



EUSKAL AUTONOMIA ERKIDEGOKO  
GAIXOTASUN ARRAROEN  
ERREGISTROAREN TXOSTENA (EAE-GAE)

INFORME DEL REGISTRO DE  
ENFERMEDADES RARAS DE EUSKADI  
(RER-CAE)

2021



**Egileak /Autores:** M<sup>a</sup> Mercedes Ruiz-Uzkiano Viñegra, Luis Javier Echevarría González de Garibay

**Edizio eta maquetazio/Edición y Maquetación:** M<sup>a</sup> Victoria Perianes Vilariño

[rer-cae@euskadi.eus](mailto:rer-cae@euskadi.eus)

2022ko ekaina / Junio de 2022

## AURKIBIDEA

	ORRIA/ PÁGINA
1. SARRERA	3
2. METODOLOGIA	4
3. EMAITZAK	4
3.1. ERREGISTROKO KASUAK	4
3.2. GAIXOTASUN ARRAROAK	5
3.3. AZPIMOTAK	11
3.4. ZENTROAK ETA ZERBITZUAK	11
3.5. HILDAKOAK	16
3.6. PREBALENTZIA	17
4. ESKER ONAK	22
5. BIBLIOGRAFIA	22

## ÍNDICE

1. INTRODUCCIÓN
2. METODOLOGÍA
3. RESULTADOS
3.1. CASOS REGISTRADOS
3.2. ENFERMEDADES RARAS
3.3. SUBTIPOS
3.4. CENTROS Y SERVICIOS
3.5. FALLECIDOS
3.6. PREVALENCIA
4. AGRADECIMIENTOS
5. BIBLIOGRAFÍA

## TAULEN AURKIBIDEA

ORRIA/  
PÁGINA

## ÍNDICE DE TABLAS

<b>1. taula</b> Ezaugarri demografikoak	<b>5</b>	<b>Tabla 1.</b> Datos demográficos
<b>2. taula</b> Kasuen banaketa patologia-taldeen arabera	<b>6</b>	<b>Tabla 2.</b> Distribución de casos por grupos de patologías
<b>3. taula</b> Gaixotasun Arraro ohikoenak, sexuen arabera	<b>8</b>	<b>Tabla 3.</b> Enfermedades Raras más frecuentes, por sexos
<b>4. taula</b> Gaixotasun Arraro ohikoenak, adin-multzoaren arabera	<b>10</b>	<b>Tabla 4.</b> Enfermedades Raras más frecuentes, por grupo de edad
<b>5. taula</b> Kasuak, zentroaren eta lurralde historikoaren arabera	<b>12</b>	<b>Tabla 5.</b> Casos por centro y territorio histórico
<b>6. taula</b> Kasuak, zerbitzuen arabera	<b>13</b>	<b>Tabla 6.</b> Casos por servicios
<b>7. taula</b> Hildako gehien izan duten Gaixotasun Arraroak	<b>16</b>	<b>Tabla 7.</b> Enfermedades Raras con mayor número de fallecimientos
<b>8. taula</b> Europakoarekin aldera daitekeen gaixotasun arraroen prebalentzia. 2021. urtea	<b>18</b>	<b>Tabla 8.</b> Enfermedades Raras cuya prevalencia es comparable a la europea. Año 2021

## IRUDIEN AURKIBIDEA

<b>1. irudia.</b> Kasuen proportzioa lurralde historikoen artean, biztanleriaren eta patologia-taldeen arabera	<b>15</b>	<b>Figura 1.</b> Proporción de casos entre territorios históricos, por población y grupos de patologías
--	-----------	---

## INDICE DE FIGURAS

## 1. SARRERA

Euskal Autonomia Erkidegoko Gaixotasun Arraroen (GGAA) Erregistroaren xedea da modu sistematiko eta ordenatuan jasotzea fakultatiboek diagnostikatu eta jakinarazitako gaixotasun horien kasu guztiak.

Gaixotasun arraroa da **2.000 biztanleko kasu 1 baino gutxiagoko** prebalentzia duena.

Orphanet, GGAAen Europako atariak, aldian-aldian eguneratzen du Europako gaixotasun arraroen ORPHA sailkapena.

Kasu gehienak adin pediatrikoan agertzen dira, jatorri genetikokoak direlako edo sortzetiko anomaliak dituztelako. Hala ere, prebalentzia handiagoa da helduaroan, haurren gaixotasuni batzuek hilkortasun handia dutelako eta beste gaixotasun batzuk adin aurreratuagoetan agertzen direlako.

Euskadin, 2012an, Gaixotasun Arraroei buruzko Aholku Batzordea sortu zen, Osasun Sailaren aholku-organo gisa, aholkularitza tekniko eta informazioa emateko. Geroago, argitaratu zen [473/2013 Dekretua, abenduaren 30ekoa, Euskal Autonomia Erkidegoko Gaixotasun Arraroen Erregistroaren \(EAE-GAE\) sorrerari eta funtzionamenduari buruzkoa](#).

Txosten honek 2021. urtearen bukaera arte Erregistroan zeuden datuak aztertzen ditu. [2017eko memoria](#)n daude eskuragarri legezko oinarriak eta oinarri teknikoak.

Eusko Jaurlaritzaren Osasun Sailak kudeatzen du EAE-GAE eta, bertan, [2014ko uztailaren 23ko Aginduan](#) ezarritako aldagai kliniko, demografiko eta administratiboen multzoa jasotzen da.

## 1. INTRODUCCIÓN

El Registro de Enfermedades Raras (EERR) de la Comunidad Autónoma de Euskadi tiene como misión recoger de forma sistemática y ordenada el conjunto de casos de estas enfermedades, diagnosticadas y comunicadas por personal facultativo.

Enfermedad Rara es aquella con una prevalencia **inferior a 1 caso por cada 2.000 habitantes**.

Orphanet, el portal europeo de EERR, actualiza periódicamente la clasificación ORPHA de enfermedades raras en Europa.

La mayoría de los casos aparecen en la edad pediátrica, por ser de origen genético, o bien producto de anomalías congénitas. Sin embargo, la prevalencia es mayor en la edad adulta, debido a que algunas enfermedades infantiles tienen alta mortalidad, y a que otras enfermedades se manifiestan en edades más avanzadas.

En Euskadi, se crea en 2012 el Consejo Asesor de Enfermedades Raras, como órgano consultivo del Departamento de Salud para el asesoramiento técnico e información. Más tarde, se publica el [Decreto 473/2013, de 30 de diciembre, de creación y funcionamiento del Registro de Enfermedades Raras de la Comunidad Autónoma de Euskadi](#) (RER-CAE).

El presente informe analiza los datos existentes en dicho Registro hasta el final del año 2021. Las bases legales y técnicas están disponibles en la [memoria del año 2017](#).

El RER-CAE es un registro gestionado por el Departamento de Salud del Gobierno Vasco. Contiene el conjunto de variables clínicas, demográficas y administrativas establecidas en la [Orden de 23 de julio de 2014](#).

## 2. METODOLOGIA

Osakidetzatik jakinarazpen-formularioi bidez jakinarazitako kasu guztiak sartzen dira, 2015etik 2021era.

Datuak aztertzeko, SAS 9.4 estatistika-programa erabili da. (SAS Institute Inc., Cary, NC, AEB.)

