

REGISTRO POBLACIONAL DE ENFERMEDADES RARAS EN NAVARRA – MEMORIA ISPLN 2021

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 Sistemas de Información Sanitaria (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 2021, el RERNA ha asistido a las 6 reuniones organizadas por el GT-ReeR (todas por videoconferencia). Este año, el trabajo del grupo se ha centrado principalmente en la elaboración del [primer informe del ReeR](#), que fue publicado en noviembre junto a un [artículo en el que se describe la implementación del registro estatal](#) y que fue liderado por Navarra.

El RERNA notificó al ReeR 933 casos prevalentes en el período 2010-2018, pero 28 de ellos (3%) también fueron comunicados por algún otro RAER, precisando ser revisados para comprobar su comunidad autónoma de residencia. Así, el informe ReeR 2021 incluyó 905 casos de personas residentes en Navarra. En la **tabla 1** se presentan su distribución por enfermedades raras y sexo, así como las prevalencias puntuales por enfermedad a 1 de enero de 2019, tanto la de Navarra como la mínima y máxima informadas por los RAER participantes.

Este primer informe del ReeR permitió evaluar todo el proceso de recogida, envío y análisis de las variables registradas. Fruto de esta evaluación, se detectó la necesidad de incorporar nuevos campos, fundamentalmente para los casos que se notifican desde más de un RAER.

Por otro lado, en 2021 se actualizaron los datos de las 22 ER comprometidas con el ReeR, revisando la información de los enviados en 2020 e incorporando 24 casos nuevos prevalentes hasta 2019. Pero además de estas enfermedades, el RERNA también estudia y recoge casos de otras; en 2021 se revisaron dos grupos de errores congénitos del metabolismo: las glucogenosis y las mucopolisacaridososis, que engloban 23 y 7 ER distintas respectivamente. En global se estudiaron 69 casos sospechosos, de los cuales se han podido confirmar 34 (49%).

También en 2021 se realizó un estudio de validación de los SIS que aportan casos de esclerosis lateral amiotrófica (ELA) al RERNA, cuyos resultados se expusieron como Tesina Final del Máster de Salud Pública 2019-2021 del Instituto Mixto de Investigación – Escuela Nacional de Sanidad (imiENS): “Validación de fuentes de información para la vigilancia de la Esclerosis Lateral Amiotrófica en Navarra”.

Tabla 1. Resultados del informe ReeR 2021: casos registrados de residentes en Navarra (por enfermedad rara y sexo) y prevalencias puntuales notificadas de cada enfermedad rara a 01/01/2019, tanto de Navarra como la mínima y la máxima autonómicas.

ENFERMEDAD RARA	Nº DE CASOS DE NAVARRA			PREVALENCIA A 01/01/2019		
	TOTALES	HOMBRES	MUJERES	NAVARRA	MÍNIMA	MÁXIMA
Ataxia de Friedreich	21	12	9	0,292	0,000	0,292
Atrofia Muscular Espinal proximal	12	3	9	0,154	0,000	0,175
Complejo Esclerosis Tuberosa	48	26	22	0,677	0,128	0,677
Displasia renal	39	21	18	0,585	0,096	0,655
Distrofia miotónica de Steinert	271	133	138	3,339	0,011	3,339
Enfermedad de Fabry	8	5	3	0,092	0,014	0,092
Enfermedad de Gaucher	0	0	0	0,000	0,000	0,094
Enfermedad de Huntington	39	18	21	0,369	0,101	0,627
Enfermedad de Niemann Pick	1	1	0	0,015	0,005	0,128
Enfermedad de Rendu-Osler	37	15	22	0,385	0,167	0,482
Enfermedad de Wilson	28	11	17	0,415	0,092	0,430
Esclerosis Lateral Amiotrófica	169	95	74	0,662	0,101	0,917
Fenilcetonuria	17	10	7	0,262	0,032	0,496
Fibrosis Quística	29	16	13	0,431	0,078	1,005
Hemofilia A	61	61	0	0,923	0,287	1,001
Osteogénesis imperfecta	23	16	7	0,354	0,012	0,416
Síndrome de Angelman	15	7	8	0,215	0,000	0,215
Síndrome de Beckwith Wiedemann	7	1	6	0,108	0,004	0,606
Síndrome de Goodpasture	2	1	1	0,031	0,000	0,287
Síndrome de Marfan	37	19	18	0,569	0,064	0,661
Síndrome de Prader-Willi	17	9	8	0,231	0,026	0,294
Síndrome de X frágil	24	18	6	0,369	0,033	0,894
SUMA 22 enfermedades raras	905	498	407			

