



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

**INFORME DEL REGISTRO DE
ENFERMEDADES RARAS DE LA
COMUNIDAD AUTÓNOMA DE EUSKADI
(RER-CAE)**

2025

Euskadi, auzolana, bien común

EUSKO JAURLARITZA



GOBIERNO VASCO

Egilea /Autora: Henar Sampedro García

Edizio eta maketazio / Edición y Maquetación: M^a Angeles León Eguren

rer-cae@euskadi.eus

Erregistroetako eta Osasun-Informazioko Zerbitzua.

Osasuneko Eraldaketa, Plangintza eta Digitalizazioaren Zuzendaritza. Osasun Saila.

Servicio de Registros e Información Sanitaria.

Dirección de Transformación, Planificación y Digitalización en Salud. Departamento de Salud.

2026ko Ekaina / Junio de 2026

AURKIBIDEA

1. SARRERA	4
2. METODOLOGIA	5
3. EMAITZAK	5
3.1. ERREGISTROKO KASUAK	5
3.2. URTEKO BANAKETA	6
3.3. GAIXOTASUN ARRAROAK	7
3.4. AZPIMOTAK	14
3.5. ZENTROAK ETA ZERBITZUAK	15
3.6. HILDAKOAK	19
3.7. PREBALENTZIA	20
3.8.. DIAGNOSTIKOA EGIN ARTEKO DENBORA	24
3.9. OSPITALEKO ASISTENTZIA-KARGA	25
4. ESKER ONAK	27
5. BIBLIOGRAFIA	28

ÍNDICE

ORRIA/PÁGINA

1. INTRODUCCIÓN
2. METODOLOGÍA
3. RESULTADOS
3.1. CASOS REGISTRADOS
3.2. DISTRIBUCIÓN ANUAL
3.3. ENFERMEDADES RARAS
3.4. SUBTIPOS
3.5. CENTROS Y SERVICIOS
3.6. FALLECIDOS
3.7. PREVALENCIA
3.8. TIEMPO HASTA EL DIAGNÓSTICO
3.9. CARGA ASISTENCIAL HOSPITALARIA
4. AGRADECIMIENTOS
5. BIBLIOGRAFÍA

TAULEN AURKIBIDEA

ORRIA/PÁGINA

1. taula	Ezaugarri demografikoak	5
2. taula	Kasuen banaketa patologia-taldean arabera	8
3. taula	Gaixotasun Arraro ohikoenak, sexuen arabera	9
4. taula	Gaixotasun Arraro ohikoenak, adin-multzoaren arabera (2025/12/31n kalkulaturako adina)	11
5. taula	Gaixotasun arraro ohikoenak, adin-multzoaren arabera (Erregistro-datuen arabera kalkulaturako adina)	13
6. taula	Kasuak, zentroaren eta lurralde historikoaren arabera	15
7. taula	Kasuak, zerbitzuen arabera	16
8. taula	Hildako gehien izan duten Gaixotasun Arraroak	19
9. taula	Europakoa (edo, bestela, mundukoa) baino prebalentzia handiagoa duten gaixotasun arraroak. 2025. urtea	22
10. taula	EAEko kasuen banaketa prebalentzia teorikoaren arabera	23
11. taula	Diagnostikoa egin arte denbora gehien behar izan duten gaixotasun arraroak	24
12. taula	Ospitaleko asistentzia-karga handiagoa duten gaixotasun arraroak. Edozein arrazoiengatik ospitaleratzeak, akutuen ospitale publikoetan. 2020-2024 aldia	26

IRUDIEN AURKIBIDEA

1. irudia.	Kasuen banaketa erregistro-urtearen arabera (2015-2025)	6
2. irudia.	Kasuen proportzioa lurralde historikoen artean, biztanleriaren eta patologia-taldean arabera	18

ÍNDICE DE TABLAS

Tabla 1.	Datos demográficos	5
Tabla 2.	Distribución de casos por grupos de patologías	8
Tabla 3.	Enfermedades Raras más frecuentes, por sexos	9
Tabla 4.	Enfermedades Raras más frecuentes, por grupo de edad (Edad calculada a 31/12/2025)	11
Tabla 5.	Enfermedades Raras más frecuentes, por grupo de edad (Edad calculada a fecha de registro)	13
Tabla 6.	Casos por centro y territorio histórico	15
Tabla 7.	Casos Raras por servicio	16
Tabla 8.	Enfermedades Raras con mayor número de fallecimientos	19
Tabla 9.	Enfermedades Raras con prevalencia superior a la europea (o en su defecto, a la mundial). Año 2025	22
Tabla 10.	Distribución de casos de la CAPV por prevalencia teórica	23
Tabla 11.	Enfermedades raras con mayor tiempo medio hasta el diagnóstico	24
Tabla 12.	Enfermedades raras con mayor carga asistencial hospitalaria. Ingresos por cualquier causa, en hospitales públicos de agudos. Periodo 2020-2024	26

ÍNDICE DE FIGURAS

Figura 1.	Distribución de casos por año de registro (2015-2025)	6
Figura 2.	Proporción de casos entre territorios históricos, por población y grupos de patologías	18

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.

Orphanetek, GGAAen Europako atariak, aldiari-aldiari 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 gaixotasun 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 teknikoa eta informazioa emateko. Geroago, argitaratu zen [473/2013 Dekretua, abenduaren 30ekoa, Euskal Autonomia Erkidegoko Gaixotasun Arraroen Erregistroaren \(EAE-GAE\) sorrerari eta funtzionamenduari buruzkoa](#).

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

Txosten honek 2025. urtearen bukaera arte Erregistroan zeuden datuak aztertzen ditu. Osasun Saileko webguneko [Gaixotasun arraroen erregistroko](#) atalean daude eskuragarri [oinari legal eta teknikoak](#).

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 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](#).

El presente informe analiza los datos existentes en dicho Registro hasta el final del año 2025. Las [bases legales y técnicas](#) se pueden consultar en la web del Departamento de Salud en el apartado correspondiente al [Registro de enfermedades raras](#).

2. METODOLOGIA

Osasun Saileko webgunean [lan-metodologia](#) eskuragarri dago.

Osakidetzatik jakinarazpen-formularioaren bidez jakinarazitako kasu guztiak sartzen dira, 2015etik 2025era.

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

3. EMAITZAK

3.1. Erregistratutako kasuak

Erregistratutako kasuen guztizkoa, 2025eko abenduaren 31n, **15.703** kasukoa da, **15.569** pertsona ezberdin guztira; kasuak adinaren, sexuaren eta jatorriaren arabera laburbildu ditugu [1. taulan](#).

1. taula. Ezaugarri demografikoak (2015-2025).

Tabla 1. Datos demográficos (2015-2025).

EZAUGARRIAK CARACTERÍSTICAS		N	%
SEXUA SEXO	Emakumea / Mujer	7.596	48,8
	Gizona / Hombre	7.973	51,2
	GUZTIRA / TOTAL	15.569	100 %
ADIN-TALDEA (adinaren arabera 2025/12/31n) GRUPO DE EDAD (según edad a 31/12/2025)	Heldua / Adulto	13.583	87,2
	Pediatrikoa / Pediátrica	1.986	12,8
	GUZTIRA / TOTAL	15.569	100 %
ADIN-TALDEA (Erregistro-datako adinaren arabera) GRUPO DE EDAD (Según edad a fecha de registro)	Heldua / Adulto	12.639	81,1
	Pediatrikoa / Pediátrica	2.938	18,9
	GUZTIRA / TOTAL	15.577*	100 %
HELBIDEA DOMICILIO	Bizkaia	7.891	50,7
	Gipuzkoa	5.230	33,6
	Araba / Álava	1.968	12,6
	Gaztela eta Leon / Castilla y León	159	1,2
	Kantabria / Cantabria	99	0,6
	Nafarroa / Navarra	83	0,5
	Errioxa / La Rioja	54	0,3
	Beste batzuk / Otros	77	0,5
	Ezezaguna edo atzerrian / Desconocido o en el extranjero	8	0,0

*Pertsonen guztizkoa desberdina da, pertsona batek 2 patologia desberdin izan ditzakeelako, bat paziente pediatriko gisa erregistratuta eta beste bat paziente heldu gisa. *El total de personas difiere porque una misma persona puede presentar 2 patologías distintas, una registrada como paciente pediátrico y otra como paciente adulto.