## 3. EMAITZAK

### 3.1. Erregistroko kasuak

Erregistratutako kasuen guztizkoa, 2021eko abenduaren 31n, **9.005** kasukoa da, **8.914** pertsona ezberdin guztira; kasuok adinaren, sexuaren eta jatorriaren arabera laburbildu ditugu [1. taulan](#).

## 2. METODOLOGÍA

Se incluyen todos los casos comunicados desde Osakidetza mediante formulario de notificación, desde 2015 hasta 2021.

En el análisis de los datos se ha utilizado el software estadístico SAS 9.4 (SAS Institute Inc., Cary, NC, USA.)

## 3. RESULTADOS

### 3.1. Casos registrados

El total de casos registrados a fecha de 31 de diciembre de 2021 es de **9.005** casos, correspondientes a **8.914** personas diferentes, cuya distribución por edad, sexo y origen territorial se resume en la [Tabla 1](#).

**1. taula.** Ezaugarri demografikoak

**Tabla 1.** Datos demográficos

EZAUGARRIAK CARACTERÍSTICAS		N	%
SEXUA SEXO	Emakumea / Mujer	4.470	50,1
	Gizona / Hombre	4.444	49,9
	<b>GUZTIRA / TOTAL</b>	<b>8.914</b>	<b>100%</b>
ADIN-TALDEA GRUPO DE EDAD	Heldua / Adulto	7.492	84,0
	Pediatrikoa / Pediátrica	1.422	16,0
	<b>GUZTIRA / TOTAL</b>	<b>8.914</b>	<b>100%</b>
HELBIDEA DOMICILIO	Bizkaia	4.347	48,9
	Gipuzkoa	3.084	34,6
	Araba / Álava	1.213	13,6
	Gaztela eta Leon / Castilla y León	83	0,9
	Kantabria / Cantabria	65	0,7
	Nafarroa / Navarra	52	0,6
	Errioxa / La Rioja	23	0,3
	Beste batzuk / Otros	37	0,4
	Ezezaguna / Desconocido	10	0,1
	<b>GUZTIRA/ TOTAL</b>	<b>8.914</b>	<b>100%</b>

Euskadiko biztanleria 2021ean 2.193.199 biztanlekoa (EUSTAT) zela kontuan hartuta, eta bizilekua Euskadin duten pertsonen dagokienez erregistratutako **7.821** kasuak – horien heriotzaren berririk ez dago – 10.000 biztanleko 36ko erregistro-tasa da.

Lurralde historikoen arabera, Gipuzkoako erregistro-tasa hadixeagoa da (38, 35 eta 34 10.000 biztanleko, Gipuzkoan, Bizkaian eta Araban, hurrenez hurren). Sexuaren arabera, tasa antzekoa da: 31/10.000 gizonetan, eta 32/10.000 emakumeetan.

Bizilekua Euskaditik kanpo duten pazienteetan erregistratutako kasuak, edo halakorik jasotzen ez dutenak, 271 dira, hau da, erregistratutako kasu guztien % 3,0.

### **3.2. Gaixotasun arraroak**

Erregistratutako entitateen kopurua, hau da, "Gaixotasun Arraroa" eremuan jasotako ORPHA kode desberdinak (ikus atal metodologikoa [Erregistroaren lehen txostenean, 2017. urteari dagokiona](#)), 1.028 da.

Horietatik 876 (% 85,2) gaixotasunei dagozkie, eta gainerakoak (152, % 14,8) gaixotasun-taldee.

Patologia multzo hori [2. taulan](#) zerrendatutako 22 kategorietan dago bilduta.

Considerando que la población de Euskadi en 2021 se cifraba en 2.193.199 habitantes (EUSTAT), y los **7.821** casos registrados correspondientes a personas con domicilio en Euskadi y de cuyo fallecimiento no se tiene constancia, resulta una tasa de registro de 36 por cada 10.000 habitantes.

Por territorio histórico, la tasa de registro es ligeramente superior en Gipuzkoa (38, 35 y 34 por 10.000 habitantes en Gipuzkoa, Bizkaia y Araba, respectivamente). Por sexo, la tasa es parecida: 31 por 10.000 habitantes en hombres, y de 32 por 10.000 habitantes en mujeres.

Los casos registrados en pacientes con domicilio fuera de Euskadi, o de los que no consta el mismo, son 271, es decir, el 3,0% del conjunto de casos registrados.

### **3.2. Enfermedades raras**

El número de entidades registradas, entendidas como códigos ORPHA diferentes recogidos en el campo "Enfermedad Rara" (ver apartado metodológico en el [primer informe del Registro, correspondiente al año 2017](#)), es de 1.028.

De ellos 876 (85,2%) corresponden a enfermedades, mientras que el resto (152, 14,8%) corresponden a grupos de enfermedades.

Este conjunto de patologías se agrupa en las 22 categorías que se relacionan en la [Tabla 2](#).

**2. taula.** Kasuen banaketa patologia-taldeen arabera

**Tabla 2.** Distribución de casos por grupos de patologías

<b>KATEGORIA CATEGORÍA</b>		<b>KASU Kop. Nº. CASOS</b>	<b>ENTITATE KOP. Nº. ENTIDADES</b>
	<i>Gaixotasun neurologiko arraroa</i> Enfermedad Neurológica Rara	2.269	217
	<i>Enbriogenesian zehar izandako garapen-akats arraroak</i> Defectos Raros del Desarrollo Durante la Embriogénesis	1.544	216
	<i>Gaixotasun sistematiko eta erreumatologiko arraroa</i> Enfermedad Sistémica y Reumatológica Rara	717	49
	<i>Arnas gaixotasun arraroa</i> Enfermedad Respiratoria Rara	548	10
	<i>Begietako gaixotasun arraroa</i> Enfermedad Ocular Rara	530	30
	<i>Gibeleko gaixotasun arraroa</i> Enfermedad Hepática Rara	424	7
	<i>Gaixotasun endokrino arraroa</i> Enfermedad Endocrina Rara	393	35
	<i>Sortzetiko metabolismo-akats arraroak</i> Errores Innatos Raros del Metabolismo	349	53
	<i>Gaixotasun hematologiko arraroa</i> Enfermedad Hematológica Rara	317	21
	<i>Giltzurruneko gaixotasun arraroa</i> Enfermedad Renal Rara	198	19
	<i>Hezur-gaixotasun arraroa</i> Enfermedad Ósea rara	142	30
	<i>Gaixotasun gastroenterologiko arraroa</i> Enfermedad Gastroenterológica Rara	141	8
	<i>Gaixotasun immune arraroa</i> Enfermedad Inmune Rara	124	19
	<i>Larruazaleko gaixotasun arraroa</i> Enfermedad Rara de la Piel	105	28
	<i>Gaixotasun neoplasiko arraroa</i> Enfermedad Neoplásica Rara	79	24
	<i>Bihotzeko gaixotasun arraroa</i> Enfermedad Cardíaca Rara	74	11
	<i>Gaixotasun otorinolaringologiko arraroa</i> Enfermedad otorinolaringológica rara	38	3
	<i>Sabeleko gaixotasun kirurgiko arraroa</i> Enfermedad abdominal quirúrgica rara	8	1
	<i>Gaixotasun infekzioso arraroa</i> Enfermedad infecciosa rara	4	3
	<i>Bularreko gaixotasun kirurgiko arraroa</i> Enfermedad Torácica Quirúrgica Rara	1	1
	<i>Zirkulazio-sistemako gaixotasun arraroa</i> Enfermedad Rara del Sistema Circulatorio	1	1
	<i>Gaixotasun ginekologiko edo obstetrikiko arraroa</i> Enfermedad ginecológica u obstétrica rara	1	1
	Sin grupo de linearización en ORPHANET ORPHANETen linearitate-talde barik	998	241
	<b>GUZTIRA-TOTAL</b>	<b>9.005</b>	<b>1.028</b>



Gaixotasun neurologiko arraroak eta enbriogenesisian zehar izandako garapen-akats arraroak dira erregistratutako entitate ezberdin eta kasu gehien dituzten kategoriak [\(2. taula\)](#).

