



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

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

2020

Egileak /Autores: M^a Mercedes Ruiz-Uzkiano Viñegra, Luis Javier Echevarría González de Garibay

Edizio eta maquetazio/Edición y Maquetación: M^a Victoria Perianes Vilariño

rer-cae@euskadi.eus

2021eko iraila / Septiembre de 2021

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

1. taula Ezaugarri demografikoak	5	Tabla 1. Datos demográficos
2. taula Kasuen banaketa patologia-taldeen arabera	6	Tabla 2. Distribución de casos por grupos de patologías
3. taula Gaixotasun Arraro ohikoenak, sexuen arabera	8	Tabla 3. Enfermedades Raras más frecuentes, por sexos
4. taula Gaixotasun Arraro ohikoenak, adin-multzoaren arabera	10	Tabla 4. Enfermedades Raras más frecuentes, por grupo de edad
5. taula Kasuak, zentroaren eta lurralde historikoaren arabera	12	Tabla 5. Casos por centro y territorio histórico
6. taula Kasuak, zerbitzuen arabera	13	Tabla 6. Casos por servicios
7. taula Hildako gehien izan duten Gaixotasun Arraroak	16	Tabla 7. Enfermedades Raras con mayor número de fallecimientos
8. taula Europakoarekin aldera daitekeen gaixotasun arraroen prebalentzia. 2020. urtea	18	Tabla 8. Enfermedades Raras cuya prevalencia es comparable a la europea. Año 2020

IRUDIEN AURKIBIDEA

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

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

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](#)ek, 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 gaixotasun larri 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 30eko, Euskal Autonomia Erkidegoko Gaixotasun Arraroen Erregistroaren \(EAE-GAE\) sorrerari eta funtzionamenduari buruzkoa](#).

Txosten honek 2020. urtearen bukaera arte Erregistroan zeuden datuak aztertzen ditu. [2017eko memorian](#) 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 graves tienen alta mortalidad, y a que otras enfermedades aparecen a 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 2020. 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; y 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 2020ra.

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

3. EMAITZAK

3.1. Erregistroko kasuak

Erregistratutako kasuen guztizkoa, 2020ko abenduaren 31n, 7.789 kasukoa da, 7.717 pertsona ezberdin guztira; kasuok adinaren, sexuaren eta jatorriaren arabera laburbildu ditugu [1. taulan](#).

1. taula. Ezaugarri demografikoak

Tabla 1. Datos demográficos

EZAUGARRIAK CARACTERÍSTICAS		N N	%
SEXUA SEXO	Emakumea / Mujer	3.916	50,7
	Gizona / Hombre	3.801	49,3
	GUZTIRA / TOTAL	7.717	100%
ADIN-TALDEA GRUPO DE EDAD	Heldua / Adulto	6.347	82,2
	Pediatrikoa / Pediátrica	1.370	17,8
	GUZTIRA / TOTAL	7.717	100%
HELBIDEA DOMICILIO	Bizkaia	3.914	50,7
	Gipuzkoa	2.451	31,8
	Araba / Álava	1.122	14,5
	Gaztela eta Leon / Castilla y León	78	1,0
	Kantabria / Cantabria	60	0,8
	Nafarroa / Navarra	41	0,5
	Errioxa / La Rioja	19	0,3
	Beste batzuk / Otros	22	0,3
	Ezezaguna / Desconocido	10	0,1
GUZTIRA/ TOTAL	7.717	100%	

2. METODOLOGÍA

Se incluyen todos los casos comunicados desde Osakidetza mediante formulario de notificación, desde 2015 hasta 2020.

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 31/12/2020 es de 7.789 casos, correspondientes a 7.717 personas diferentes, cuya distribución por edad, sexo y origen territorial se resume en la [Tabla 1](#).

Euskadiko biztanleria 2020an 2.199.711 biztanlekoa (EUSTAT) zela kontuan hartuta, eta bizilekua Euskadin duten pertsonen dagokienez erregistratutako 6.947 kasuak – horien heriotzaren berririk ez dago – 10.000 biztanleko 32ko erregistro-tasa da.