2. METODOLOGÍA

Se puede consultar la [metodología de trabajo](#) del Registro en la web del Departamento de Salud.

Se incluyen todos los casos comunicados desde Osakidetza mediante formulario de notificación, desde 2015 hasta 2025.

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 2025 es de **15.703** casos, correspondientes a **15.569** personas diferentes, cuya distribución por edad, sexo y origen territorial se resume en la [Tabla 1](#).

Euskadiko biztanleria 2025ean 2.218.210 biztanlekoa (EUSTAT) zela kontuan hartuta, eta bizilekua Euskadin duten pertsonen dagokienez erregistratutako **12.967** kasuak – horien heriotzaren berririk ez dago – erregistro-tasa 10.000 biztanleko **58**koa da.

Lurralde historikoen arabera, Bizkaiko erregistro-tasa hadixegoa da (**60, 59 eta 52** 10.000 biztanleko, Bizkaian, Gipuzkoan eta Araban, hurrenez hurren). Sexuaren arabera, 10.000 biztanleko tasa zertxobait handiagoa da gizonetan: **60** gizonetan, eta **57** emakumeetan.

Bizilekua Euskaditik kanpo duten pazienteen artean, edo helbidea jasota ez dutenen artean, 480 kasu erregistratu dira, hau da, erregistratutako kasu guztien % 3,1.

3.2. Urteko banaketa

Erregistroa martxan jarri eta 11 urte horietan, erregistro-urtearen arabera kasuen banaketa 1. irudian agertzen da.

Considerando que la población de Euskadi en 2025 se cifraba en 2.218.210 habitantes (EUSTAT), y los **12.967** casos registrados correspondientes a personas con domicilio en Euskadi y de cuyo fallecimiento no se tiene constancia, resulta una tasa de registro de **58** por cada 10.000 habitantes.

Por territorio histórico, la tasa de registro es ligeramente superior en Bizkaia (**60, 59 y 52** por 10.000 habitantes en Bizkaia, Gipuzkoa, y Araba, respectivamente). Por sexo, la tasa es algo superior en hombres: **60** por 10.000 habitantes en hombres, y **57** por 10.000 habitantes en mujeres.

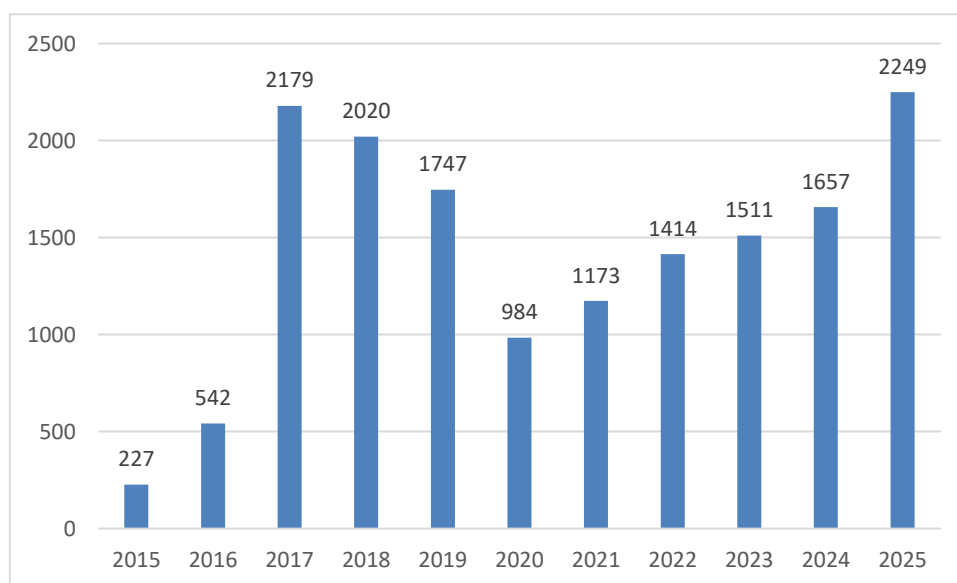
Los casos registrados en pacientes con domicilio fuera de Euskadi, o de los que no consta el mismo, son 480, es decir, el 3,1 % del conjunto de casos registrados.

3.2. Distribución anual

En estos 11 años desde la puesta en marcha del registro, la distribución de casos por año de registro se muestra en la Figura 1.

1. irudia. Kasuen banaketa erregistro-urtearen arabera (2015-2025).

Figura 1. Distribución de casos por año de registro (2015-2025).



Jakinarazitako kasuen kopurua 2017 urtean nabarmen igo dela ikusten da. Hurrengo urteetan, kopuru hori jaisten doa, eta nabarmenagoa da 2020 urtean, ziurrenik SARS-CoV-2ak eragindako pandemiaren ondorioz. 2021etik ikusten da erregistroa handituz doala, eta azken 2025. urtean jakinarazitako kasu gehienekora iritsi dela.

3.3 Gaixotasun arraroak

Erregistratutako entitateen kopurua, hau da, "Gaixotasun Arraroa" eremuan jasotako ORPHA kode desberdinak (ikus atal metodologikoa [Erregistroaren lehen txostenean, 2017. urteari dagokiona](#)), **1.398** da.

Horietatik 1.081 (% 77,3) gaixotasunei dagozkie, eta gainerakoak (317, % 22,7) gaixotasun-taldeei.

Patologia-multzo hori 2. taulan zerrendatzen diren 21 kategorietan biltzen da, Orphaneten linearizazio-metodologiaren arabera. Gaixotasun bakoitzari lehenetsunezko sailkapena ematen zaio.

Se observa cómo en el año 2017 se produce un marcado aumento en el número de casos comunicados. En los años siguientes, este número va descendiendo, siendo más notable en el año 2020, debido posiblemente a la pandemia causada por el SARS-CoV-2. Desde el año 2021 se ve que el registro va en aumento, alcanzándose el máximo de casos comunicados durante este último año 2025.

3.3 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 **1.398**.

De ellos 1.081 (77,3 %) corresponden a enfermedades, mientras que el resto (317, 22,7 %) corresponden a grupos de enfermedades.

Este conjunto de patologías se agrupa en las 21 categorías que se relacionan en la Tabla 2, según la metodología de linearización de Orphanet, que atribuye a cada trastorno una clasificación preferente.

2. taula. Kasuen banaketa patologia-taldean arabera (2015-2025).

Tabla 2. Distribución de casos por grupos de patologías (2015-2025).

KATEGORIA CATEGORÍA	KASU KOP. Nº. CASOS	ENTITATE KOP. Nº. ENTIDADES
Gaixotasun neurologiko arraroa Enfermedad neurológica rara	4.470	288
Enbriogenesisian zehar izandako garapen-akats arraroak Defectos raros del desarrollo embrionario	1.946	299
Gaixotasun sistematiko eta erreumatologiko arraroa Enfermedad sistémica y reumatológica rara	1.567	61
Arnas gaixotasun arraroa Enfermedad respiratoria rara	1.136	15
Begietako gaixotasun arraroa Trastorno oftalmológico raro	787	40
Gibelego gaixotasun arraroa Enfermedad hepática rara	630	11
Gaixotasun endokrino arraroa Enfermedad endocrina rara	605	49
Giltzurruneko gaixotasun arraroa Enfermedad renal rara	538	28
Sortzetiko metabolismo-akats arraroak Errores congénitos del metabolismo raros	454	69
Gaixotasun hematologiko arraroa Enfermedad hematológica rara	426	27
Gaixotasun gastroenterologiko arraroa Enfermedad gastroenterológica rara	283	11
Hezur-gaixotasun arraroa Enfermedad osea rara	247	46
Larruazaleko gaixotasun arraroa Enfermedad dermatológica rara	201	41
Gaixotasun neoplasiko arraroa Enfermedad neoplásica rara	184	48
Bihotzeko gaixotasun arraroa Enfermedad cardíaca rara	152	10
Gaixotasun immune arraroa Enfermedad inmune rara	97	25
Gaixotasun otorrinolaringologiko arraroa Enfermedad otorrinolaringológica rara	60	5
Gaixotasun infektzioso arraroa Enfermedad infecciosa rara	6	5
Gaixotasun odontologiko arraroa Enfermedad odontológica rara	2	1
Zirkulazio-sistemako gaixotasun arraroa Enfermedad rara del sistema circulatorio	1	1
ORPHANETen linearitate-talde barik Sin grupo de linearización en ORPHANET	1.911	318
GUZTIRA-TOTAL	15.703	1.398

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

Las enfermedades neurológicas raras, así como los defectos raros del desarrollo embrionario, son las categorías con un mayor número de entidades diferentes y casos registrados (Tabla 2).