Sekulako aldakortasuna dago patologia bakoitzean erregistratutako kasuen kopuruan; erregistratutako kasu bakarra duten gaixotasunen kasu gehiago daude (444; guztizkoaren % 4,9), gehien erregistratutako gaixotasunaren kasuak baino (Steinert-en distrofia miotonikoa; 384 kasu, guztizkoaren % 4,3)

Halaber, desberdintasun handiak ikus daitezke gizonen eta emakumeen artean [\(3. Taula\)](#). Horren arrazoia da, hein handi batean, gaixotasun jakin batzuek sexu batean duten intzidentzia handiagoa.

Horixe gertatzen da behazun-kolangitisarekin eta hepatitis autoimmune primarioarekin, emakumeen kasuan; eta X kromosomarekin lotutako gaixotasunekin, A hemofilia eta X hauskorren sindromea kasu, gizonen kasuan.

Las enfermedades neurológicas raras, así como los defectos raros del desarrollo durante la embriogénesis, son las categorías con un mayor número de entidades diferentes y casos registrados [\(Tabla 2\)](#).

Existe una enorme variabilidad en el número de casos registrados de cada patología; hay más casos de enfermedades diferentes con un solo caso registrado (444; 4,9% del total), que casos totales de la enfermedad más frecuente (distrofia miotónica de Steinert; 384 casos, 4,3% del total).

Se observan asimismo diferencias importantes entre mujeres y hombres [\(Tabla 3\)](#). Esto es debido, en gran medida, a la mayor incidencia en un sexo de ciertas enfermedades.

Es lo que sucede con la colangitis biliar y la hepatitis autoinmune primaria, en las mujeres; y con enfermedades ligadas al cromosoma X, como la hemofilia A y el síndrome de X frágil, en los hombres.

3. **taula.** Gaixotasun Arraro ohikoenak, sexuen arabera

**Tabla 3.** Enfermedades Raras más frecuentes, por sexos

<b>EMAKUMEAK MUJERES</b> ♀		<b>HURRENKERA / ORDEN</b>	<b>GIZONAK HOMBRES</b> ♂	
<b>Gaixotasun Arraro Enfermedad Rara</b>	<b>Kasu kop. Nº. casos</b>		<b>Gaixotasun Arraro Enfermedad Rara</b>	<b>Kasu kop. Nº. casos</b>
<i>Behazun-kolangitis primarioa</i> Colangitis biliar primaria	210	<b>#1</b>	<i>Steinert-en distrofia miotonikoa</i> Distrofia miotónica de Steinert	191
<i>Steinert-en distrofia miotonikoa</i> Distrofia miotónica de Steinert	193	<b>#2</b>	<i>1. motako neurofibromatosia</i> Neurofibromatosis tipo 1	166
<i>1. motako neurofibromatosia</i> Neurofibromatosis tipo 1	190	<b>#3</b>	<i>Erretinosi pigmentarioa</i> Retinosis pigmentaria	154
<i>Erretinosi pigmentarioa</i> Retinosis pigmentaria	183	<b>#4</b>	<i>Biriketako fibrosi idiopatikoa</i> Fibrosis pulmonar idiopática	151
<i>Miastenia larria</i> Miastenia grave	158	<b>#5</b>	<i>Miastenia larria</i> Miastenia grave	133
<i>Alfa-1-antitripsinaren eskasia</i> Deficiencia de alfa-1 antitripsina	108	<b>#6</b>	<i>Alboko esklerosi amiotrofikoa</i> Esclerosis lateral amiotrófica	131
<i>Telangiectasia hemorragiko hereditarioa</i> Telangiectasia hemorrágica hereditaria	93	<b>#7</b>	<i>Alfa-1-antitripsinaren eskasia</i> Deficiencia de alfa-1 antitripsina	127
<i>Behçet-en gaixotasuna</i> Enfermedad de Behçet	84	<b>#8</b>	<i>A hemofilia</i> Hemofilia A	107
<i>Alboko esklerosi amiotrofikoa</i> Esclerosis lateral amiotrófica	78	<b>#9</b>	<i>Dilataziozko miokardiopatia</i> Miocardiopatía dilatada	78
<i>Hepatitis autoimmunea</i> Hepatitis autoinmune	64	<b>#10</b>	<i>Behçet-en gaixotasuna</i> Enfermedad de Behçet	62
<i>Purpura tronbozitonopeniko immunea</i> Púrpura trombocitopénica inmune	63	<b>#11</b>	<i>Telangiectasia hemorragiko hereditarioa</i> Telangiectasia hemorrágica hereditaria	61
<i>Akromegalia</i> Acromegalia	56	<b>#12</b>	<i>Distrofia fazioeskapulohumeral</i> Distrofia facioescapulohumeral	59
<i>Stargardt-en gaixotasuna</i> Enfermedad de Stargardt	50	<b>#13</b>	<i>X hauskoraren sindromea</i> Síndrome de X frágil	57
<i>Esklerodermia sistemiko</i> Esclerodermia sistémica	49	<b>#14</b>	<i>Fibrosi kistiko</i> Fibrosis quística	50
<i>Fibrosi kistiko</i> Fibrosis quística	42	<b>#15</b>	<i>Larruzaleko porfiria berantiarra</i> Porfiria cutánea tarda	47
<i>Biriketako fibrosi idiopatikoa</i> Fibrosis pulmonar idiopática	41	<b>#16</b>	<i>Addison-en gaixotasuna</i> Enfermedad de Addison	45
<i>Suprarrenalen sortzetiko hiperplasia klasikoa, 21-hidroxilaren urritasunagatikoa</i> Hiperplasia suprarrenal congénita clásica por deficiencia de 21-hidroxilasa	41	<b>#17</b>	<i>Akalasia idiopatikoa</i> Acalasia idiopática	44
<i>Esklerosi tuberoso konplexua</i> Complejo esclerosis tuberosa	40	<b>#18</b>	<i>Esklerosi tuberoso konplexua</i> Complejo esclerosis tuberosa	44