Lurralde historikoen arabera, erregistro-tasa oso antzekoa da (32, 32 eta 31 10.000 biztanleko Araban, Bizkaian eta Gipuzkoan, hurrenez hurren). Sexuaren arabera, tasa ere antzekoa da: 31/10.000 gizonetan, eta 32/10.000 emakumeetan.

Bizilekua Euskaditik kanpo duten pazienteetan erregistratutako kasuak, edo halakorik jasotzen ez dutenak, 231 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](#)), 918 da. Horietatik 788 (% 85,8) gaixotasunei dagozkie, eta gainerakoak (130, % 14,2) gaixotasun-taldeei.

Patologia multzo hori [2. taulan](#) zerrendatutako 21 kategorietan dago bilduta.

Considerando que la población de la Euskadi en 2020 se cifraba en 2.199.711 habitantes (EUSTAT), y los 6.947 casos registrados correspondientes a personas con domicilio en Euskadi y de cuyo fallecimiento no se tiene constancia, resulta una tasa de registro de 32 por cada 10.000 habitantes.

Por territorio histórico, la tasa de registro es muy similar (32, 32 y 31 por 10.000 habitantes en Álava, Bizkaia y Gipuzkoa, respectivamente). Por sexo, la tasa es también 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 231, 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 918. De ellos 788 (85,8%) corresponden a enfermedades, mientras que el resto (130, 14,2%) corresponden a grupos de enfermedades.

Este conjunto de patologías se agrupa en las 21 categorías que se relacionan en la [Tabla 2](#).

2. taula. Kasuen banaketa patologia-taldeen arabera

Tabla 2. Distribución de casos por grupos de patologías

KATEGORIA CATEGORÍA	Kop. KASUAK Nº CASOS	ENTITATE KOP. Nº ENTIDADES
Gaixotasun neurologiko arraroa Enfermedad Neurológica Rara	1.661	178
Enbriogenezian zehar izandako garapen-akats arraroak Defectos Raros del Desarrollo Durante la Embriogénesis	1.425	198
Gaixotasun sistematiko eta erreumatologiko arraroa Enfermedad Sistémica y Reumatológica Rara	679	48
Arnas gaixotasun arraroa Enfermedad Respiratoria Rara	534	10
Begietako gaixotasun arraroa Enfermedad Ocular Rara	480	29
Gibeleko gaixotasun arraroa Enfermedad Hepática Rara	420	7
Gaixotasun endokrino arraroa Enfermedad Endocrina Rara	379	34
Sortzetiko metabolismo-akats arraroak Errores Innatos Raros del Metabolismo	323	49
Gaixotasun hematologiko arraroa Enfermedad Hematológica Rara	305	21
Giltzurruneko gaixotasun arraroa Enfermedad Renal Rara	180	18
Gaixotasun gastroenterologiko arraroa Enfermedad Gastroenterológica Rara	138	8
Hezur-gaixotasun arraroa Enfermedad Ósea rara	135	29
Gaixotasun immune arraroa Enfermedad Inmune Rara	115	17
Larruazaleko gaixotasun arraroa Enfermedad Rara de la Piel	98	26
Gaixotasun neoplasiko arraroa Enfermedad Neoplásica Rara	76	24
Bihotzeko gaixotasun arraroa Enfermedad Cardíaca Rara	65	9
Gaixotasun otorinolaringologiko arraroa Enfermedad otorinolaringológica rara	34	3
Sabeleko gaixotasun kirurgiko arraroa Enfermedad abdominal quirúrgica rara	8	1
Bularreko gaixotasun kirurgiko arraroa Enfermedad Torácica Quirúrgica Rara	1	1
Zirkulazio-sistemako gaixotasun arraroa Enfermedad Rara del Sistema Circulatorio	1	1
Gaixotasun ginekologiko edo obstetrikiko arraroa Enfermedad ginecológica u obstétrica rara	1	1
Sin grupo de linearización en ORPHANET ORPHANETen linearitate-talde barik	731	206
GUZTIRA-TOTAL	7.789	918

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

Sekulako aldakortasuna dago patologia bakoitzean erregistratutako kasuen kopuruan; erregistratutako kasu bakarra duten gaixotasunen kasu gehiago daude (405; guztizkoaren % 5,2), gehien erregistratutako gaixotasunaren kasuak baino (1. motako neurofibromatosis; 340 kasu, guztizkoaren % 4,4)

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 hauskorraren 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 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 (405; 5,2% del total), que casos totales de la enfermedad más frecuente (neurofibromatosis tipo 1; 340 casos, 4,4% del total).