Sekulako aldakortasuna dago patologia bakoitzean erregistratutako kasuen kopuruan; erregistratutako kasu bakarra duten gaixotasunen kasu gehiago daude (604; guztizkoaren % 3,85), gehien erregistratutako gaixotasunaren kasuak baino (1. motako neurofibromatosis; 525 kasu, guztizkoaren % 3,34).

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.

Existe una enorme variabilidad en el número de casos registrados de cada patología; hay más casos de enfermedades diferentes con un solo caso registrado (604; 3,85 % del total), que casos totales de la enfermedad más frecuente (neurofibromatosis tipo 1; 525 casos, 3,34 % 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 autoimmune 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 (2015-2025).

Tabla 3. Enfermedades Raras más frecuentes, por sexos (2015-2025).

EMAKUMEAK MUJERES ♀		HURRENKERA ORDEN	GIZONAK HOMBRES ♂	
Gaixotasun Arraro Enfermedad Rara	Kasu kop. Nº. casos		Gaixotasun Arraro Enfermedad Rara	Kasu kop. Nº. casos
Behazun-kolangitis primarioa Colangitis biliar primaria	330	#1	Biriketako fibrosi idiopatikoa Fibrosis pulmonar idiopática	373
1. motako neurofibromatosis Neurofibromatosis tipo 1	281	#2	Alfa-1-antitripsinaren eskasia Deficiencia de alfa-1 antitripsina	258
Miastenia larria Miastenia grave	258	#3	Miastenia larria Miastenia grave	258
Steinert-en distrofia miotonikoa Distrofia miotónica de Steinert	252	#4	Steinert-en distrofia miotonikoa Distrofia miotónica de Steinert	247
Erretinosi pigmentarioa Retinosis pigmentaria	251	#5	Alboko esklerosi amiotrofikoa Esclerosis lateral amiotrófica	245
Alfa-1-antitripsinaren eskasia Deficiencia de alfa-1 antitripsina	236	#6	1. motako neurofibromatosis Neurofibromatosis tipo 1	244
Alboko esklerosi amiotrofikoa Esclerosis lateral amiotrófica	169	#7	Erretinosi pigmentarioa Retinosis pigmentaria	222
Telangiektasia hemorragiko hereditarioa Telangiectasia hemorrágica hereditaria	128	#8	ATTR amiloidosia, wild type Amiloidosis ATTR tipo salvaje	205

EMAKUMEAK MUJERES ♀		HURRENKERA ORDEN	GIZONAK HOMBRES ♂	
Gaixotasun Arraro Enfermedad Rara	Kasu kop. Nº. casos		Gaixotasun Arraro Enfermedad Rara	Kasu kop. Nº. casos
Behçet-en gaixotasuna Enfermedad de Behçet	122	#9	Dilataziozko miokardiopatia Miocardiopatía dilatada	180
Akromegalia Acromegalia	119	#10	A hemofilia Hemofilia A	154
Giltzurrun-polikistosi autosomiko Nagusia Poliquistosis renal autosómica dominante	97	#11	Behçet-en gaixotasuna Enfermedad de Behçet	103
Alport-en sindromea Síndrome de Alport	97	#12	Telangiectasia hemorragiko hereditarioa Telangiectasia hemorrágica hereditaria	92
Gaztaroko artritis idiopatikoa oligoartikularra Artritis idiopática juvenil oligoarticular	95	#13	Akalasia idiopatikoa Acalasia idiopática	91
Biriketako fibrosi idiopatikoa Fibrosis pulmonar idiopática	93	#14	Distrofia fazioeskapulohumerala Distrofia facioescapulohumeral	85
Huntington-en gaixotasuna Enfermedad de Huntington	88	#15	Polineuropatia desmielinizataile inflamatorio kronikoa Polineuropatía desmielinizante inflamatoria crónica	81
Akalasia idiopatikoa Acalasia idiopática	83	#16	Giltzurrun-polikistosi autosomiko nagusia Poliquistosis renal autosómica dominante	81
Hepatitis autoimmunea Hepatitis autoinmune	73	#17	Amiloidosi ATTR hereditarioa Amiloidosis ATTR hereditaria	78
Stargardt-en gaixotasuna Enfermedad de Stargardt	71	#18	Huntington-en gaixotasuna Enfermedad de Huntington	76
Esklerodermia sistemikoa Esclerodermia sistémica	70	#19	Polirradikuloneuropatia hanturazko desmielinizataile akutua Polirradiculoneuropatía desmielinizante inflamatoria aguda	75
Dilataziozko miokardiopatia Miocardiopatía dilatada	67	#20	Akromegalia Acromegalia	73
Purpura tronbozitopeniko immunea Púrpura trombocitopénica inmune	66	#21	Guillain-Barré-ren sindromea Síndrome de Guillain-Barré	70
Paralisi supranuklear progresiboa Parálisis supranuclear progresiva	61	#22	X hauskoraren sindromea Síndrome de X frágil	66
Distrofia fazioeskapulohumerala Distrofia facioescapulohumeral	60	#23	Alport-en sindromea Síndrome de Alport	64
Immunoeskasia komun aldakorra eta lotutako gaixotasunak Inmunodeficiencia común variable y trastornos relacionados	60	#24	Esklerosi tuberoso konplexua Complejo esclerosis tuberosa	61
Falot-en tetralogia Tetralogía de Fallot	60	#25	Kawasaki-ren gaixotasuna Enfermedad de Kawasaki	59

Halaber, aldeak ikusten dira (4. Taula) helduetan eta adin pediatrikoan (15 urteik 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 (2015-2025). 2025/12/31n kalkulaturako adina

Tabla 4. Enfermedades Raras más frecuentes, por grupo de edad (2015-2025). Edad calculada a 31/12/2025.

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
Miastenia larria Miastenia grave	516	#1	1. motako neurofibromatosia Neurofibromatosis tipo 1	104
Steinert-en distrofia miotonikoa Distrofia miotónica de Steinert	492	#2	Kawasaki-ren gaixotasuna Enfermedad de Kawasaki	90
Biriketako fibrosi idiopatikoa Fibrosis pulmonar idiopática	466	#3	Alfa-1-antitripsinaren eskasia Deficiencia de alfa-1 antitripsina	87
Erretinosi pigmentarioa Retinosis pigmentaria	463	#4	Gaztaroko artritis idiopatikoa oligoartikularra Artritis idiopática juvenil oligoarticular	83
1. motako neurofibromatosia Neurofibromatosis tipo 1	421	#5	22q11.2 kromosomaren delezioagatikoa sindromea Síndrome de delección 22q11.2	41
Alboko esklerosi amiotrofikoa Esclerosis lateral amiotrófica	414	#6	Fallot-en tetralogia Tetralogía de Fallot	34
Alfa-1-antitripsinaren eskasia Deficiencia de alfa-1 antitripsina	407	#7	Noonan-en sindromea Síndrome de Noonan	33
Behazun-kolangitis primarioa Colangitis biliar primaria	367	#8	Anemia faltziforme Anemia falciforme	30
ATTR amiloidosia, wild type Amiloidosis ATTR tipo salvaje	254	#9	Hestegorriko atresia Atresia de esófago	29
Dilataziozko miokardiopatia Miocardiopatía dilatada	247	#10	Fibrosi kistikoa Fibrosis quística	28
Behçet-en gaixotasuna Enfermedad de Behçet	216	#11	Hirschsprung-en gaixotasuna Enfermedad de Hirschsprung	24
Telangiectasia hemorragiko hereditarioa Telangiectasia hemorrágica hereditaria	208	#12	A hemofilia Hemofilia A	20
Akromegalia Acromegalia	192	#13	Akondroplasia Acondroplasia	17
Akalasia idiopatikoa Acalasia idiopática	172	#14	Esklerosi tuberoso konplexua Complejo esclerosis tuberosa	17
Giltzurrun-polikistosi autosomiko nagusia Poliquistosis renal autosómica dominante	170	#15	Prader-Willi-ren sindromea Síndrome de Prader-Willi	17

