

# BOLETÍN EPIDEMIOLÓGICO DE LA RIOJA

Boletín Epidemiológico de La Rioja. 2024; 2 (1): 1-6

## ÍNDICE

1. Cita sugerida: Ramalle-Gómara E, Palacios-Castaño MI. Prevalencia de enfermedades raras en La Rioja, 2010 a 2020. Bol Epidemiol Rioja. 2024; 2(1): 1-6.

## Prevalencia de enfermedades raras en La Rioja, 2010 a 2020

Enrique Ramalle-Gómara, María-Isabel Palacios-Castaño  
Servicio de Epidemiología y Prevención Sanitaria. Dirección General de Salud Pública, Consumo y Cuidados de La Rioja

### Introducción

Las enfermedades raras (ER) o poco frecuentes son un conjunto amplio y variado de entidades que se definen en función su baja prevalencia. Sin embargo, los criterios por los que se define baja prevalencia no son homogéneos y varían entre regiones en el mundo. Estados Unidos considera ER a aquellas enfermedades que afectan a menos de una de cada 200.000 personas, mientras que en la Unión Europea se considera como rara una enfermedad cuando afecta a menos de cinco de cada 10.000 personas<sup>1</sup> y conlleva peligro de muerte o invalidez crónica<sup>2</sup>. En Japón, el criterio es que afecte a menos de dos de cada 10.000 personas<sup>3</sup>.

Debido a las diferencias en los criterios de prevalencia por los que se considera que una enfermedad es rara, no existe un listado concreto de ER, con estimaciones que varían entre 5000 y 8000 según la Organización Mundial de la Salud, de 6000 a 7000 según Orphanet<sup>4</sup> o la Unión Europea<sup>5</sup> hasta recientes propuestas que hablan de alrededor de 10.000<sup>1</sup>. En términos de personas afectadas una estimación conservadora ha calculado que afecta entre el 3,5% y el 5,9% de la población, lo que equivale a 263 a 446 millones de personas afectadas en todo el mundo<sup>6</sup>, si bien podría alcanzar el 10% de la población mundial<sup>1</sup>. Por tanto, estas enfermedades son raras individualmente, pero comunes colectivamente<sup>7</sup>. Por otro lado, alrededor del 72% de las ER son genéticas y el 70% de ellas se manifiestan en la infancia<sup>6</sup>.

El conocimiento científico y la investigación sobre las ER es limitado, aunque se han producido avances en la investigación, tanto desde el punto de vista clínico como de salud pública. En España existen grupos de

investigación epidemiológica desde hace más de 20 años, en los que participa La Rioja<sup>8-11</sup>. En sus inicios se constituyó la Red Epidemiológica de Investigación en Enfermedades Raras (REPIER), denominado posteriormente Red Española de Registros de Enfermedades Raras para la Investigación (Spain-RDR). Su principal objetivo era desarrollar registros de base poblacional en cada Comunidad Autónoma y en el conjunto de España que pudiesen informar sobre la prevalencia y distribución de las enfermedades raras en España<sup>12,13</sup>. El número de entidades sobre las que se registraba información era de 1370, según el consenso de Spain-RDR<sup>11</sup> y con esta información se elaboró un Atlas Nacional de Enfermedades Raras<sup>14</sup>.

La vigilancia epidemiológica de un número tan elevado de ER obligó a que el proceso de obtención de los datos fuera automatizado, a través de algoritmos de códigos de la Clasificación Internacional de Enfermedades, 10 revisión (CIE-10 y CIE-10ES) que captaban casos de distintas fuentes de información (Registro de mortalidad de La Rioja, Conjunto Mínimo Básico de Datos de La Rioja, informes de laboratorio y otros). Este procedimiento conllevaba la captura de muchos falsos positivos. Por ejemplo, tan sólo el 15% de los casos de anemia aplásica detectados por este procedimiento se confirmaban al revisar la historia clínica<sup>15</sup>.