En relación a la actividad investigadora, se continuó la participación en el proyecto de investigación [“Codification for Rare Diseases — RD-CODE”](#), financiado por el Tercer Programa de Salud de la Unión Europea (convocatoria HP-PJ-2018), cuya finalización se prorrogó hasta el 31/12/2021. La participación española en este consorcio formado por un gran número de países europeos estaba coordinada por el CIBERER y FISABIO (Fundación para el Fomento de la Investigación Sanitaria y Biomédica de la Comunitat Valenciana).

En el marco de este proyecto, el RERNA codificó 1.119 casos prevalentes en el período 2016-2020 provenientes de RACEHNA (una de sus fuentes de captación de casos) utilizando un total de 270 códigos ORPHA con granularidad trastorno y otros 10 a nivel de grupo. También se analizó la correlación de este grupo de códigos ORPHA con los códigos de la CIE-10-ES propuestos por la tabla maestra elaborada a lo largo del proyecto, ya que desde 2016 es el sistema de clasificación y codificación de referencia en los SIS utilizados en la práctica clínica (como el REMA-CMBD). Los resultados de este trabajo se recogieron en el [informe final del proyecto RD-CODE](#) y sirvieron para comenzar una colaboración con el Servicio de evaluación y difusión de resultados en salud del Servicio Navarro de Salud – Osasunbidea (SNS-O) para la implementación de códigos ORPHA y CIE-10-ES en las consultas hospitalarias ambulatorias, lo que facilitará el proceso de registro de casos de enfermedades raras en el RERNA.

En la convocatoria de subvenciones para la promoción de proyectos de investigación por el Departamento de Salud durante el año 2021, se presentó una propuesta titulada “Enfermedades neurodegenerativas raras en navarra: caracterización clínico genética, estudio epidemiológico y del impacto sociosanitario de los parkinsonismos atípicos”, que resultó aprobada para su financiación en el período 23/12/2021 a 22/12/2024. Este proyecto de investigación (nº 19/2021), cuya investigadora principal es la Dra. Elena Erro Aguirre, cuenta con la participación de personal del RERNA y de la sección del Observatorio de la Salud Comunitaria del Instituto de Salud Pública y Laboral de Navarra, así como de los Servicios de Neurología y Genética Médica del Hospital Universitario de Navarra.

También se presentó una comunicación oral en la XXXIX Reunión Científica de la Sociedad Española de Epidemiología (SEE) y XVI Congresso da Associação Portuguesa de Epidemiologia (APE) y XIX Congreso de la Sociedad Española de Salud Pública y Administración Sanitaria (SESPAS), celebrado en León del 8 al 10 de septiembre de 2021.

Y, además, se publicaron 3 artículos científicos:

En Orphanet Journal of Rare Diseases, un artículo titulado “*Validation of diagnostic codes and epidemiologic trends of Huntington disease: population-based study in Navarre, Spain*” (<https://doi.org/10.1186/s13023-021-01699-3>).

En Amyotrophic Lateral Sclerosis and Frontotemporal Degeneration, un artículo titulado “*Clinical features and incidence trends of Amyotrophic Lateral Sclerosis in Navarre, Spain, 2007-2018: a population-based study*” (<https://doi.org/10.1080/21678421.2021.1891249>).

Y, en la Revista Española de Salud Pública, una colaboración especial titulada “*Vigilancia de las enfermedades raras en España: el Registro Estatal de Enfermedades Raras (ReeR)*”, disponible en https://www.sanidad.gob.es/biblioPublic/publicaciones/recursos_propios/resp/revista_cdrom/VOL95/C_ESPECIALES/RS95C_202111186.pdf

Por último, en cuanto a la actividad docente y divulgativa, se organizó un curso de verano de la Universidad Pública de Navarra titulado “[Érase una vez... las Enfermedades Raras](#)”, que tuvo lugar del 30 al 31 de agosto de 2021.