Se observan 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

EMAKUMEAK MUJERES ♀		HURRENKERA / ORDEN	GIZONAK HOMBRES ♂	
Gaixotasun Arraro Enfermedad Rara	Kasu kop. Nº casos		Gaixotasun Arraro Enfermedad Rara	Kasu kop. Nº Casos
<i>Behazun-kolangitis primarioa</i> Colangitis biliar primaria	209	#1	<i>1. motako Neurofibromatosia</i> Neurofibromatosis tipo 1	160
<i>1. motako Neurofibromatosia</i> Neurofibromatosis tipo 1	180	#2	<i>Steinert-en distrofia miotonikoa</i> Distrofia miotónica de Steinert	144
<i>Erretinosi pigmentarioa</i> Retinosis pigmentaria	167	#3	<i>Biriketako fibrosi idiopatikoa</i> Fibrosis pulmonar idiopática	144
<i>Steinert-en distrofia miotonikoa</i> Distrofia miotónica de Steinert	143	#4	<i>Erretinosi pigmentarioa</i> Retinosis pigmentaria	142
<i>Alfa-1-antitripsinaren eskasia</i> Deficiencia de alfa-1 antitripsina	105	#5	<i>Alfa-1-antitripsinaren eskasia</i> Deficiencia de alfa-1 antitripsina	124
<i>Miastenia larria</i> Miastenia grave	100	#6	<i>Alboko esklerosi amiotrofikoa</i> Esclerosis lateral amiotrófica	101
<i>Telangiectasia hemorragiko hereditarioa</i> Telangiectasia hemorrágica hereditaria	90	#7	<i>A hemofilia</i> Hemofilia A	99
<i>Behçet-en gaixotasuna</i> Enfermedad de Behçet	84	#8	<i>Miastenia larria</i> Miastenia grave	93
<i>Hepatitis autoimmunea</i> Hepatitis autoinmune	64	#9	<i>Behçet-en gaixotasuna</i> Enfermedad de Behçet	61
<i>Alboko esklerosi amiotrofikoa</i> Esclerosis lateral amiotrófica	63	#10	<i>Telangiectasia hemorragiko hereditarioa</i> Telangiectasia hemorrágica hereditaria	60
<i>Purpura tronbozitopeniko immunea</i> Púrpura trombocitopénica inmune	63	#11	<i>X hauskoraren sindromea</i> Síndrome de X frágil	57
<i>Akromegalia</i> Acromegalia	55	#12	<i>Fibrosi kistiko</i> Fibrosis quística	50
<i>Esklerodermia sistemiko</i> Esclerodermia sistémica	49	#13	<i>Larruzaleko porfiria berantiarra</i> Porfiria cutánea tarda	47
<i>Stargardt-en gaixotasuna</i> Enfermedad de Stargardt	45	#14	<i>Akalasia idiopatikoa</i> Acalasia idiopática	44
<i>Fibrosi kistiko</i> Fibrosis quística	42	#15	<i>Addison-en gaixotasuna</i> Enfermedad de Addison	44
<i>Biriketako fibrosi idiopatikoa</i> Fibrosis pulmonar idiopática	41	#16	<i>Esklerosi tuberoso konplexua</i> Complejo esclerosis tuberosa	43
<i>Suprarenalen sortzetiko hiperplasia klasikoa, 21-hidroxisaren urritasunagatikoa</i> Hiperplasia suprarenal congénita clásica por deficiencia de 21-hidroxisa	41	#17	<i>Akromegalia</i> Acromegalia	41

