por el ReeR para su vigilancia (**tabla 1**) y se han revisado 102 casos sospechosos de tetralogía de Fallot, de los que se han podido confirmar 95 (93%).

Tabla 1. Número de casos validados (confirmación de diagnóstico) por el Registro Poblacional de Enfermedades Raras de Navarra (RERNA) y enviados al Registro Estatal de Enfermedades Raras (ReeR): actualización de datos.

Enfermedad Rara	Período	Casos validados RERNA	Casos ReeR
Ataxia de Friedreich	2000-2018	24	21
Atrofia Muscular Espinal proximal	2000-2018	18	13
Complejo Esclerosis Tuberosa	2000-2018	52	50
Displasia renal	2000-2017	39	36
Distrofia miotónica de Steinert (DM1)	2000-2015	329	278
Enfermedad de Fabry	2000-2018	9	8
Enfermedad de Gaucher	2000-2018	0	0
Enfermedad de Huntington	2000-2018	62	39
Enfermedad de Niemann Pick	2000-2018	1	1
Enfermedad de Rendu-Osler	2000-2018	55	39
Enfermedad de Wilson	2000-2018	30	30
Esclerosis Lateral Amiotrófica (ELA)	2000-2018	284	172
Fenilcetonuria (PKU)	2000-2018	17	17
Fibrosis Quística	2000-2018	38	36
Hemofilia A	2000-2018	72	66
Osteogénesis imperfecta	2000-2018	26	24
Síndrome de Angelman	2000-2018	15	15
Síndrome de Beckwith Wiedemann	2000-2018	8	7
Síndrome de Goodpasture	2000-2016	2	2
Síndrome de Marfan	2000-2018	40	36
Síndrome de Prader-Willi	2000-2018	19	17
Síndrome de X frágil	2000-2018	24	24

En relación a la actividad investigadora, se participó en el proyecto de investigación “[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).

También se presentaron 4 comunicaciones en el I Congreso Virtual de la Sociedad Española de Epidemiología (SEE) y da Associação Portuguesa de Epidemiologia (APE) celebrado del 21 al 30 de octubre de 2020.

Y, además, se publicaron 3 artículos científicos:

- Una editorial en Gaceta Sanitaria titulada: Paradoja de la rareza: a propósito del porcentaje de población afectada por enfermedades raras (<https://doi.org/10.1016/j.gaceta.2020.02.012>)
- Una carta al comité editorial de la revista European Journal of Human Genetics titulada: Regarding the estimations of people affected by rare diseases (<https://doi.org/10.1038/s41431-020-00763-z>)
- Un artículo original en Gaceta Sanitaria, fruto de la participación en un proyecto de investigación junto a otros 14 RAER, titulado: Enfermedad de Wilson en España: validación de fuentes utilizadas por los Registros de Enfermedades Raras (<https://doi.org/10.1016/j.gaceta.2020.07.011>)