En 2015 un acuerdo entre las CCAA y el Ministerio de Sanidad propició la entrada en vigor del Real Decreto 1091/2015, de 4 de diciembre, por el que se crea y regula el Registro Estatal de Enfermedades Raras. Con la entrada en vigor de este Real Decreto se modificó el criterio de vigilancia epidemiológica de las ER, pasando del modelo anterior con alta sensibilidad y, consecuentemente, gran número de falsos positivos, a un modelo de alta especificidad, donde limitara al máximo el número de casos identificados que no tenían un diagnóstico de certeza. Para ello, se creó un grupo de trabajo (GT-ReeR), formado por representantes de los registros autonómicos de ER, el Instituto de Salud Carlos III, el Ministerio de Sanidad, la Federación Española de Enfermedades Raras (FEDER) y la Federación Española de Enfermedades Neuromusculares (ASEM)<sup>9</sup>. El GT-ReeR consensuó obtener información de alta calidad de 22 enfermedades para el periodo 2010 a 2019: Ataxia de Friedreich, Atrofia Muscular Espinal Proximal, Complejo Esclerosis Tuberosa, Displasia Renal, Distrofia Miotónica de Steinert, Enfermedad de Fabry, Enfermedad de Gaucher, Enfermedad de Huntington, Enfermedad de Niemann Pick, Enfermedad de Rendu-Osler, Enfermedad de Wilson, Esclerosis Lateral Amiotrófica, Fenilcetonuria, Fibrosis quística, Hemofilia A, Osteogénesis Imperfecta, Síndrome de Angelman, Síndrome de Beckwith Wiedemann, Síndrome de Goodpasture, Síndrome de Marfan, Síndrome de Prader Willi y Síndrome de X Frágil. En el año 2023 se añadieron otras dos ER: Retinosis Pigmentaria (y Retinosis Pigmentaria Sindrómicas) y Síndrome de Williams.

El objetivo de este informe es presentar los datos de las 22 ER sobre las que se realizó vigilancia epidemiológica en La Rioja en el periodo 2010 a 2020.

## Material y métodos

Los datos proceden del Registro de enfermedades raras de La Rioja<sup>11</sup>. Las enfermedades estudiadas son: Ataxia de Friedreich, Atrofia Muscular Espinal Proximal, Complejo Esclerosis Tuberosa, Displasia Renal, Distrofia Miotónica de Steinert, Enfermedad de Fabry, Enfermedad de Gaucher, Enfermedad de Huntington, Enfermedad de Niemann Pick, Enfermedad de Rendu-Osler, Enfermedad de Wilson, Esclerosis Lateral Amiotrófica, Fenilcetonuria, Fibrosis quística, Hemofilia A, Osteogénesis Imperfecta, Síndrome de Angelman, Síndrome de Beckwith Wiedemann, Síndrome de Goodpasture, Síndrome de Marfan, Síndrome de Prader Willi y Síndrome de X Frágil. La descripción de cada una de estas enfermedades puede consultarse en Orphanet:

<https://www.orpha.net/consor/cgi-bin/Disease.php?lng=ES>

Se han calculado datos de prevalencia de casos de La Rioja, expresadas en tasas por cada 100.000 habitantes, según edad y sexo, que corresponden a personas diagnosticadas entre 2010 y 2020 que no han fallecido en dicho periodo. Las cifras de población corresponden al 1 de enero de 2020 y proceden del Instituto Nacional de Estadística (<https://www.ine.es/jaxiT3/Datos.htm?t=56940>)