EMAKUMEAK MUJERES ♀		HURRENKERA / ORDEN	GIZONAK HOMBRES ♂	
Gaixotasun Arraro Enfermedad Rara	Kasu kop. Nº casos		Gaixotasun Arraro Enfermedad Rara	Kasu kop. Nº Casos
<i>Gaztaroko artritis idiopatikoa oligoartikularra</i> Artritis idiopática juvenil oligoarticular	40	#18	<i>ATTR amiloidosi, wild type</i> Amiloidosis ATTR tipo salvaje	39
<i>Esklerosi tuberoso konplexua</i> Complejo esclerosis tuberosa	36	#19	<i>Guillain-Barré-ren sindrome</i> Síndrome de Guillain-Barré	37
<i>Gaixotasun polikistiko hepatiko isolatua</i> Enfermedad poliquística hepática aislada	35	#20	<i>Purpura tronbozitopeniko immunea</i> Púrpura trombocitopénica inmune	36
<i>Akalasia idiopatikoa</i> Acalasia idiopática	32	#21	<i>Distrofia fazioeskapulohumeral</i> Distrofia fazioeskapulohumeral	33
<i>Alport-en sindrome</i> Síndrome de Alport	32	#22	<i>Dilataziozko miokardiopatia</i> Miocardiopatía dilatada	33
<i>Addison-en gaixotasuna</i> Enfermedad de Addison	31	#23	<i>ATTRV30M amiloidosi</i> Amiloidosis ATTRV30M	29
<i>QT luzearen sindrome familiar</i> Síndrome de QT largo familiar	31	#24	<i>Huntington-en gaixotasuna</i> Enfermedad de Huntington	28
<i>Immunoeskasia komun aldakorra</i> Inmunodeficiencia común variable	30	#25	<i>Polineuropatia desmielinizatzaile inflamatorio kronikoa</i> Polineuropatía desmielinizante inflamatoria crónica	27

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
Erretinosi pigmentarioa Retinosis pigmentaria	305	#1	1. motako neurofibromatosia Neurofibromatosis tipo 1	105
Steinert-en distrofia miotonikoa Distrofia miotónica de Steinert	278	#2	Gaztaroko artritis idiopatikoa oligoartikularra Artritis idiopática juvenil oligoarticular	47
1. motako neurofibromatosia Neurofibromatosis tipo 1	235	#3	Fibrosi kistiko Fibrosis quística	43
Behazun-kolangitis primarioa Colangitis biliar primaria	231	#4	Kawasaki-ren gaixotasuna Enfermedad de Kawasaki	41
Alfa-1-antitripsinaren eskasia Deficiencia de alfa-1 antitripsina	201	#5	Alfa-1-antitripsinaren eskasia Deficiencia de alfa-1 antitripsina	28
Miastenia larria Miastenia grave	193	#6	22q11.2 kromosomaren delezioagatiko sindromea Síndrome de delección 22q11.2	28
Biriketako fibrosi idiopatikoa Fibrosis pulmonar idiopática	185	#7	Drepanozitosis Drepanocitosis	24
Alboko esklerosi amiotrofikoa Esclerosis lateral amiotrófica	164	#8	Fallot-en tetralogia Tetralogía de Fallot	21
Behçet-en gaixotasuna Enfermedad de Behçet	145	#9	Esklerosi tuberoso konplexua Complejo esclerosis tuberosa	20
Telangiectasia hemorragiko hereditarioa Telangiectasia hemorrágica hereditaria	139	#10	Tiroidearen ektopia Ectopia tiroidea	20
Akromegalia Acromegalia	96	#11	Hirschsprung-en gaixotasuna Enfermedad de Hirschsprung	19
Purpura tronbozitolopeniko immunea Púrpura trombocitopénica inmune	90	#12	Hestegorriko atresia Atresia de esófago	19
Hepatitis autoimmunea Hepatitis autoinmune	88	#13	Osteogenesi inperfektua Osteogénesis imperfecta	18
A hemofilia Hemofilia A	84	#14	A hemofilia Hemofilia A	17
Akalasia idiopatikoa Acalasia idiopática	76	#15	X hauskorren sindromea Síndrome de X frágil	15
Addison-en gaixotasuna Enfermedad de Addison	74	#16	Suprarrenalaren sortzetiko hiperplasia klasikoa, 21- hidroxilasaren urritasunagatikoa Hiperplasia suprarrenal congénita clásica por deficiencia de 21-hidroxilasa	14
Stargardt-en gaixotasuna Enfermedad de Stargardt	68	#17	Noonan-en sindromea Síndrome de Noonan	14
Larruzaleko porfiria berantiarra Porfiria cutánea tarda	64	#18	Sotos-en sindromea Síndrome de Sotos	13
Esklerodermia sistemikoa Esclerodermia sistémica	61	#19	Akondroplasia Acondroplasia	13
Esklerosi tuberoso konplexua Complejo esclerosis tuberosa	59	#20	Behazun-atresia Atresia biliar	13
X hauskorren sindromea Síndrome de X frágil	57	#21	Prader-Willi-ren sindromea Síndrome de Prader-Willi	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
<i>Distrofia fazioeskapulohumeral</i> Distrofia facioeskapulohumeral	56	#22	<i>Telangiectasia hemorragiko hereditarioa</i> Telangiectasia hemorrágica hereditaria	11
<i>Huntington-en gaixotasuna</i> Enfermedad de Huntington	54	#23	<i>Fenilzetonuria</i> Fenilcetonuria	11
<i>Immunoeskasia komun aldakorra</i> Inmunodeficiencia común variable	53	#24	<i>Duchenne-n distrofia muskular</i> Distrofia muscular de Duchenne	11
<i>Fibrosi kistiko</i> Fibrosis quística	49	#25	<i>Kate ertaineko azil-CoA deshidrogenasaren eskasia</i> Deficiencia de acil-CoA deshidrogenasa de cadena media	11