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
Huntington-en gaixotasuna Enfermedad de Huntington	164	#16	Kate ertaineko azil-CoA deshidrogenasaren urritasuna Deficiencia de acil-CoA deshidrogenasa de cadena media	16
Alport-en sindromea Síndrome de Alport	153	#17	Zehaztu gabeko adimen- desgaitasun sindromikoa Discapacidad intelectual sindrómica sin especificar	16
Distrofia fazioeskapulohumerala Distrofia facioescapulohumeral	142	#18	Tiroidearen ektopia Ectopia tiroidea	16
A hemofilia Hemofilia A	136	#19	Sotos-en sindromea Síndrome de Sotos	16
Amiloidosi ATTR hereditarioa Amiloidosis ATTR hereditaria	126	#20	Suprarrenalaren sortzetiko hiperplasia klasikoa, 21- hidroxilasaren urritasunagatikoa Hiperplasia suprarrenal congénita clásica por deficiencia de 21- hidroxilasa	14
Polirradikuloneuropatia hanturazko desmielinizatzaile akutua Polirradiculoneuropatía desmielinizante inflamatoria aguda	126	#21	Pubertaro goiztiar zentral arraroa Pubertad precoz central rara	14
Polineuropatia desmielinizatzaile inflamatorio kronikoa Polineuropatía desmielinizante inflamatoria crónica	116	#22	Sordera genetiko ez-sindromikoa Sordera genética no sindrómica	13
Stargardt-en gaixotasuna Enfermedad de Stargardt	114	#23	Behazun-atresia Atresia biliar	12
Paralisi supranuklear progresiboa Parálisis supranuclear progresiva	106	#24	Osteogenesi inperfektua Osteogénesis imperfecta	12
Hepatitis autoimmunea Hepatitis autoinmune	103	#25	Beckwith-Wiedemann sindromea Síndrome de Beckwith- Wiedemann	12

Interesgarria iruditu da erregistroaren unean adinaren arabera ohikoenak diren gaixotasun arraroen banaketa aztertzea.

Ikuspegi honek gaixotasuna noiz detektatzen edo diagnostikatzen den adinera hobeto hurbiltzeko aukera ematen du, erreferentzia-data finko batean adina erabiltzen denean gertatzen den kasuen desplazamendua saihestuz, zeinak adin handiagoko taldeetara eramaten baititu kasuak.

Se ha considerado de interés analizar la distribución de las enfermedades raras más frecuentes según la edad en el momento del registro del caso.

Este enfoque permite aproximarse mejor a la edad en la que se detecta o diagnostica la enfermedad, evitando el desplazamiento de los casos hacia grupos de mayor edad que se produce cuando se utiliza la edad en una fecha de referencia fija.

Horrela, gaixotasun arraroen agerpen-eta erregistro-ereduari buruzko ikuspegi osagarria lortzen da, batez ere hartzaroen diagnostikatzen diren gaixotasunak eta adin aurreratuagoetan detektatzen direnak bereizteko aukera emanez.

De este modo, se obtiene una visión complementaria sobre el patrón de aparición y registro de las enfermedades raras, permitiendo identificar enfermedades con diagnóstico predominantemente infantil frente a aquellas que se detectan en edades más avanzadas.

5. taula. Gaixotasun Arraro ohikoenak, adin-multzoaren arabera (2015-2025). Erregistro-dataren arabera kalkulatuak adina.

Tabla 5. Enfermedades Raras más frecuentes, por grupo de edad (2015-2025). Edad calculada a fecha de registro.

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
Miastenia larria Miastenia grave	515	#1	1. motako neurofibromatosia Neurofibromatosis tipo 1	190
Steinert-en distrofia miotonikoa Distrofia miotónica de Steinert	486	#2	Gaztaroko artritis idiopatikoa oligoartikularra Artritis idiopática juvenil oligoarticular	114
Biriketako fibrosi idiopatikoa Fibrosis pulmonar idiopática	466	#3	Alfa-1-antitripsinaren eskasia Deficiencia de alfa-1 antitripsina	104
Erretinosi pigmentarioa Retinosis pigmentaria	457	#4	Kawasaki-ren gaixotasuna Enfermedad de Kawasaki	98
Alboko esklerosi amiotrofikoa Esclerosis lateral amiotrófica	414	#5	22q11.2 kromosomaren delezioagatiko sindromea Síndrome de delección 22q11.2	61
Alfa-1-antitripsinaren eskasia Deficiencia de alfa-1 antitripsina	390	#6	Fibrosi kistikoa Fibrosis quística	48
Behazun-kolangitis primarioa Colangitis biliar primaria	367	#7	Noonan-en sindromea Síndrome de Noonan	45
1. motako neurofibromatosia Neurofibromatosis tipo 1	335	#8	Anemia faltziforme Anemia falciforme	44
ATTR amiloidosia, wild type Amiloidosis ATTR tipo salvaje	254	#9	A Fallot-en tetralogia Tetralogía de Fallot	40
Dilataziozko miokardiopatia Miocardiopatía dilatada	247	#10	A hemofilia Hemofilia A	37
Behçet-en gaixotasuna Enfermedad de Behçet	214	#11	Hirschsprung-en gaixotasuna Enfermedad de Hirschsprung	35
Telangiektasia hemorragiko hereditarioa Telangiectasia hemorrágica hereditaria	198	#12	Hestegorriko atresia Atresia de esófago	32
Akromegalia Acromegalia	192	#13	Tiroidearen ektopia Ectopia tiroidea	30
Akalasia idiopatikoa Acalasia idiopática	170	#14	Esklerosi tuberoso konplexua Complejo esclerosis tuberosa	29

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
Huntington-en gaixotasuna Enfermedad de Huntington	164	#15	Suprarrenalaren sortzetiko hiperplasia klasikoa, 21-hidroxielasaren urritasunagatikoa Hiperplasia suprarrenal congénita clásica por deficiencia de 21-hidroxielasa	27
Giltzurrun-polikistosi autosomiko nagusia Poliquistosis renal autosómica dominante	164	#16	Osteogenesi inperfektua Osteogénesis imperfecta	27
Alport-en sindromea Síndrome de Alport	146	#17	X hauskorraren sindromea Síndrome de X frágil	27
Distrofia fazioeskapulohumerala Distrofia facioescapulohumeral	141	#18	Sotos-en sindromea Síndrome de Sotos	26
Amiloidosi ATTR hereditarioa Amiloidosis ATTR hereditaria	126	#19	Telangiectasia hemorragiko hereditarioa Telangiectasia hemorrágica hereditaria	22
Polirradikuloneuropatia hanturazko desmielinizatzaile akutua Polirradiculoneuropatía desmielinizante inflamatoria aguda	124	#20	Akondroplasia Acondroplasia	21
A hemofilia Hemofilia A	119	#21	Fenilketonuria Fenilcetonuria	21
Polineuropatia desmielinizatzaile inflamatorio kronikoa Polineuropatía desmielinizante inflamatoria crónica	116	#22	Sordera genetiko ez-sindromikoa Sordera genética no sindrómica	20
Stargardt-en gaixotasuna Enfermedad de Stargardt	109	#23	Behazun-atresia Atresia biliar	18
Paralisi supranuklear progresiboa Parálisis supranuclear progresiva	106	#24	Zehaztu gabeko adimen-desgaitasun sindromikoa Discapacidad intelectual sindrómica sin especificar	18
Guillain-Barré-ren sindromea Síndrome de Guillain-Barré	100	#25	Wilsonen gaixotasuna Enfermedad de Wilson	18

Osasun Sailaren webgunean kontsulta daiteke 2015-2025 aldian [EAEko pazienteetan erregistratutako orpha entitate guztiak](#).

3.4. Azpimotak

Erregistratutako **1.251** kasutan (% 8,0), gaixotasunaren azpimota zehaztu ahal izan da. Kasu horietan **225** azpimota erregistratu dira, zeinak 141 gaixotasun arraro desberdinari dagozkien.

En la web del Departamento de Salud se puede consultar el [total de entidades orpha registradas en pacientes de la CAPV, en el periodo 2015-2025](#).

3.4. Subtipos

En **1.251** casos (8,0 % de los registrados), se ha podido precisar el subtipo de la enfermedad. Se han registrado un total de **225** subtipos diferentes, que a su vez corresponden a **141** enfermedades raras diferentes.

3.5. Zentroak eta zerbitzuak

Zentro bakoitzak jakinarazitako kasuen banaketa [6. taulan](#) ageri da.