EMAKUMEAK MUJERES ♀		HURRENKERA / ORDEN	GIZONAK HOMBRES ♂	
Gaixotasun Arraro Enfermedad Rara	Kasu kop. Nº. casos		Gaixotasun Arraro Enfermedad Rara	Kasu kop. Nº. casos
<i>Distrofia fazioeskapulohumeral</i> Distrofia facioeskapulohumeral	40	#19	<i>ATTR amiloidosi, wild type</i> Amiloidosis ATTR tipo salvaje	43
<i>Alport-en sindrome</i> Síndrome de Alport	37	#20	<i>Guillain-Barré-ren sindrome</i> Síndrome de Guillain-Barré	42
<i>Gaixotasun polikistiko hepatiko isolatua</i> Enfermedad poliquística hepática aislada	35	#21	<i>Akromegalia</i> Acromegalia	41
<i>Addison-en gaixotasuna</i> Enfermedad de Addison	33	#22	<i>Purpura tronbozitopeniko immunea</i> Púrpura trombocitopénica inmune	36
<i>1A motako Charcot-Marie- Tooth-en gaixotasuna</i> Enfermedad de Charcot- Marie-Tooth tipo 1A	33	#23	<i>ATTRV30M amiloidosi</i> Amiloidosis ATTRV30M	34
<i>Immunoeskasia komun aldakorra</i> Inmunodeficiencia común variable	33	#24	<i>Polineuropatia desmielinizatzaile inflamatorio kronikoa</i> Polineuropatía desmielinizante inflamatoria crónica	34
<i>Akalasia idiopatikoa</i> Acalasia idiopática	32	#25	<i>2A motako gerriko muskulu- distrofia autosomiko errezesibo</i> Distrofia muscular de cinturas autosómica recesiva tipo 2A	31

Halaber, aldeak ikusten dira (4. [Taula](#)) helduetan eta adin pediatrikoan (15 urtetik beherakoak) diagnostikatutako kasuen artean, jakinarazitako gaixotasunen agerpen-adina desberdina delako.

También se observan ([Tabla 4](#)) diferencias entre los casos diagnosticados en adultos y en edad pediátrica (menores de 15 años), debido a la diferente edad de aparición de las enfermedades comunicadas.

**4. taula.** Gaixotasun Arraro ohikoenak, adin-multzoaren arabera

**Tabla 4.** Enfermedades Raras más frecuentes, por grupo de edad

HELDUAK ADULTOS		HURREN -KERA ORDEN	ADIN PEDIATRIKOA (14 urte edo gutxiago) EDAD PEDIÁTRICA (14 años o menos)	
Gaixotasun Arraro Enfermedad Rara	Kasu kop. Nº Casos		Gaixotasun Arraro Enfermedad Rara	Kasu kop. Nº Casos
Steinert-en distrofia miotonikoa Distrofia miotónica de Steinert	375	#1	1. motako neurofibromatosia Neurofibromatosis tipo 1	104
Erretinosi pigmentarioa Retinosis pigmentaria	333	#2	Gaztaroko artritis idiopatikoa oligoartikularra Artritis idiopática juvenil oligoarticular	46
Miastenia larria Miastenia grave	290	#3	Kawasaki-ren gaixotasuna Enfermedad de Kawasaki	43
1. motako neurofibromatosia Neurofibromatosis tipo 1	252	#4	Fibrosi kistikoa Fibrosis quística	41
Behazun-kolangitis primarioa Colangitis biliar primaria	232	#5	22q11.2 kromosomaren delezioagatikoa Síndrome de delección 22q11.2	30
Alboko esklerosi amiotrofikoa Esclerosis lateral amiotrófica	209	#6	Alfa-1-antitripsinaren eskasia Deficiencia de alfa-1 antitripsina	27
Alfa-1-antitripsinaren eskasia Deficiencia de alfa-1 antitripsina	208	#7	Drepanozitosis Drepanocitosis	24
Biriketako fibrosi idiopatikoa Fibrosis pulmonar idiopática	192	#8	Esklerosi tuberoso konplexua Complejo esclerosis tuberosa	21
Behçet-en gaixotasuna Enfermedad de Behçet	146	#9	Fallof-en tetralogia Tetralogía de Fallot	21
Telangiectasia hemorragiko hereditarioa Telangiectasia hemorrágica hereditaria	144	#10	Hirschsprung-en gaixotasuna Enfermedad de Hirschsprung	21
Dilataziozko miokardiopatia Miocardiopatía dilatada	109	#11	Noonan-en sindromea Síndrome de Noonan	20
Akromegalia Acromegalia	97	#12	Hestegorriko atresia Atresia de esófago	20
Distrofia fazioeskapulohumeral Distrofia facioescapulohumeral	96	#13	Tiroidearen ektopia Ectopia tiroidea	18
A hemofilia Hemofilia A	92	#14	A hemofilia Hemofilia A	17
Purpura tronbozitolopeniko immunea Púrpura trombocitopénica inmune	91	#15	Osteogenesi inperfektua Osteogénesis imperfecta	17
Hepatitis autoimmunea Hepatitis autoinmune	88	#16	X hauskorraren sindromea Síndrome de X frágil	13
Addison-en gaixotasuna Enfermedad de Addison	77	#17	Suprarrenalen sortzetiko hiperplasia klasikoa, 21- hidroxilasaren urritasunagatikoa Hiperplasia suprarrenal congénita clásica por deficiencia de 21-hidroxilasa	13
Stargardt-en gaixotasuna Enfermedad de Stargardt	76	#18	Sotos-en sindromea Síndrome de Sotos	13
Akalasia idiopatikoa Acalasia idiopática	76	#19	Akondroplasia Acondroplasia	12

HELDUAK ADULTOS		HURREN -KERA ORDEN	ADIN PEDIATRIKOA (14 urte edo gutxiago) EDAD PEDIÁTRICA (14 años o menos)	
Gaixotasun Arraro Enfermedad Rara	Kasu kop. Nº Casos		Gaixotasun Arraro Enfermedad Rara	Kasu kop. Nº Casos
Larruazaleko porfiria berantiarra Porfiria cutánea tarda	64	#20	Prader-Willi-ren sindromea Síndrome de Prader-Willi	12
Esklerosi tuberoso konplexua Complejo esclerosis tuberosa	63	#21	Gorreri genetiko ez-sindromiko Sordera genética no sindrómica	11
Esklerodermia sistemikoa Esclerodermia sistémica	61	#22	Behazun-atresia Atresia biliar	11
X hauskorraren sindromea Síndrome de X frágil	60	#23	Kate ertaineko azil-CoA deshidrogenasaren eskasia Deficiencia de acil-CoA deshidrogenasa de cadena media	11
Huntington-en gaixotasuna Enfermedad de Huntington	59	#24	Telangiectasia hemorragiko hereditarioa Telangiectasia hemorrágica hereditaria	10
Guillain-Barré-ren sindrome Síndrome de Guillain-Barré	58	#25	Fenilzetonuria Fenilcetonuria	10

### 3.3. Azpimotak

Erregistratutako **554** kasutan (% 6,2), gaixotasunaren azpimota zehaztu ahal izan da. Kasu horietan **140** azpimota erregistratu dira, zeinak **93** gaixotasun arraro desberdinari dagokien.

### 3.4. Zentroak eta zerbitzuak

Zentro bakoitzak jakinarazitako kasuen banaketa [5. taulan](#) ageri da.

### 3.3. Subtipos

En **554** casos (6,2% de los registrados), se ha podido precisar el subtipo de la enfermedad. Se han registrado un total de **140** subtipos diferentes, que a su vez corresponden a **93** enfermedades raras diferentes.