3.3. Azpimotak

Erregistratutako 511 kasutan (% 6,6), gaixotasunaren azpimota zehaztu ahal izan da. Kasu horietan 132 azpimota erregistratu dira, zeinak 87 gaixotasun arraro desberdinari dagokien.

3.4. Zentroak eta zerbitzuak

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

3.3. Subtipos

En 511 casos (6,6% de los registrados), se ha podido precisar el subtipo de la enfermedad. Se han registrado un total de 132 subtipos diferentes, que a su vez corresponden a 87 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	957 ▲	12,3 ▼
	Osasun-zentroak eta anbulatorioak Centros de Salud y Ambulatorios	22 ▲	0,3 —
BIZKAIA	Guruzetako Unibertsitate Ospitalea Hospital Universitario Cruces	2.581 ▲	33,1 ▼
	Basurtuko Unibertsitate Ospitalea Hospital Universitario Basurto	939 ▲	12,1 ▲
	Galdakao-Usansolo Ospitalea Hospital Galdakao-Usansolo	243 ▲	3,1 ▼
	Urdulizko Ospitalea Hospital de Urduliz	42 ▲	0,5 ▲
	Gernika-Lumo Ospitalea Hospital Gernika-Lumo	27 —	0,4 —
	San Eloy Ospitalea Hospital San Eloy	20 ▲	0,3 ▲
	Santa Marina Ospitalea Hospital Santa Marina	4 ▲	0,05 ▲
	Gorliz Ospitalea Hospital Gorliz	2 —	0,03 —
	Osasun-zentroak eta anbulatorioak Centros de Salud y Ambulatorios	501 ▲	6,4 ▼
GIPUZKOA	Donostia Unibertsitate Ospitalea Hospital Universitario Donostia	1.881 ▲	24,2 ▲
	Zumarraga Ospitalea Hospital de Zumárraga	93 ▲	1,2 —
	Bidasoa Ospitalea Hospital Bidasoa	49 ▲	0,6 ▼
	Debagoieneko Ospitalea Hospital Alto Deba	48 ▲	0,6 —
	Mendaroko Ospitalea Hospital de Mendaro	42 ▲	0,5 ▼
	Osasun-zentroak eta anbulatorioak Centros de Salud y Ambulatorios	338 ▲	4,3 ▲

Diagnostiko-zerbitzuen araberako kasuen banaketa [6. taulan](#) laburbildu da. Zifrak aurreko urtekoen (2019) antzekoak dira), erregistratutako kasuen % 80tik gorako 8 zerbitzu metatu baitira; horietatik 3k (Neurologia, Genetika eta Pediatria) ia % 50eko ekarpena egin dute.