3.5. Centros y Servicios

La distribución de casos comunicados por centro se muestra en la [Tabla 6.](#)

6. taula. Kasuak, zentroaren eta lurralde historikoaren arabera (2015-2025). Aurreko urtearekiko aldaketak (▲, —, ▼) adierazten dira.

Tabla 6. Casos por centro y territorio histórico (2015-2025). 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	1.607 ▲	10,23 ▼
	Lezako Ospitalea Hospital de Leza	1 —	0,01 —
	Osasun-zentroak eta anbulatorioak Centros de Salud y Ambulatorios	40 ▲	0,25 ▲
BIZKAIA	Gurutzetako Unibertsitate Ospitalea Hospital Universitario Cruces	4.599 ▲	29,29 ▲
	Basurtuko Unibertsitate Ospitalea Hospital Universitario Basurto	2.261 ▲	14,40 ▼
	Galdakao-Usansolo Ospitalea Hospital Galdakao-Usansolo	599 ▲	3,81 ▲
	Urdulizko Ospitalea Hospital de Urduliz	132 ▲	0,84 ▲
	Gernika-Lumo Ospitalea Hospital Gernika-Lumo	60 ▲	0,38 ▼
	San Eloy Ospitalea Hospital San Eloy	48 ▲	0,31 ▲
	Santa Marina Ospitalea Hospital Santa Marina	26 ▲	0,17 ▲
	Gorliz Ospitalea Hospital Gorliz	9 ▲	0,06 ▲
	Osasun-zentroak eta anbulatorioak Centros de salud y ambulatorios	922 ▲	5,87 ▼
GIPUZKOA	Donostia Unibertsitate Ospitalea Hospital Universitario Donostia	4.169 ▲	26,55 ▼
	Zumarraga Ospitalea Hospital de Zumárraga	217 ▲	1,38 ▲
	Bidasoa Ospitalea Hospital Bidasoa	122 ▲	0,78 ▲
	Debagoieneko Ospitalea Hospital Alto Deba	105 ▲	0,67 ▲
	Mendaroko Ospitalea Hospital de Mendaro	97 ▲	0,62 ▲
	Osasun-zentroak eta anbulatorioak Centros de Salud y Ambulatorios	689 ▲	4,39 ▼

Diagnostiko-zerbitzuen araberako kasuen banaketa [7. taulan](#) laburbildu da. Zifrak aurreko urtekoen (2024) antzekoak dira, erregistratutako kasuen % **80 baino gehiago 8 zerbitzutan metatuta**; horietatik **3k** (Neurologia, Genetika eta Pediatria) % **50 baino gehiagoko ekarpena egiten dute**.

La distribución de casos por servicios de diagnóstico se muestra en la [Tabla 7](#). Las cifras son similares a las del año anterior (2024), acumulando **8 servicios más del 80 %** de los casos registrados, de los cuales **3** (Neurología, Genética y Pediatría) **contribuyen con más del 50 %**.

7. taula. Kasuak, zerbitzuen arabera (2015-2025). Aurreko urtearekiko aldaketak (▲, —, ▼) adierazten dira.

Tabla 7. Casos por servicios (2015-2025). Se indican (▲, —, ▼) los cambios respecto al año anterior.

ZERBITZUA SERVICIO	Kasu kop. Nº casos	%	% metatua % acum.
Neurologia Neurología	3.909 ▲	24,89 ▼	24,89
Genetika Genética	2.231 ▲	14,21 ▼	39,10
Pediatria Pediatría	1.962 ▲	12,49 ▼	51,60
Barne-medikuntza Medicina Interna	1.415 ▲	9,01 ▲	60,61
Oftalmologia Oftalmología	849 ▲	5,41 ▼	66,01
Kardiologia Cardiología	826 ▲	5,26 ▲	71,27
Arnas-aparatukoa Respiratorio	774 ▲	4,93 ▲	76,20
Digestio-aparatukoa Aparato Digestivo	748 ▲	4,76 ▼	80,97
Endokrinologia Endocrinología	744 ▲	4,74 ▲	85,70
Hematologia Hematología	353 ▲	2,25 ▼	87,95
Larrialdiak Urgencias	312 ▲	1,99 ▲	89,94
Erreumatologia Reumatología	256 ▲	1,63 ▼	91,57
Dermatologia Dermatología	229 ▲	1,46 ▼	93,03
Nefrologia Nefrología	170 ▲	1,08 ▲	94,11
Errehabilitazioa Rehabilitación	105 ▲	0,67 ▲	94,78
Neurokirurgia Neurocirugía	104 ▲	0,66 ▼	95,44
Etxeko ospitalizazioa Hospitalización a Domicilio	85 ▲	0,54 ▲	95,98
Otorrinolaringologia Otorrinolaringología	84 ▲	0,53 ▼	96,52

ZERBITZUA SERVICIO	Kasu kop. Nº casos	%	% metatua % acum.
Kirurgia orokorra Cirugía General	66 ▲	0,42 ▼	96,94
Farmazia Farmacia	65 ▲	0,41 ▲	97,35
Kirurgia pediatrikoa Cirugía Pediátrica	47 ▲	0,30 ▼	97,65
Hodietako kirurg.-Angiologia Cirug. vascular-Angiología	47 ▲	0,30 ▲	97,95
Alergia Alergia	46 ▲	0,29 ▼	98,24
Zainketa aringarriak Cuidados Paliativos	42 ▲	0,27 —	98,51
Traumatologia Traumatología	30 ▲	0,19 —	98,70
Laborategia Laboratorio	29 ▲	0,18 ▲	98,89
Psikiatria Psiquiatría	27 ▲	0,17 ▼	99,06
Ginekologia eta Obstetrizia Ginecología y Obstetricia	26 ▲	0,17 ▼	99,22
Onkologia Medikoa Oncología Médica	25 ▲	0,16 ▼	99,38
Egonaldi Luzeko Barne Medikuntza Medicina Interna Larga Estancia	16 ▲	0,10 ▲	99,48
Medikuntza Intensiboa Medicina Intensiva	15 ▲	0,10 —	99,58
Urologia Urología	15 ▲	0,10 —	99,68
Anestesia eta Konortteratzea Anestesia y Reanimación	11 ▲	0,07 —	99,75
BESTE BATZUK (11 zerbitzu, bakoitza 10 kasu baino gutxiagorekin) OTROS (11 Servicios, cada uno con menos de 10 casos)	40 ▲	0,26 ▼	100
GUZTIRA/TOTAL	15.703	100 %	100 %

2. irudian, gaixotasun arraroen 10 talde nagusien kasuen banaketa erakusten da, lurralde historikoen arabera. Erreferentzia gisa, lehenengo barran lurralde bakoitzeko biztanleen proportzioa jarri dugu.

Proportzioak espero zitekeenaren oso desberdinak dira, bereziki Gipuzkoan gaixotasun neurologiko, oftalmologiko eta hepatikoen kasuan. Kasuen proportzioa espero zena baino

En la Figura 2 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 proporción de población 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, oftalmológicas y hepáticas en Gipuzkoa, suponiendo una proporción de casos mayor

handiagoa da. Bizkaian, kasu gehiago daude gaixotasun hematologikoetan. Araban, kasuen proportzio handiena duten gaixotasunak sistema endokrinoko gaixotasunak, hematologikoak eta sistemikoak eta erreumatologikoak dira.