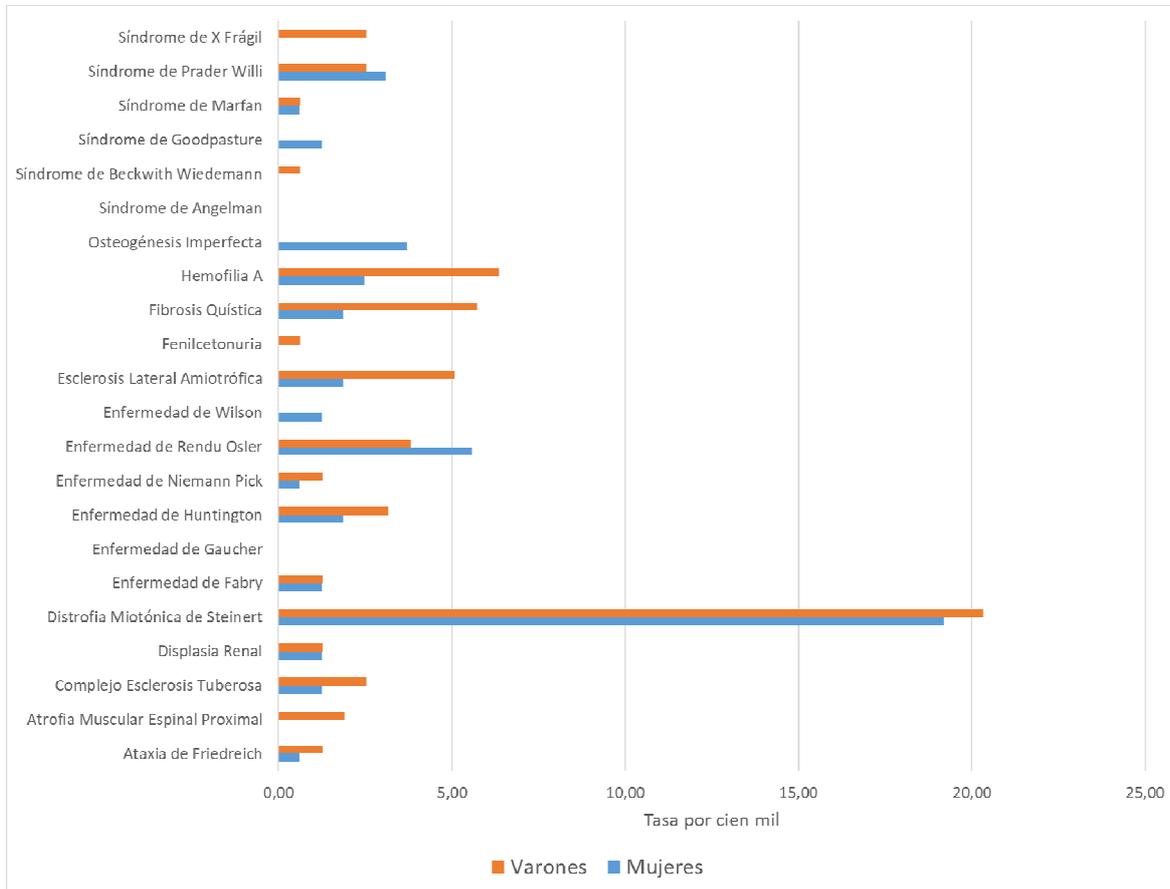
## Resultados

La tabla 1 muestra los casos y tasas de prevalencia por cien mil de las ER analizadas según sexo en La Rioja. No hay casos prevalentes de Enfermedad de Gaucher y Síndrome de Angelman. La ER más frecuente es la Distrofia Miotónica de Steinert, con similar número de casos en varones y en mujeres. La Esclerosis Lateral Amiotrófica, Fibrosis Quística y Hemofilia A son más prevalentes en varones, mientras que la Enfermedad de Rendu Osler y la Osteogénesis Imperfecta lo son en mujeres. La tasa de prevalencia total es de 54,3 casos por cada cien mil personas.

**Tabla 1. Casos y tasas de prevalencia de enfermedades raras seleccionas, según sexo. La Rioja, 2010-2020**

La Rioja	Casos			Tasa por 100.000		
	Varones	Mujeres	Total	Varones	Mujeres	Total
Ataxia de Friedreich	2	1	3	1,27	0,62	0,94
Atrofia Muscular Espinal Proximal	3	0	3	1,91	0,00	0,94
Complejo Esclerosis Tuberosa	4	2	6	2,54	1,24	1,88
Displasia Renal	2	2	4	1,27	1,24	1,26
Distrofia Miotónica de Steinert	32	31	63	20,34	19,21	19,77
Enfermedad de Fabry	2	2	4	1,27	1,24	1,26
Enfermedad de Gaucher	0	0	0	0,00	0,00	0,00
Enfermedad de Huntington	5	3	8	3,18	1,86	2,51
Enfermedad de Niemann Pick	2	1	3	1,27	0,62	0,94
Enfermedad de Rendu Osler	6	9	15	3,81	5,58	4,71
Enfermedad de Wilson	0	2	2	0,00	1,24	0,63
Esclerosis Lateral Amiotrófica	8	3	11	5,08	1,86	3,45
Fenilcetonuria	1	0	1	0,64	0,00	0,31
Fibrosis Quística	9	3	12	5,72	1,86	3,77
Hemofilia A	10	4	14	6,36	2,48	4,39
Osteogénesis Imperfecta	0	6	6	0,00	3,72	1,88
Síndrome de Angelman	0	0	0	0,00	0,00	0,00
Síndrome de Beckwith Wiedemann	1	0	1	0,64	0,00	0,31
Síndrome de Goodpasture	0	2	2	0,00	1,24	0,63
Síndrome de Marfan	1	1	2	0,64	0,62	0,63
Síndrome de Prader Willi	4	5	9	2,54	3,10	2,82
Síndrome de X Frágil	4	0	4	2,54	0,00	1,26
Total	96	77	173	61,02	47,72	54,28

Figura 1. Casos y tasas de prevalencia de enfermedades raras seleccionas, según sexo. La Rioja, 2010-2020



## Conclusiones

Existen diferencias en la prevalencia de las ER estudiadas según sexo, con predominio masculino en Esclerosis Lateral Amiotrófica, Fibrosis Quística y Hemofilia A y femenino en Enfermedad de Rendu Osler y Osteogénesis Imperfecta. En conjunto, 54 de cada cien mil riojanos tiene alguna de estas enfermedades raras.