La distribución de casos por servicios de diagnóstico se muestra en la [Tabla 6](#). Las cifras son similares a las del año anterior (2019), acumulando 8 servicios más del 80% de los casos registrados, de los cuales 3 (Neurología, Genética y Pediatría) contribuyen con prácticamente el 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	1.474 ▲	18,9 ▲	18,9
Genetika Genética	1.247 ▲	16,0 ▲	34,9
Pediatría Pediatría	1.141 ▲	14,7 ▼	49,6
Barne-medikuntza Medicina Interna	753 ▲	9,7 ▼	59,2
Oftalmologia Oftalmología	517 ▲	6,6 ▼	65,9
Digestio-aparatukoa Aparato Digestivo	458 ▲	5,9 ▼	71,8
Endokrinologia Endocrinología	417 ▲	5,4 ▼	77,1
Arnas-aparatukoa Respiratorio	404 ▲	5,2 ▼	82,3
Hematologia Hematología	250 ▲	3,2 ▼	85,5
Kardiologia Cardiología	210 ▲	2,7 ▲	88,2
Dermatologia Dermatología	176 ▲	2,3 ▼	90,5
Erreumatologia Reumatología	176 ▲	2,3 ▲	92,7
Larrialdiak Urgencias	111 ▲	1,4 ▲	94,2
Neurokirurgia Neurocirugía	66 ▲	0,9 —	95,0
Errehabilitazioa Rehabilitación	51 ▲	0,7 ▲	95,7
Otorrinolaringologia Otorrinolaringología	47 ▲	0,6 —	96,3
Alergiak Alergia	34 ▲	0,4 ▼	96,7
Kirurgia orokorra Cirugía General	33 ▲	0,4 —	97,1
Etxeke ospitalizazioa Hospitalización a Domicilio	33 ▲	0,4 —	97,5
Kirurgia pediatrikoa Cirugía Pediátrica	31 —	0,4 ▼	97,9
Hodietako kirurg.-Angiologia Cirug. vascular-Angiología	23 ▲	0,3 —	98,2
Zainketa aringarria Cuidados Paliativos	23 ▲	0,3 —	98,5
Ginekologia eta obstetrizia Ginecología y Obstetricia	17 ▲	0,2 —	98,7
Psikiatria Psiquiatría	16 ▲	0,2 —	99,0

ZERBITZUA SERVICIO	Kasu kop. Nº casos	%	% metatua % acum.
Traumatologia Traumatología	14 —	0,2 —	99,1
Medikuntza Intentsibo Medicina Intensiva	13 ▲	0,2 —	99,3
Onkologia Medikoa Oncología Médica	12 ▲	0,2 —	99,5
BESTE BATZUK (12 zerbitzu, bakoitza 10 kasu baino gutxiago) OTROS (12 Servicios, cada uno con menos de 10 casos)	42 —	0,6 —	100
GUZTIRA/TOTAL	6.846	100%	100%