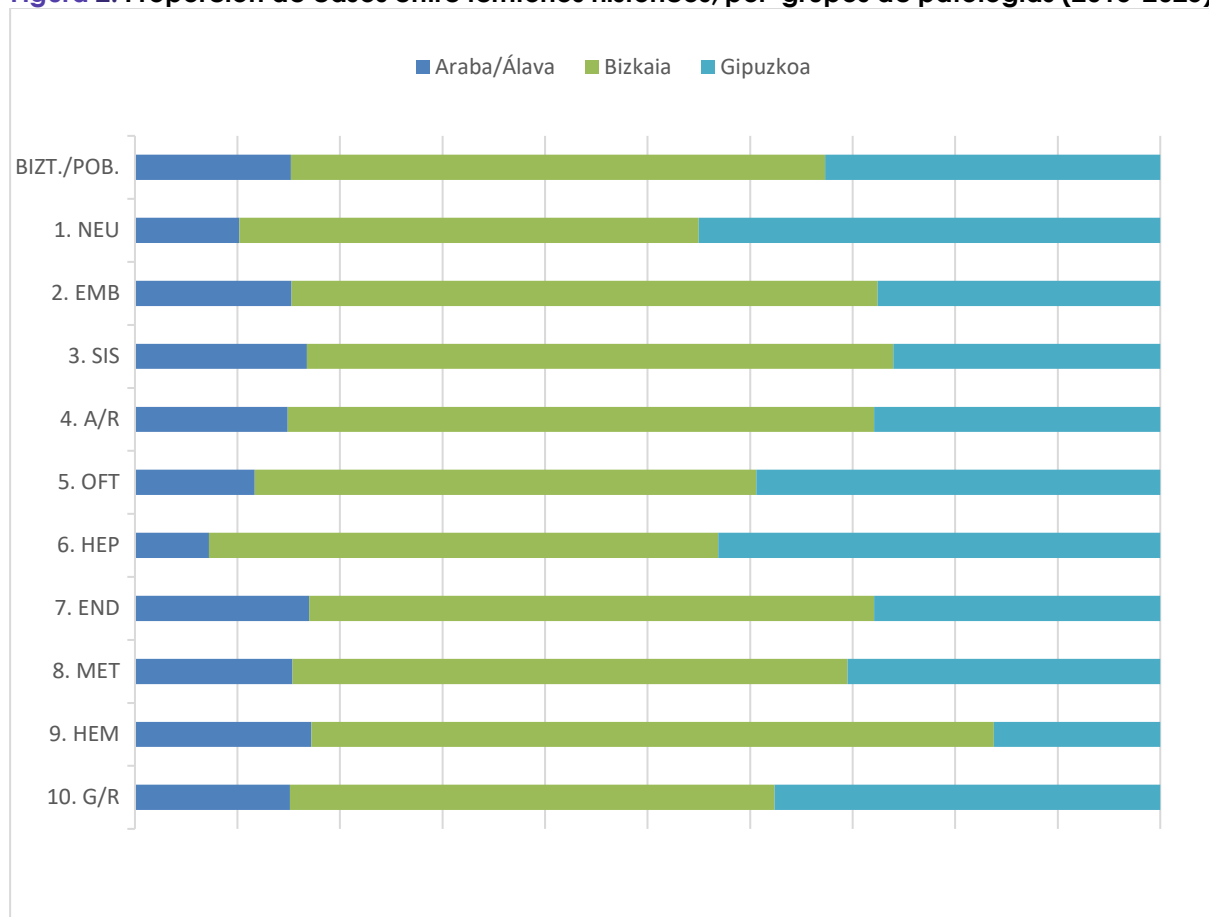
Aldiz, espero baino kasu gutxiago daude gaixotasun hematologikoetan Gipuzkoan, eta gaixotasun hepatikoetan Araban eta Bizkaian.

de la esperada. En Bizkaia, se observa una mayor proporción de casos en las enfermedades hematológicas. En Araba, el grupo de enfermedades con mayor proporción de casos es el de las enfermedades del sistema endocrino, las hematológicas y las sistémicas y reumatológicas.

Por el contrario, se obtiene una proporción de casos menor de la esperada en las enfermedades hematológicas en el caso de Gipuzkoa, y en las enfermedades hepáticas tanto en Araba como en Bizkaia.

2. irudia. Kasuen proportzioa lurralde historikoen artean, biztanleriaren eta patologia-taldean arabera (2015-2025).

Figura 2. Proporción de casos entre territorios históricos, por grupos de patologías (2015-2025).



Laburdura Abreviatura	Gaixotasun talde Grupo de enfermedades
BIZT./POB.	Biztanleria / Población
1. NEU	Gaixotasun neurologiko arraroa Enfermedad Neurológica Rara
2. EMB	Enbriogeesian 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	Gibeledko 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
10. G/R	Giltzurruneko gaixotasun arraroa Enfermedad Renal Rara

3.6. Hildakoak

EAE-GAEn sartutako pertsona guztietatik (15.569) **2.256** dira hildakoak (hau da, % 14,5). [8. taulan](#) ageri dira hildako gehien izan dituzten 10 gaixotasunak.

3.6. Fallecidos

Del total de personas incluidas en el RER-CAE (15.569), constan como fallecidas **2.256** (es decir, el 14,5 %). En la [tabla 8](#) se muestran las 10 enfermedades con mayor número de fallecidos.

8. taula. Hildako gehien izan dituzten Gaixotasun Arraroak (2015-2025).

Tabla 8. Enfermedades Raras con mayor número de fallecimientos (2015-2025).

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	295	13,1	414	71,3
<i>Biriketako fibrosi idiopatikoa</i> Fibrosis pulmonar idiopática	258	11,4	466	55,4
<i>Steinert-en distrofia miotonikoa</i> Distrofia miotónica de Steinert	127	5,6	499	25,4

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>ATTR amiloidosia, wild type</i> Amiloidosis ATTR tipo salvaje	117	5,2	254	46,1
<i>Miastenia larria</i> Miastenia grave	105	4,6	516	20,3
<i>Paralisi supranuklear progresiboa</i> Parálisis supranuclear progresiva	71	3,1	106	67,0
<i>Behazun-kolangitis primarioa</i> Colangitis biliar primaria	60	2,7	367	16,3
<i>Dilataziozko miokardiopatia</i> Miocardiopatía dilatada	40	1,8	247	16,2
<i>Huntington-en gaixotasuna</i> Enfermedad de Huntington	40	1,8	164	24,4
<i>Atrofia multisistemikoa</i> Atrofia multisistémica	31	1,4	43	72,1

3.7. Prebalentzia

Gaixotasun arraro gehienen prebalentzia zehatza ezezaguna da. [Orphadata](#) plataforman horietako batzuei buruzko informazio epidemiologikoa argitaratzen da.

Jarraian, EAE-GAEan erregistratutako prebalentzia Orphadatatik lortutako prebalentzia teorikoarekin alderatzen da.

Irizpide hauek betetzen dituzten gaixotasunak bakarrik hautatu dira:

1. Orphadatan prebalentzia puntualari buruzko datuak dituzte.

3.7 Prevalencia

La prevalencia exacta de gran parte de las enfermedades raras es desconocida. En la plataforma [Orphadata](#) se publica información epidemiológica sobre algunas de ellas.

A continuación, se compara la prevalencia registrada en el RER-CAE con la prevalencia teórica obtenida a partir de Orphadata.

Se han seleccionado únicamente aquellas enfermedades en las que:

1. Se dispone en Orphadata de datos de prevalencia puntual.

2. Orphadatan erreferentziako biztanleria Europa da. Datu hau ez badago, mundukoa.
3. EAE-GAEan erregistratutako kasuak daude.
4. Erregistratutako kasuak Euskadin bizi diren pazienteei dagozkie, eta haien heriotzaren berririk ez dago.

2. La población de referencia en Orphadata es Europa, o en su defecto, mundial.
3. Existen casos registrados en el RER-CAE.
4. Los casos registrados corresponden a residentes en Euskadi, de cuyo fallecimiento no se tiene constancia.

Hala, **634** ORPHA gaixotasunen prebalentzia teorikoari buruzko datuak aurkitu dira, hau da, EAE-GAEan erregistratutako ORPHA gaixotasun guztien **% 45,3**.

Así, se han encontrado datos de prevalencia teórica para **634** enfermedades ORPHA, lo que supone un **45,3 %** del total de enfermedades ORPHA registradas en el RER-CAE.

Prebalentzia horiek EAE-GAE erregistrotik kalkulaturakoekin alderatuz gero, ikusten da **258** gaixotasunetan (**% 40,7**) prebalentzia teorikoa baino txikiagoa dela, **315**etan (**% 49,7**) prebalentzia teorikoaren berdina dela eta **61**tan (**% 9,6**) prebalentzia teorikoa baino handiagoa dela.

Comparando estas prevalencias con las calculadas a partir del registro RER-CAE, se observa que en **258** enfermedades (**40,7 %**) la prevalencia es inferior a la teórica, en **315 (49,7 %)** encontramos una prevalencia igual a la teórica y en **61 (9,6 %)** enfermedades la prevalencia es superior a la teórica.

Prebalentzia handiagoa duten 61 gaixotasun horietatik 29tan EAEko prebalentzia espero zenaren bikoitza baino gehiago da ([9. taula](#)). Ikus daitekeenez, gaixotasun horietako gehienak ultra-arrarotzat jotzen diren gaixotasunei dagozkie (prebalentzia < 1/1.000.000).