## Bibliografía

1. Haendel M, Vasilevsky N, Unni D, Bologna C, Harris N, Rehm H, et al. How many rare diseases are there? Nat Rev Drug Discov. 2020;19(2):77-8.
2. European Commission. Programme of Community Action on Rare Diseases (1999-2003). 1999 [Internet]. [citado 10 de noviembre de 2023]. Recuperado a partir de: [https://ec.europa.eu/health/archive/ph\\_overview/previous\\_programme/rare\\_diseases/raredis\\_wpgm\\_99\\_en.pdf](https://ec.europa.eu/health/archive/ph_overview/previous_programme/rare_diseases/raredis_wpgm_99_en.pdf)
3. Posada de la Paz M. Las enfermedades raras y su impacto en la gestión de los servicios de salud. Rev Adm Sanit. Elsevier; 2008;6(1):157-78.
4. Orphanet. About rare diseases [Internet]. [citado 10 de noviembre de 2023]. Recuperado a partir de: [https://www.orpha.net/consor/cgi-bin/Education\\_AboutRareDiseases.php?lng=EN](https://www.orpha.net/consor/cgi-bin/Education_AboutRareDiseases.php?lng=EN)

5. EURORDIS. What is a rare disease? [Internet]. [citado 10 de noviembre de 2023]. Recuperado a partir de: <https://www.eurordis.org/information-support/what-is-a-rare-disease/>
6. Nguengang Wakap S, Lambert DM, Olry A, Rodwell C, Gueydan C, Lanneau V, et al. Estimating cumulative point prevalence of rare diseases: analysis of the Orphanet database. *Eur J Hum Genet. Nature Publishing Group*; 2020;28(2):165-73.
7. The Lancet Diabetes Endocrinology null. Rare diseases: individually rare, collectively common. *Lancet Diabetes Endocrinol.* 2023;11(3):139.
8. Zurriaga Lloréns Ó, Martínez García C, Arizo Luque V, Pérez S, José M, Aceitero R, et al. Los registros de enfermedades en la investigación epidemiológica de las enfermedades raras en España. *Rev Esp Salud Pública.* 2006;80(3):249-57.
9. Vicente E, Ardanaz E, Ramalle-Gómara E, Echevarría LJ, Mira MP, Chalco-Orrego JP, et al. Vigilancia de las enfermedades raras en España: el registro estatal de enfermedades raras (ReeR). *Rev Esp Salud Publica.* 2021;95:e202111186.
10. González M, Ramalle-Gómara E, Perucha M. Red de vigilancia epidemiológica de enfermedades raras (Repier). *Bol Epidemiol Rioja.* 2003;187:1343-6.
11. Ruiz E, Ramalle-Gómara E. Registro de enfermedades raras de La Rioja. Datos del periodo 2010-2012. *Bol Epidemiol Rioja.* 2014;6(3):47-67.
12. Cavero-Carbonell C, Gras-Colomer E, Guaita-Calatrava R, López-Briones C, Amorós R, Abaitua I, et al. Consensus on the criteria needed for creating a rare-disease patient registry. A Delphi study. *J Public Health Oxf Engl.* 2016;38(2):e178-186.
13. Zoni AC, Domínguez Berjón MF, Barceló E, Esteban Vasallo MD, Abaitua I, Jiménez Villa J, et al. Identifying data sources for a national population-based registry: the experience of the Spanish Rare Diseases Registry. *Public Health.* 2015;129(3):271-5.
14. Botella P, Zurriaga O, Posada M, Bel E, Robustillo A, Ramalle-Gómara E, et al. Atlas Nacional Provincial de Enfermedades Raras 1999-2003. Valencia: REpIeR editores; 2006.
15. Ruiz E, Ramalle-Gómara E, Quiñones C, Rabasa P, Pisón C. Validation of diagnosis of aplastic anaemia in La Rioja (Spain) by International Classification of Diseases codes for case ascertainment for the Spanish National Rare Diseases Registry. *Eur J Haematol.* 2014;doi:10.1111/ejh.12432.



---

**Comité editorial:** Enrique Ramalle Gómara, Eva Martínez Ochoa, Carmen Quiñones Rubio

**Edita:** Consejería de Salud. Sección de Información Sanitaria.

Vara de Rey, 8, 1ª planta. 26071 Logroño (La Rioja)

Solicitudes: Teléfono: 941 29 19 77

Correo electrónico: [eramalle@larioja.org](mailto:eramalle@larioja.org)

---