### 3.4. Centros y Servicios

La distribución de casos comunicados por centro se muestra en la [Tabla 5](#).

**5. taula.** Kasuak, zentroaren eta lurralde historikoaren arabera. Aurreko urtearekiko aldaketak (▲, —, ▼) adierazten dira

**Tabla 5.** Casos por centro y territorio histórico. Se indican (▲, —, ▼) los cambios respecto al año anterior

LURRALDE HISTORIKOA TERRITORIO HISTÓRICO	OSASUN-ZENTROA CENTRO SANITARIO	Kasu kop. Nº casos	%
ARABA/ÁLAVA	Arabako Unibertsitate Ospitalea Hospital Universitario Araba	997 ▲	11,1 ▼
	Osasun-zentroak eta anbulatorioak Centros de Salud y Ambulatorios	22 —	0,2 ▼
BIZKAIA	Guruzetako Unibertsitate Ospitalea Hospital Universitario Cruces	2.765 ▲	30,7 ▼
	Basurtuko Unibertsitate Ospitalea Hospital Universitario Basurto	1.168 ▲	13,0 ▲
	Galdakao-Usansolo Ospitalea Hospital Galdakao-Usansolo	248 ▲	2,8 ▼
	Urdulizko Ospitalea Hospital de Urduliz	45 ▲	0,5 —
	Gernika-Lumo Ospitalea Hospital Gernika-Lumo	27 —	0,3 ▼
	San Eloy Ospitalea Hospital San Eloy	23 ▲	0,3 —
	Santa Marina Ospitalea Hospital Santa Marina	4 —	0,04 ▼
	Gorliz Ospitalea Hospital Gorliz	2 —	0,02 ▼
	Osasun-zentroak eta anbulatorioak Centros de salud y ambulatorios	523 ▲	5,8 ▼
GIPUZKOA	Donostia Unibertsitate Ospitalea Hospital Universitario Donostia	2.470 ▲	27,4 ▲
	Zumarraga Ospitalea Hospital de Zumárraga	94 ▲	1,0 ▼
	Bidasoa Ospitalea Hospital Bidasoa	54 ▲	0,6 —
	Debagoieneko Ospitalea Hospital Alto Deba	49 ▲	0,5 ▼
	Mendaroko Ospitalea Hospital de Mendaro	42 —	0,5 —
	Osasun-zentroak eta anbulatorioak Centros de Salud y Ambulatorios	472 ▲	5,2 ▲

Diagnostiko-zerbitzuen araberako kasuen banaketa [6. taulan](#) laburbildu da. Zifrak aurreko urtekoen (2020) antzekoak dira), erregistratutako kasuen % **80tik gorako 8** zerbitzu metatu baitira; horietatik 3k (Neurologia, Genetika eta Pediatria) % **50eko baino gehiago dira.**

La distribución de casos por servicios de diagnóstico se muestra en la [Tabla 6](#). Las cifras son similares a las del año anterior (2020), acumulando **8 servicios más del 80%** de los casos registrados, de los cuales **3** (Neurología, Genética y Pediatría) **contribuyen con más del 50%.**

6. **taula.** Kasuak, zerbitzuen arabera. Aurreko urtearekiko aldaketak (▲, —, ▼) adierazten dira

**Tabla 6.** Casos por servicios. Se indican (▲, —, ▼) los cambios respecto al año anterior

ZERBITZUA SERVICIO	Kasu kop. Nº casos	%	% metatua % acum.
Neurologia Neurología	2.208 ▲	24,5 ▲	24,5
Genetika Genética	1.401 ▲	15,6 ▼	40,1
Pediatria Pediatria	1.251 ▲	13,9 ▼	54,0
Barne-medikuntza Medicina Interna	789 ▲	8,8 ▼	62,8
Ofthalmologia Oftalmología	559 ▲	6,2 ▼	69,0
Digestio-aparatukoa Aparato Digestivo	459 ▲	5,1 ▼	74,1
Endokrinologia Endocrinología	424 ▲	4,7 ▼	78,8
Arnas-aparatukoa Respiratorio	414 ▲	4,6 ▼	83,4
Kardiologia Cardiología	287 ▲	3,2 ▲	86,6
Hematologia Hematología	260 ▲	2,9 ▼	89,5
Dermatologia Dermatología	182 ▲	2,0 ▼	91,5
Erreumatologia Reumatología	176 —	2,0 ▼	93,5
Larrialdiak Urgencias	118 ▲	1,3 ▼	94,8
Neurokirurgia Neurocirugía	67 ▲	0,7 ▼	95,5
Errehabilitazioa Rehabilitación	55 ▲	0,6 ▼	96,1
Otorrinolaringologia Otorrinolaringología	49 ▲	0,5 ▼	96,6
Etxeko ospitalizazioa Hospitalización a Domicilio	36 ▲	0,4 —	97,0
Alergiak Alergia	34 ▲	0,4 —	97,4
Kirurgia orokorra Cirugía General	33 —	0,4 —	97,8
Kirurgia pediatrikoa Cirugía Pediátrica	32 ▲	0,4 —	98,2
Hodietako kirurg.-Angiologia Cirug. vascular-Angiología	24 ▲	0,3 —	98,5
Zainketa aringarria Cuidados Paliativos	23 —	0,3 —	98,8
Ginekologia eta obstetrizia Ginecología y Obstetricia	17 —	0,2 —	99,0
Psikiatria Psiquiatría	17 ▲	0,2 —	99,2
Traumatologia Traumatología	15 ▲	0,2 —	99,4

ZERBITZUA SERVICIO	Kasu kop. Nº casos	%	% metatua % acum.
Medikuntza Intentsibo Medicina Intensiva	13 —	0,1 ▼	99,5
Onkologia Medikoa Oncología Médica	13 ▲	0,1 ▼	99,6
BESTE BATZUK (12 zerbitzu, bakoitza 10 kasu baino gutxiago) OTROS (12 Servicios, cada uno con menos de 10 casos)	49 ▲	0,6 —	100
<b>GUZTIRA/TOTAL</b>	<b>9.005</b>	<b>100%</b>	<b>100%</b>

*1. irudian, gaixotasun arraroen 10 talde nagusien kasuen banaketa erakusten da, lurralde historikoen arabera. Erreferentzia gisa, lehenengo barran lurralde bakoitzeko biztanleria osoa jarri dugu.*

*Proportzioak espero zitekeenaren oso desberdinak dira, bereziki Gipuzkoan gaixotasun neurologiko edo oftalmologikoen kasuan, edo Bizkaian gaixotasun hematologikoen kasuan.*