De estas 61 enfermedades con prevalencia superior, se muestran 29 en las que la prevalencia en la CAPV supera en más del doble a la esperada ([Tabla 9](#)). Se puede observar que la mayoría de estas enfermedades corresponden a enfermedades consideradas ultrarraras (prevalencia < 1/1.000.000).

9. taula. Europakoa baino prebalentzia handiagoa duten gaixotasun arraroak. Europako prebalentziaren daturik ez badago, munduko prebalentzia hartzen da. 2025. urtea.

Tabla 9. Enfermedades raras con prevalencia superior a la europea, o en su defecto, a la mundial. Año 2025.

Gaixotasuna / Enfermedad	Prebalentzia (EAE-GAE) / Prevalencia (RER-CAE)	Prebalentzia teorikoa / Prevalencia teórica	Eremua (Prebalentzia teorikoa) / Ámbito (prevalencia teórica)	EAE-GAEko kasuak / Casos RER-CAE
<i>Steinert-en distrofia miotonikoa</i> Distrofia miotónica de Steinert	16,32 / 100 000	1-9 / 100 000	Europa	362
<i>Behçet-en gaixotasuna</i> Enfermedad de Behçet	9,60 / 100 000	1-9 / 100 000	Europa	213
<i>Amiloidosi ATTR hereditarioa</i> Amiloidosis ATTR hereditaria	43,28 / 1 000 000	1-9 / 1 000 000	Mundu osoan /Mundial	96
<i>Ataxia zerebelosoaren sindromea neuropatiarekin eta alde biko arreflexia bestibularrekin</i> Síndrome de ataxia cerebelosa con neuropatía y arreflexia vestibular bilateral	17,58 / 1 000 000	<1 / 1 000 000	Mundu osoan / Mundial	39
<i>Sotos sindromea</i> Síndrome de Sotos	14,88 / 1 000 000	1-9 / 1 000 000	Europa	33
<i>Angioedema hereditario C1Inh gabeziarekin</i> Angioedema hereditario con deficiencia de C1Inh	13,07 / 1 000 000	<1 / 1 000 000	Mundu osoan / Mundial	29
<i>17 motako paraparesia espastiko autosomiko dominantea</i> Paraparesia espástica autosómica dominante tipo 17	11,72 / 1 000 000	<1 / 1 000 000	Mundu osoan / Mundial	26
<i>Miller-Fisher sindromea</i> Síndrome de Miller-Fisher	11,72 / 1 000 000	1-9 / 1 000 000	Europa	26
<i>Diabetes zapo regabe nefrogenikoa</i> Diabetes insípida nefrogénica	11,27 / 1 000 000	1-9 / 1 000 000	Europa	25
<i>Linfangioleiomiomatosis</i> Linfangioleiomiomatosis	9,47 / 1 000 000	1-9 / 1 000 000	Europa	21
<i>KBG sindromea</i> Síndrome KBG	7,21 / 1 000 000	<1 / 1 000 000	Mundu osoan / Mundial	16
<i>Coffin-Siris sindromea</i> Síndrome de Coffin-Siris	6,31 / 1 000 000	<1 / 1 000 000	Mundu osoan / Mundial	14
<i>Bethlem miopatia</i> Miopatia de Bethlem	5,86 / 1 000 000	<1 / 1 000 000	Europa	13
<i>2T motako Charcot-Marie-Tooth-en gaixotasuna</i> Enfermedad de Charcot-Marie-Tooth tipo 2T	4,51 / 1 000 000	<1 / 1 000 000	Mundu osoan / Mundial	10
<i>15q11q13 mikrobikoizketaren sindromea</i> Síndrome de microduplicación 15q11q13	3,61 / 1 000 000	<1 / 1 000 000	Mundu osoan / Mundial	8
<i>27 motako ataxia espinozerebelosa</i> Ataxia espinocerebelosa tipo 27	3,61 / 1 000 000	<1 / 1 000 000	Mundu osoan / Mundial	8
<i>2q37 mikrodelezio sindromea</i> Síndrome de microdelección 2q37	2,70 / 1 000 000	<1 / 1 000 000	Mundu osoan / Mundial	6
<i>Mikrozefalia - linfedema - koriorretinopatiaren sindromea</i> Síndrome de microcefalia - linfedema - coriorretinopatía	2,70 / 1 000 000	<1 / 1 000 000	Mundu osoan / Mundial	6

Gaixotasuna / Enfermedad	Prebalentzia (EAE-GAE) / Prevalentzia (RER-CAE)	Prebalentzia teorikoa / Prevalentzia teórica	Eremua (Prebalentzia teorikoa) / Ámbito (prevalentzia teórica)	EAE-GAEko kasuak / Casos RER-CAE
10 motako paraparesia espastiko autosomiko dominantea Paraparesia espástica autosómica dominante tipo 10	2,25 / 1 000 000	<1 / 1 000 000	Mundu osoan / Mundial	5
Kaltzinosi bilateral estriato-palido-dentatua Calcinosis bilateral estriato-pálido-dentada	2,25 / 1 000 000	<1 / 1 000 000	Mundu osoa / Mundial	5
1q21.1 mikrobikoizketaren sindromea Síndrome de microduplicación 1q21.1	2,25 / 1 000 000	<1 / 1 000 000	Mundu osoan / Mundial	5
17q12 mikrobikoizketaren sindromea Síndrome de microduplicación 17q12	2,25 / 1 000 000	<1 / 1 000 000	Mundu osoan / Mundial	5
Kleefstra sindromea Síndrome de Kleefstra	2,25 / 1 000 000	<1 / 1 000 000	Mundu osoan / Mundial	5
2P motako Charcot-Marie-Tooth-en gaixotasuna Enfermedad de Charcot-Marie-Tooth tipo 2P	2,25 / 1 000 000	<1 / 1 000 000	Mundu osoan / Mundial	5
Beta-propeller proteinari lotutako neurodegenerazioa Neurodegeneración asociada a la proteína beta-propeller	2,25 / 1 000 000	<1 / 1 000 000	Mundu osoan / Mundial	5
Erdheim-Chester gaixotasuna Enfermedad de Erdheim-Chester	2,25 / 1 000 000	<1 / 1 000 000	Mundu osoan / Mundial	5
Anoktaminopatia distala Anoctaminopatía distal	2,25 / 1 000 000	<1 / 1 000 000	Mundu osoan / Mundial	5
Klippel-Trenaunay sindromea Síndrome de Klippel-Trénaunay	2,25 / 1 000 000	<1 / 1 000 000	Europa	5
Panhipopituitarismoa Panhipopituitarismo	2,25 / 1 000 000	<1 / 1 000 000	Mundu osoan / Mundial	5

10. taulan, ORPHA gaixotasunen prebalentzia teorikoaren arabera taldekaturiko kasuen kopurua agertzen da, ohikoenetatik hain ohikoak ez diren edo ultraararotara.

En la tabla 10 se muestra la cantidad de casos agrupados según prevalencia teórica de las enfermedades ORPHA, de las más frecuentes a las menos frecuentes o ultrararas.

10. taula. EAEko kasuen banaketa prebalentzia teorikoaren arabera. 2025. Urtea.

Tabla 10. Distribución de casos de la CAPV por prevalencia teórica. Año 2025.

Prebalentzia / Prevalentzia	N	%
Daturik ez / Sin datos	3.240	25,00
1-5 / 10 000	4.809	37,08
1-9 / 100 000	3768	29,06
1-9 / 1 000 000	522	4,02
<1 / 1 000 000	628	4,84

3.8. Diagnostikoa egin arteko denbora

Gaixotasun arraroen ezaugarrietako bat diagnostikoaren zailtasuna da. Gaixotasunaren lehen zantzuak edo sintomak hasten direnetik diagnostiko batera iritsi arteko denbora luzea izan daiteke.

Tarte hori EAE-GAEaren gaixotasunetarako kalkulatu da. Horretarako, sintomen hasiera-data eta diagnostiko-data duten kasuak hartu dira kontuan: **4.103** kasu dira (EAE-GAEaren kasu guztien % **26,1**), **3,05 urteko** batez bestekoarekin (3 urte eta hilabete bat, gutxi gorabehera). Hala ere, 4.103 kasu horietatik **2.674** (% **65,2**) urtebete baino lehenago diagnostikatu dira sintomak hasi zirenetik.