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

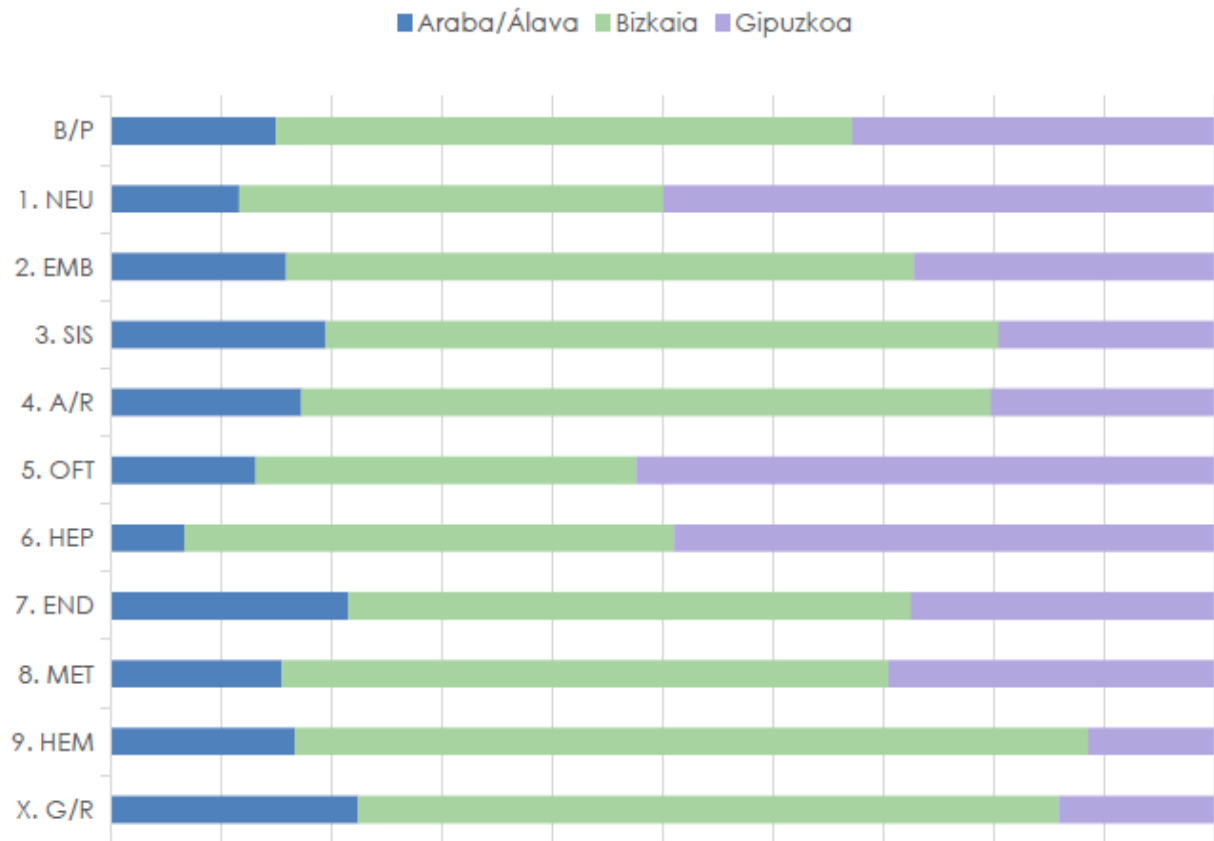
Proporzioak espero zitekeenaren oso desberdinak dira, bereziki Gipuzkoan gaixotasun neurologiko edo oftalmologikoen kasuan, edo Bizkaian gaixotasun hematologikoen kasuan.

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



Laburdura Abreviatura	Gaixotasun talde Grupo de enfermedades
B/P	Biztanleria / Población
1. NEU	Gaixotasun neurologiko arraroa Enfermedad Neurológica Rara
2. EBG	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	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 (7.717) 609 dira hildakoak (hau da, % 7,9). [7. taulan](#) ageri dira hildako gehien izan dituzten 10 gaixotasunak.

3.5. Fallecidos

Del total de personas incluidas en el RER-CAE (7.717), constan como fallecidos 609 (es decir, el 7,9%). 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	122	20,0	160	76,3
<i>Biriketako fibrosi idiopatikoa</i> Fibrosis pulmonar idiopática	85	14,0	185	45,9
<i>Behazun-kolangitis primarioa</i> Colangitis biliar primaria	20	3,3	231	8,7
<i>ATTR amiloidosi, wild type</i> Amiloidosis ATTR tipo salvaje	20	3,3	47	42,6
<i>Miastenia larria</i> Miastenia grave	19	3,1	193	9,8
<i>Steinert-en distrofia miotonikoa</i> Distrofia miotónica de Steinert	18	3,0	286	9,7
<i>Addison-en gaixotasuna</i> Enfermedad de Addison	15	2,5	74	20,3
<i>Atrofia multisistemiko</i> Atrofia multisistémica	12	2,0	18	66,7
<i>Huntington-en gaixotasuna</i> Enfermedad de Huntington	12	2,0	54	22,2
<i>Paralisis supranuklear progresibo</i> Parálisis supranuclear progresiva	12	1,8	36	33,3

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 prebalentzia puntualari buruzko datuak dituzten eta Europa erreferentziazko biztanleria duten gaixotasunenak; eta EAE-GAEan erregistratutako kasuak daudenak, Euskadin bizi direnenak, eta haien heriotzaren berririk ez dago.