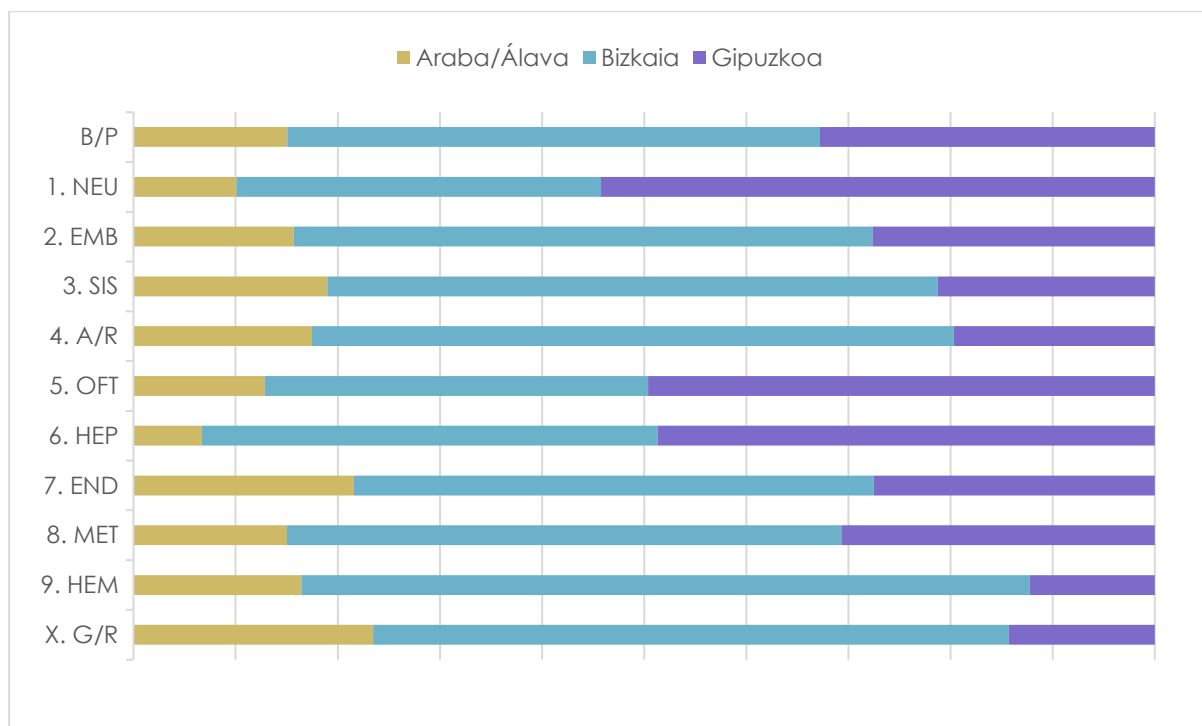
En la [Figura 1](#) se muestra la distribución de casos por territorios históricos de los 10 principales grupos de enfermedades raras. Como referencia, en la primera barra se refleja la población total de cada territorio.

Se observa que las proporciones difieren notablemente de lo que cabría esperar, de forma especialmente acusada en el caso de las enfermedades neurológicas u oftalmológicas en Gipuzkoa, o de las enfermedades hematológicas en Bizkaia.



**1. irudia.** Kasuen proportzioa lurralde historikoen artean, biztanleriaren eta patologia-taldeen arabera

**Figura 1.** Proporción de casos entre territorios históricos, por población y grupos de patologías



<b>Laburdura Abreviatura</b>	<b>Gaixotasun talde Grupo de enfermedades</b>
B/P	Biztanleria / Población
1. NEU	Gaixotasun neurologiko arraroa Enfermedad Neurológica Rara
2. EMB	Enbriogenesisian zehar izandako garapen-akats arraroak Defectos Raros del Desarrollo Durante la Embriogénesis
3. SIS	Gaixotasun sistematiko eta erreumatologiko arraroa Enfermedad Sistémica y Reumatológica Rara
4. A/R	Arnas gaixotasun arraroa Enfermedad Respiratoria Rara
5. OFT	Begietako gaixotasun arraroa Enfermedad Ocular Rara
6. HEP	Gibekeko gaixotasun arraroa Enfermedad Hepática Rara
7. END	Gaixotasun endokrino arraroa Enfermedad Endocrina Rara
8. MET	Sortzetiko metabolismo-akats arraroak Errores Innatos Raros del Metabolismo
9. HEM	Gaixotasun hematologiko arraroa Enfermedad Hematológica Rara
X. G/R	Giltzurruneko gaixotasun arraroa Enfermedad Renal Rara

### 3.5. Hildakoak

EAE-GAEn sartutako pertsona guztietatik (8.914) 919 dira hildakoak (hau da, % 10,3). [7. taulan](#) ageri dira hildako gehien izan dituzten 10 gaixotasunak.

### 3.5. Fallecidos

Del total de personas incluidas en el RER-CAE (8.914), constan como fallecidos 919 (es decir, el 10,3%). En la [tabla 7](#) se muestran las 10 enfermedades con mayor número de fallecidos.

**7. taula.** Hildako gehien izan duten Gaixotasun Arrarokak

**Tabla 7.** Enfermedades Raras con mayor número de fallecimientos

GAIXOTASUNA ENFERMEDAD	Hildakoen kop./ Nº. de fallecidos	Hildako guztien %/ % del total de fallecidos	Erregistratutako persona kop./ Nº. de personas registradas	Erregistratutako kasu guztiekiko hildakoen%/ % de fallecidos sobre el total de casos registrados
<i>Alboko esklerosi amiotrofikoa</i> Esclerosis lateral amiotrófica	162	17,6	205	79,0
<i>Biriketako fibrosi idiopatikoa</i> Fibrosis pulmonar idiopática	106	11,5	192	55,2
<i>Steinert-en distrofia miotonikoa</i> Distrofia miotónica de Steinert	54	5,9	383	14,1
<i>ATTR amiloidosi, wild type</i> Amiloidosis ATTR tipo salvaje	32	3,5	52	61,5
<i>Miastenia larria</i> Miastenia grave	32	3,5	291	11,0
<i>Behazun-kolangitis primarioa</i> Colangitis biliar primaria	29	3,2	232	12,5
<i>Paralisis supranuklear progresibo</i> Parálisis supranuclear progresiva	20	2,2	42	47,6
<i>Huntington-en gaixotasuna</i> Enfermedad de Huntington	18	2,0	59	30,5
<i>Addison-en gaixotasuna</i> Enfermedad de Addison	18	2,0	77	23,4
<i>Telangiectasia hemorragiko hereditarioa</i> Telangiectasia hemorrágica hereditaria	16	1,7	154	10,4

### 3.6. Prebalentzia

[Orphadata](#) plataforman gaixotasun arraroei buruzko informazio epidemiologikoa argitaratzen da, hainbat iturritatik elikatzen dena.

EAE-GAEan erregistratutako kasu kopuruaren arabera kalkulaturako prebalentzia-tasekin alderatzeko, soilik hautatu dira gaixotasun hauek:

1. Orphadatan prebalentzia puntualari buruzko datuak dituzte.
2. Orphadatan erreferentziako biztanleria Europa da.
3. EAE-GAEan erregistratutako kasuak daudenak.
4. Erregistratutako kasuak Euskadin bizi direnen pazientekoak dira, eta haien heriotzaren berririk ez dago.

Hala, RER-CAEn erregistratutako 282 ORPHA entitatearen prebalentzia-datuak aurkitu dira. Kasu gehienetan, Euskadin erregistratutako prebalentzia teorikoa baino txikiagoa da.

Berdina edo handiagoa denean, [8. taulan](#) agertzen dira. **4 gaixotasunetan** (Steinert-en distrofia miotonikoa, Sotos-en sindromea, Bethlem miopatia eta 16p13.11 mikrodelezio sindromea) **soilik erregistratzen dira prebalentzia teorikoak baino handiagoak.**

### 3.6. Prevalencia

En la plataforma [Orphadata](#) se publica información epidemiológica sobre enfermedades raras, que se nutre de fuentes diversas.

