# V REGISTRO POBLACIONAL DE ENFERMEDADES RARAS EN NAVARRA

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 (RAE-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. Además, en el año 2022, se incorporó una nueva fuente para la captación de casos: la base de datos de personas con discapacidad (BDPD).

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. En concreto este año se ha publicado el informe ReeR 2023, se ha trabajado en la gestión de los casos duplicados y en la estrategia de incorporación de nuevas enfermedades al ReeR. Así, al informe ReeR 2024 se incorporarán 5 nuevas entidades clínicas que engloban 55 ER con granularidad trastorno: artrogriposis congénita múltiple, artrogriposis distal, cirrosis biliar primaria, hipotiroidismo congénito y tetralogía de Fallot.

Durante el año 2023, el RERNA ha asistido a las 4 reuniones organizadas por el GT-ReeR (todas por videoconferencia) y ha actualizado los datos de las 24 entidades clínicas comprometidas con el ReeR (que incluyen 29 ER con granularidad trastorno), revisando la información de los enviados en 2022. Tras la revisión de los casos comunicados por más de un RAER, el informe ReeR 2023 incluyó 1.036 casos de personas residentes en Navarra (457 mujeres y 579 hombres). En la **tabla X** se presentan su distribución por enfermedad y sexo, así como las prevalencias puntuales por a 1 de enero de 2021, tanto la de Navarra como la mínima y máxima informadas por los 16 RAER participantes.

Por otro lado, el RERNA también ha seguido participando activamente en el informe de evaluación de la Estrategia en Enfermedades Raras del Sistema Nacional de Salud (SNS), que se ha presenteado con motivo de la celebración del Día Mundial de las Enfermedades Raras de 2024 y que será publicado próximamente.

Pero además de las ER comprometidas con el ReeR, el RERNA también estudia y recoge casos de otras ER. En 2023, se revisaron casos sospechosos de neurofibromatosis/schwannomatosis y del síndrome de Ehlers Danlos, dos grupos de ER que engloban, respectivamente, 6 y 15 trastornos distintos. Así, se registraron 138 casos de neurofibromatosis/schwannomatosis (84 mujeres y 54 hombres) y 18 casos de síndrome de Ehlers Danlos (14 mujeres y 4 hombres).

Además, en el marco del proyecto "Enfermedades neurodegenerativas raras en navarra: caracterización clínico genética, estudio epidemiológico y del impacto sociosanitario de los parkinsonismos atípicos" financiado por el Departamento de Salud y en el que participa el RERNA junto con los Servicios de Neurología y Genética del Hospital Universitario de Navarra, se continuó con la validación de los más de 800 casos detectados como sospechosos de parkinsonismos atípicos esporádicos y se inició la validación de algunos hereditarios.

Siguiendo con la actividad investigadora, formó parte del Comité Científico de la XLI Reunión Anual de la SEE y XVII Congresso da APE, celebrada en Oporto del 5 al 8 de septiembre de 2023, en el que además se participó con la moderación de la mesa de comunicaciones orales de Epidemiología de enfermedades raras y también con la presentación de tres comunicaciones orales sobre el RERNA, una de las cuales recibió el XIII Premio SEE-EASP "Emilio Perea" a las mejores comunicaciones seniors: "Parálisis Supranuclear Progresiva en las estadísticas de mortalidad: codificación y validación".

En enero de 2022 comenzó un nuevo proyecto cofinanciado por la Comisión Europea que, de alguna forma, da continuidad al de *RD-CODE*: "*Orphanet data for Rare Diseases – OD4RD*". En el marco de este proyecto, el RERNA continúa participando en un grupo de trabajo constituido para dar soporte a un *Helpdesk* y tratar de proporcionar asistencia técnica durante la implementación de la codificación ORPHA en los *Health Care Providers* (HCPs) o Centros, Servicios y Unidades de Referencia (CSUR) españoles, vinculados a las Redes Europeas de Referencia (ERN).

Por último, en cuanto a la actividad docente y divulgativa, se colaboró en la asignatura "Sistemas de Información Clínica" del grado de Ingeniería Biomédica de la Universidad Pública de Navarra (UPNA) y también se organizó un curso de verano de la UPNA titulado "Avances en el abordaje de las enfermedades raras", que tuvo lugar en el aula docente del ISPLN del 13 al 15 de junio de 2023.

***Tabla X*.** Resultados del informe ReeR 2023: casos registrados de residentes en Navarra (por enfermedad rara y sexo) y prevalencias puntuales notificadas de cada enfermedad rara a 01/01/2021, tanto de Navarra como la mínima y la máxima autonómicas.

| Enfermedad Rara | Número de casos de Navarra | | | Prevalencia a 01/01/2021 | | |
|---|---|---|---|---|---|---|
| | Totales | Hombres | Mujeres | Navarra | Mínima | Máxima |
| Ataxia de Friedreich | 21 | 12 | 9 | 0,243 | 0,008 | 0,255 |
| Atrofia Muscular Espinal proximal | 12 | 3 | 9 | 0,152 | 0,000 | 0,169 |
| Complejo Esclerosis Tuberosa | 49 | 27 | 22 | 0,684 | 0,113 | 1,026 |
| Displasia renal | 39 | 21 | 18 | 0,578 | 0,009 | 0,808 |
| Distrofia miotónica de Steinert | 272 | 136 | 136 | 3,041 | 0,200 | 3,041 |
| Enfermedad de Fabry | 8 | 5 | 3 | 0,076 | 0,000 | 0,199 |
| Enfermedad de Gaucher | 0 | 0 | 0 | 0,000 | 0,000 | 0,195 |
| Enfermedad de Huntington | 38 | 18 | 20 | 0,289 | 0,105 | 0,641 |
| Enfermedad de Niemann Pick | 1 | 1 | 0 | 0,015 | 0,000 | 0,127 |
| Enfermedad de Rendu-Osler | 38 | 15 | 23 | 0,380 | 0,068 | 0,599 |
| Enfermedad de Wilson | 29 | 11 | 18 | 0,411 | 0,059 | 0,423 |
| Esclerosis Lateral Amiotrófica | 217 | 127 | 90 | 0,745 | 0,119 | 0,968 |
| Fenilcetonuria | 17 | 10 | 7 | 0,258 | 0,032 | 0,541 |
| Fibrosis Quística | 35 | 19 | 16 | 0,502 | 0,229 | 1,022 |
| Hemofilia A | 61 | 61 | 0 | 0,912 | 0,119 | 1,241 |
| Osteogénesis imperfecta | 22 | 15 | 7 | 0,335 | 0,029 | 0,510 |
| Retinosis pigmentaria y retinosis pigmentarias sistémicas | 63 | 36 | 27 | 0,836 | 0,004 | 2,598 |
| Síndrome de Angelman | 15 | 7 | 8 | 0,213 | 0,000 | 0,213 |
| Síndrome de Beckwith Wiedemann | 7 | 1 | 6 | 0,106 | 0,000 | 0,559 |
| Síndrome de Goodpasture | 2 | 1 | 1 | 0,030 | 0,000 | 0,285 |
| Síndrome de Marfan | 36 | 19 | 17 | 0,517 | 0,063 | 0,662 |
| Síndrome de Prader-Willi | 18 | 10 | 8 | 0,228 | 0,055 | 0,363 |
| Síndrome de Williams | 12 | 6 | 6 | 0,182 | 0,000 | 0,198 |
| Síndrome de X frágil | 24 | 18 | 6 | 0,365 | 0,010 | 0,932 |
| **SUMA 24 entidades clínicas** | 1.036 | 579 | 457 | | | |