11. taulan diagnostikoa egin arte batez besteko denbora gehien behar duten 20 gaixotasunak ageri dira (gutxienez 10 kasu erregistratuta dutenen artean).

3.8. Tiempo hasta el diagnóstico

Una de las características de las enfermedades raras es su complejidad diagnóstica. El tiempo desde que comienzan los primeros signos o síntomas de enfermedad hasta que se llega a un diagnóstico puede ser largo.

Se ha calculado este intervalo para las enfermedades del RER-CAE de las que se dispone tanto de la fecha de inicio de síntomas como de la fecha de diagnóstico: Se trata de **4.103** casos (**26,1 %** del total de casos del RER-CAE), con una media de **3,05 años** (3 años y 1 mes, aproximadamente). Sin embargo, de estos 4.103 casos, **2.674** (**65,2 %**) se han diagnosticado en menos de un año desde el inicio de los síntomas.

En la tabla 11 se muestran las 20 enfermedades (con un mínimo de 10 casos registrados) con mayor tiempo medio hasta el diagnóstico.

11. taula. Diagnostikoa egin arte denbora gehien behar izan duten gaixotasun arraroak.

Tabla 11. Enfermedades raras con mayor tiempo medio hasta el diagnóstico.

Gaixotasuna / Enfermedad	Kasuak datuekin Casos con datos	Batez bestekoa (Urteak) Media (Años)
Telangiectasia hemorragiko hereditarioa Telangiectasia hemorrágica hereditaria	46	14,4
Sukar mediterraneo familiarra Fiebre mediterránea familiar	10	10,1
Usher-en sindromea Síndrome de Usher	25	9,2
Presio bidezko paralsiarekiko sentikortasuna duen herentziazko neuropatia Neuropatía hereditaria con susceptibilidad a la parálisis por presión	10	7,8
Stargardt-en gaixotasuna Enfermedad de Stargardt	42	7,4
1A motako Charcot-Marie-Tooth-en gaixotasuna Enfermedad de Charcot-Marie-Tooth tipo 1A	13	7,3
Distrofia fazioeskapulohumerala Distrofia facioescapulohumeral	11	7,1

Gaixotasuna / Enfermedad	Kasuak datuekin Casos con datos	Batez bestekoa (Urteak) Media (Años)
MODY motako diabetesa Diabetes tipo MODY	15	6,9
Alport-en sindromea Síndrome de Alport	60	5,7
Erretinosi pigmentarioa Retinosis pigmentaria	176	5,7
Sotos-en sindromea Síndrome de Sotos	12	5,5
1. motako neurofibromatosia Neurofibromatosis tipo 1	97	5,3
Osteogenesi inperfektua Osteogénesis imperfecta 1	16	5,1
1. motako narkolepsia Narcolepsia tipo 1	14	5,1
Esklerosi tuberoso konplexua Complejo esclerosis tuberosa	23	4,9
Koanen atresia Atresia de coanas	14	4,6
CADASIL CADASIL	12	4,2
22q11.2 kromosomaren delezioagatiko sindromea Síndrome de delección 22q11.2	19	4,1
Darierren gaixotasuna Enfermedad de Darier	18	4,1
Akromegalia Acromegalia	63	4,1

3.9. Ospitaleko asistentzia-karga

Gaixotasun arraroen beste ezaugarri bat morbiditate handia da. Gaixoek baliabide soziosanitario anitzak erabiltzen dituzte, eta asistentzia-eremu eta espezialitate mediko gehienak inplikatzeko dituztenak.

Gaixotasun arraroek ospitale-eremuan izan dezaketen asistentzia-karga kalkulatu da. Horretarako, akutuen ospitale publikoetan 2020-2024 aldian metatutako egonaldi-egunak kalkulatu dira, edozein arrazoiengatik, EAE-GAEan sartutako pazienteen guztizkoan.

3.9. Carga asistencial hospitalaria

Otra característica de las enfermedades raras es su importante morbilidad. Las personas afectadas utilizan recursos sociosanitarios múltiples que implican a la mayoría de los ámbitos asistenciales y de especialidades médicas.

Se ha estimado la carga asistencial que pueden suponer las enfermedades raras en el ámbito hospitalario. Para ello, se han calculado los días de estancia acumulados en el periodo 2020-2024, en hospitales públicos de agudos, por cualquier causa, en el total de pacientes incluidos en el RER-CAE.

Datuak Euskadiko Arreta
 Espezializatuari buruzko Datuen
 Gutxieneko Oinarizko Multzoaren (AE-
 DGOM) erregistrotik lortu dira.

12. taulan, 2020-2024 aldirako
 egonaldian 3.000 egun baino gehiago
 metatzen dituzten 7 gaixotasunak
 agertzen dira.

Los datos se han obtenido a partir del
 Registro del Conjunto Mínimo de Básico de
 Datos de Atención Especializada de
 Euskadi (RAE-CMBD).

La tabla 12 muestra las 7
 enfermedades que acumulan más de
 3.000 días de estancia para el periodo
 2020-2024.

12. taula. Ospitaleko asistentzia-karga handiagoa duten gaixotasun arraroak. Edozein arazoirengatik ospitaleratzeak, akutuen ospitale publikoetan. 2020-2024 aldia.

Tabla 12. Enfermedades raras con mayor carga asistencial hospitalaria. Ingresos por cualquier causa, en hospitales públicos de agudos. Periodo 2020-2024.

Gaixotasuna / Enfermedad	Metatuko egonaldia(Egunak) Estancia acumulada (Días)
Huntington-en gaixotasuna Enfermedad de Huntington	8.428
Giltzurrun-polikistosi autosomiko Nagusia Poliquistosis renal autosómica dominante	6.056
Miastenia larria Miastenia grave	5.744
Biriketako fibrosi idiopatikoa Fibrosis pulmonar idiopática	5.553
ATTR amiloidosia, wild type Amiloidosis ATTR tipo salvaje	4.051
Dilataziozko miokardiopatia Miocardiopatía dilatada	3.332
Steinert-en distrofia miotonikoa Distrofia miotónica de Steinert	3.142

4. ESKER ONAK

Gure esker zintzoena adierazi nahi diegu gaixotasun arraroen kasuen erregistroan parte hartzen duten osasun-arloko profesional guztiei, beren konpromisoagatik, zorrotasunagatik eta dedikazioagatik.

Haien lankidetzak funtsezkoa da bildutako informazioaren kalitatea eta osotasuna bermatzeko, eta horri esker, ezagutza epidemiologikoa hobetzen da, ikerketan aurrera egiten da eta, azken finean, gaixotasun hauek dituzten pertsonen ematen zaien arreta optimizatzen da.

Haien etengabeko inplikazioari esker, posible da oinarri sendo bat eraikitzen jarraitzea, osasun-politika eraginkorragoak garatzen laguntzen duena eta patologia horien ikusgarritasuna eta ulermena hobetzen dituen.

Profesional guztiei, eskerrik asko zuen lan baliotsuagatik.

4 AGRADECIMIENTOS

Queremos expresar nuestro más sincero agradecimiento a todo el conjunto de profesionales sanitarios que, con su compromiso, rigor y dedicación, contribuyen al registro de casos de enfermedades raras.

Su colaboración es fundamental para garantizar la calidad y la exhaustividad de la información recogida, permitiendo mejorar el conocimiento epidemiológico, avanzar en la investigación y, en última instancia, optimizar la atención a las personas afectadas.

Gracias a su implicación continua, es posible seguir construyendo una base sólida que contribuye al desarrollo de políticas de salud más eficaces y a una mejor visibilización y comprensión de estas patologías.

A todas estas personas, gracias por su valioso labor.



5. BIBLIOGRAFIA / BIBLIOGRAFÍA

- Eustat: Biztanleen Udal Estatistika 2026ko maiatzaren 20an kontsultatuta Eskuragarri hemen: https://eu.eustat.eus/estadisticas/tema_268/opt_1/temas.html
- Eustat: Estadística Municipal de Habitantes Consultado el 20 de marzo de 2026. Disponible en: https://es.eustat.eus/estadisticas/tema_268/opt_1/temas.html
- [2014ko uztailaren 23ko Agindua](#), 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. Eskuragarri hemen/Disponible en: <https://www.orpha.net/>
- Orphadata: free Access data from Orphanet. © INSERM 1999. Eskuragarri hemen /Disponible en: <http://www.orphadata.org/cgi-bin/index.php>