Para la comparación con las tasas de prevalencia calculadas a partir del número de casos registrados en el RER-CAE, se han seleccionado únicamente las de aquellas enfermedades en las que:

1. Se dispone en Orphadata de datos de prevalencia puntual.
2. La población de referencia en Orphadata es Europa.
3. Existen casos registrados en el RER-CAE.
4. Los casos registrados corresponden a residentes en Euskadi, de cuyo fallecimiento no se tiene constancia.

Así, se han encontrado datos de prevalencia para 282 entidades ORPHA registradas en el RER-CAE. En la mayoría de los casos, la prevalencia registrada en Euskadi es inferior a la teórica.

Aquellos en los que es igual o superior se muestran en la [Tabla 8](#). **Únicamente en 4 enfermedades** (distrofia miotónica de Steinert, síndrome de Sotos, miopatía de Bethlem y síndrome de microdelección 16p13.11) **se registran prevalencias superiores a las teóricas.**

8. taula. Europakoarekin aldera daitekeen gaixotasun arraroen prebalentzia. 2021. urtea.

Tabla 8. Enfermedades raras con prevalencia comparable a la europea. Año 2021.

ORPHA	Gaixotasun / Enfermedad	Prebalentzia zehatz teoriko (Europa) / Prevalencia puntual teórica (Europa)	EAEko 100.000 biztanleko prebalentzia (EAE-GAEtik zenbatetsita) / Prevalencia por 100.000 habitantes en la CAPV (a partir del RER-CAE)	EAE-GAEko kasuak (egoiliarak, ez hildakoak) / Casos RER-CAE (residentes, no fallecidos)
636	1. motako neurofibromatosi Neurofibromatosis tipo 1	1-5 / 10 000	14,96	328
273	Steinert-en distrofia miotoniko Distrofia miotónica de Steinert	1-9 / 100 000	14,68	322
791	Erretinosi pigmentarioa Retinosis pigmentaria	1-5 / 10 000	14,68	322
589	Miastenia larria Miastenia grave	1-5 / 10 000	11,63	255
60	Alfa-1-antitripsinaren eskasia Deficiencia de alfa-1 antitripsina	1-5 / 10 000	10,17	223
117	Behçet-en gaixotasuna Enfermedad de Behçet	1-9 / 100 000	6,29	138
98878	A hemofilia Hemofilia A	1-9 / 100 000	4,47	98
269	Distrofia fazioeskapulohumeral Distrofia facioescapulohumeral	1-9 / 100 000	4,10	90
101330	Larruzaleko porfiria berantiarra Porfiria cutánea tarda	1-9 / 100 000	2,69	59
2103	Guillain-Barré-ren sindrome Síndrome de Guillain-Barré	1-9 / 100 000	2,60	57
90794	Suprarrenalen sortzetiko hiperplasia klasikoa, 21-hidroxi lasaren urritasunagatikoa Hiperplasia suprarrenal congénita clásica por deficiencia de 21-hidroxi lasa	1-9 / 100 000	2,60	57
1572	Immunoeskasia komun aldakorra Inmunodeficiencia común variable	1-9 / 100 000	2,37	52
3280	Siringomielia Siringomielia	1-9 / 100 000	2,01	44
803	Alboko esklerosi amiotrofikoa Esclerosis lateral amiotrófica	1-9 / 100 000	2,01	44
2924	Gaixotasun polikistikoko hepatiko isolatua Enfermedad poliquística hepática aislada	1-9 / 100 000	1,87	41
2932	Polineuropatia desmielinizataile inflamatorio kronikoa Polineuropatía desmielinizante inflamatoria crónica	1-9 / 100 000	1,87	41
267	2A motako gerriko muskulu-distrofia autosomiko errezesibo Distrofia muscular de cinturas autosómica recesiva tipo 2A	1-9 / 100 000	1,73	38

ORPHA	Gaixotasun / Enfermedad	Prebalentzia zehatz teoriko (Europa) / Prevalencia puntual teórica (Europa)	EAEko 100.000 biztanleko prebalentzia (EAE-GAEtik zenbatetsita) / Prevalencia por 100.000 habitantes en la CAPV (a partir del RER-CAE)	EAE-GAEko kasuak (egoiliarak, ez hildakoak) / Casos RER-CAE (residentes, no fallecidos)
905	Wilson-en gaixotasuna Enfermedad de Wilson	1-9 / 100 000	1,60	35
98916	Polirradikulopatia desmielizatzaile inflamatorio akutua Polirradiculoneuropatía desmielinizante inflamatoria aguda	1-9 / 100 000	1,55	34
685	Paraparesia espastiko hereditario Paraparesia espástica hereditaria	1-9 / 100 000	1,50	33
640	Presio eragindako paralisia izateko arriskua duen neuropatia hereditarioa Neuropatía hereditaria con susceptibilidad a la parálisis por presión	1-9 / 100 000	1,32	29
886	Usher-en sindrome Síndrome de Usher	1-9 / 100 000	1,32	29
733	Poliposi adenomatoso familiar Poliposis adenomatosa familiar	1-9 / 100 000	1,09	24
821	Sotos-en sindrome Síndrome de Sotos	1-9 / 1 000 000	1,09	24
96253	Cushing-en gaixotasuna Enfermedad de Cushing	1-9 / 100 000	1,05	23
29072	Feokromozitoma-paraganglioma hereditario Feocromocitoma-paraganglioma hereditario	1-9 / 1 000 000	0,50	11
2869	Peutz-Jeghers-en sindrome Síndrome de Peutz-Jeghers	1-9 / 1 000 000	0,46	10
590	Sortzetiko sindrome miasteniko Síndrome miasténico congénito	1-9 / 1 000 000	0,46	10
201	Cowden-en sindrome Síndrome de Cowden	1-9 / 1 000 000	0,41	9
35	Azidemia propioniko Acidemia propiónica	1-9 / 1 000 000	0,41	9
597	Central core sortzetiko miopatia Miopatía congénita central core	1-9 / 1 000 000	0,41	9
538	Linfangioleiomiomatosi Linfangioleiomiomatosis	1-9 / 1 000 000	0,36	8
813	Silver-Russell-en sindrome Síndrome de Silver-Russell	1-9 / 1 000 000	0,36	8
98919	Miller-Fisher-en sindrome Síndrome de Miller-Fisher	1-9 / 1 000 000	0,36	8
223	Diabetes zaporegabe nefrogeniko Diabetes insípida nefrogénica	1-9 / 1 000 000	0,32	7
225	Amarengandiko ondoretasungo diabetes eta gorri Diabetes de herencia materna y sordera	1-9 / 1 000 000	0,32	7

ORPHA	Gaixotasun / Enfermedad	Prebalentzia zehatz teoriko (Europa) / Prevalencia puntual teórica (Europa)	EAEko 100.000 biztanleko prebalentzia (EAE-GAEtik zenbatetsita) / Prevalencia por 100.000 habitantes en la CAPV (a partir del RER-CAE)	EAE-GAEko kasuak (egoliarrak, ez hildakoak) / Casos RER-CAE (residentes, no fallecidos)
550	MELAS MELAS	1-9 / 1 000 000	0,32	7
610	Bethlem-en miopatia Miopatía de Bethlem	<1 / 1 000 000	0,32	7
79276	Aldizkako porfiria akutu Porfiria aguda intermitente	1-9 / 1 000 000	0,32	7
207	Crouzon-en gaixotasuna Enfermedad de Crouzon	1-9 / 1 000 000	0,27	6
268	2B motako gerrikoetako muskulu-distrofia autosomiko errezesibo Distrofia muscular de cinturas autosómica recesiva tipo 2B	1-9 / 1 000 000	0,27	6
258	1A motako sortzetiko muskulu-distrofia Distrofia muscular congénita tipo 1A	1-9 / 1 000 000	0,23	5
2896	Pitt Hopkins-en sindrome Síndrome de Pitt Hopkins	1-9 / 1 000 000	0,23	5
353	2C motako gerrikoetako muskulu-distrofia autosomiko errezesibo Distrofia muscular de cinturas autosómica recesiva tipo 2C	1-9 / 1 000 000	0,23	5
581	3. motako mukopolisakaridosi Mucopolisacaridosis tipo 3	1-9 / 1 000 000	0,23	5
611	Inklusio-gorputzek eragindako miositis Miositis por cuerpos de inclusión	1-9 / 1 000 000	0,23	5
379	Gaixotasun granulomatoso kroniko Enfermedad granulomatosa crónica	1-9 / 1 000 000	0,18	4
512	Leukodistrofia metakromatiko Leucodistrofia metacromática	1-9 / 1 000 000	0,18	4
579	1. motako mukopolisakaridosi Mucopolisacaridosis tipo 1	1-9 / 1 000 000	0,18	4
684	Von Eulenburg-en sortzetiko paramiotonia Paramiotonía congénita de Von Eulenburg	1-9 / 1 000 000	0,18	4
261	Emery-Dreifuss-en muskulu-distrofia Distrofia muscular de Emery-Dreifuss	1-9 / 1 000 000	0,14	3
261236	16p13.11 mikrodelezio sindrome Síndrome de microdelección 16p13.11	<1 / 1 000 000	0,14	3
562	McCune-Albright-en sindrome Síndrome de McCune-Albright	1-9 / 1 000 000	0,14	3
702	Pelizaeus-Merzbacher-en gaixotasuna Enfermedad de Pelizaeus-Merzbacher	1-9 / 1 000 000	0,14	3
79278	Protoporfiria eritropoietiko autosomiko Protoporfiria eritropoyética autosómica	1-9 / 1 000 000	0,14	3

ORPHA	Gaixotasun / Enfermedad	Prebalentzia zehatz teoriko (Europa) / Prevalencia puntual teórica (Europa)	EAEko 100.000 biztanleko prebalentzia (EAE-GAETik zenbatetsita) / Prevalencia por 100.000 habitantes en la CAPV (a partir del RER-CAE)	EAE-GAEko kasuak (egoiliarak, ez hildakoak) / Casos RER-CAE (residentes, no fallecidos)
79400	Epidermolisi anpoiloso bakun lokalizatu Epidermolisis ampollosa simple localizada	1-9 / 1 000 000	0,14	3
157215	Hiperkaltziuriarekin errakitismo hipofosfatemiko hereditario Raquitismo hipofosfatémico hereditario con hipercalciuria	<1 / 1 000 000	0,05	1
1580	10p urruneko monosomia Monosomía distal 10p	<1 / 1 000 000	0,05	1
2196	Hipomagnesemia primario familiarra, hiperkaltziuriarekin eta nefrokaltzinosiarekin, begiko erasan larriarekin Hipomagnesemia primaria familiar con hipercalciuria y nefrocalcinosis con afectación ocular grave	<1 / 1 000 000	0,05	1
2290	Mikrobilo inklusioaren gaixotasuna Enfermedad de inclusión microvellosa	<1 / 1 000 000	0,05	1
2655	Displasia tanatoforiko Displasia tanatofórica	<1 / 1 000 000	0,05	1
284232	2O motako Charcot-Marie-Tooth-en gaixotasun autosomiko gainartzaile Enfermedad de Charcot-Marie-Tooth autosómica dominante tipo 2O	<1 / 1 000 000	0,05	1
331	XIII. faktorearen sortzetiko eskasia Deficiencia congénita del factor XIII	<1 / 1 000 000	0,05	1
486	Sortzetiko neutropenia larria autosomiko gainartzaile Neutropenia congénita grave autosómica dominante	<1 / 1 000 000	0,05	1
744	Proteus-en sindrome Síndrome de Proteus	<1 / 1 000 000	0,05	1
79396	Epidermolisi anpoiloso bakun orokortua larria Epidermolisis ampollosa simple generalizada grave	<1 / 1 000 000	0,05	1

#### 4. ESKER ONAK

Osakidetzak emandako laguntza eta egindako lana eskertu nahi dugu, hala Asistentzia Sanitarioko arduradunena nola unibertsitate-ospitaleetako Gaixotasun Arraroetako batzordeena; eta, **bereziki, hango profesional guztiena**, Erregistroak ezin izango bailuke martxan jarraitu haien laguntzarik gabe.

#### 4. AGRADECIMIENTOS

Queremos agradecer el trabajo realizado y el apoyo mostrado desde Osakidetza, tanto por los responsables de Asistencia Sanitaria, como por las comisiones de EERR de los hospitales universitarios, y **en especial, al conjunto de sus profesionales**, sin cuya implicación sería imposible el funcionamiento del Registro.

#### 5. BIBLIOGRAFIA / BIBLIOGRAFÍA

- Eustat: Biztanleen Udal Estatistika / Eustat: Estadística Municipal de Habitantes [2021ko abuztuaren 6an kontsultatuta / Consultado el 6 de agosto de 2021]. Erabilgarria / Disponible en: [https://eu.eustat.eus/estadisticas/tema\\_159/opt\\_0/temas.html](https://eu.eustat.eus/estadisticas/tema_159/opt_0/temas.html)
- AGINDUA, 2014ko uztailaren 23koa, Osasun sailburuarena, zeinarekin, batetik, erregistra daitekeen kasuaren definizioa ezartzen baita, eta, bestetik, Euskal Autonomia Erkidegoko Gaixotasun Arraroen Erregistroari kasuen deklarazioan jaso beharreko aldagaiak. Euskal Herriko Agintaritzaren Aldizkaria, 174. zk. (2014-09-15) / ORDEN de 23 de julio de 2014, del Consejero de Salud, por la que se establece la definición de caso registrable y las variables que deben constar en la declaración de casos al Registro de Enfermedades Raras de la Comunidad Autónoma de Euskadi. Boletín Oficial del País Vasco, nº 174 (15-09-2014)
- Orphanet: an online rare disease and orphan drug data base. © INSERM 1999. [2022ko ekainaren 1an kontsultatuta / Consultado el 1 de junio de 2022]. Eskuragarri hemen/Disponible en: <https://www.orpha.net/>
- Orphadata: free Access data from Orphanet. © INSERM 1999. [2022ko ekainaren 1an kontsultatuta / Consultado el 1 de junio de 2022]. Eskuragarri hemen /Disponible en: <https://www.orphadata.org/>