Hala, RER-CAEn erregistratutako 294 ORPHA entitateren prebalentzia-datuak aurkitu dira. Kasu gehienetan, Euskadin erregistratutako prebalentzia teorikoa baino txikiagoa da.

Berdina edo handiagoa denean, [8. taulan](#) agertzen dira. 3 gaixotasunetan (Steinert-en distrofia miotonikoa, Sotos-en sindromea eta Bethlem miopatia) 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 nº de casos registrados en el RER-CAE, se han seleccionado únicamente las de aquellas enfermedades de las que se dispone de datos de prevalencia puntual, y cuya población de referencia es Europa; y, de las que existen casos registrados en el RER-CAE, correspondientes a residentes en Euskadi, y de cuyo fallecimiento no se tiene constancia.

Así, se han encontrado datos de prevalencia para 294 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 3 enfermedades (distrofia miotónica de Steinert, síndrome de Sotos y miopatía de Bethlem) se registran prevalencias superiores a las teóricas.

8. taula. Europakoarekin aldera daitekeen gaixotasun arraroen prebalentzia. 2020. urtea.

Tabla 8. Enfermedades raras con prevalencia comparable a la europea. Año 2020.

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 (egonliarrak, ez hildakoak) / Casos RER-CAE (residentes, no fallecidos)
636	1. motako neurofibromatosi Neurofibromatosis tipo 1	1-5 / 10 000	14,50	319
791	Erretinosi pigmentarioa Retinosis pigmentaria	1-5 / 10 000	13,50	297
273	Steinert-en distrofia miotoniko Distrofia miotónica de Steinert	1-9 / 100 000	11,87	261
60	Alfa-1-antitripsinaren eskasia Deficiencia de alfa-1 antitripsina	1-5 / 10 000	10,00	220
117	Behçet-en gaixotasuna Enfermedad de Behçet	1-9 / 100 000	6,23	137
98878	A hemofilia Hemofilia A	1-9 / 100 000	4,18	92
101330	Larruazaleko porfiria berantiarra Porfiria cutánea tarda	1-9 / 100 000	2,68	59
90794	Suprarrenalaren sortzetiko hiperplasia klasikoa, 21-hidroxilasaren urritasunagatikoa Hiperplasia suprarrenal congénita clásica por deficiencia de 21-hidroxilasa	1-9 / 100 000	2,50	55
1572	Immunoeskasia komun aldakorra Inmunodeficiencia común variable	1-9 / 100 000	2,45	54
2103	Guillain-Barré-ren sindrome Síndrome de Guillain-Barré	1-9 / 100 000	2,32	51
269	Distrofia fazioeskapulohumeral Distrofia facioescapulohumeral	1-9 / 100 000	2,32	51
586	Fibrosi kistiko Fibrosis quística	1-9 / 100 000	2,32	51
3280	Siringomielia Siringomielia	1-9 / 100 000	2,09	46
2924	Gaixotasun polikistiko hepatico isolatua Enfermedad poliquística hepática aislada	1-9 / 100 000	1,86	41
803	Alboko esklerosi amiotrofikoa Esclerosis lateral amiotrófica	1-9 / 100 000	1,68	37
2932	Polineuropatia desmielinizatzaile inflamatorio kronikoa Polineuropatía desmielinizante inflamatoria crónica	1-9 / 100 000	1,45	32
905	Wilson-en gaixotasuna Enfermedad de Wilson	1-9 / 100 000	1,45	32
886	Usher-en sindrome Síndrome de Usher	1-9 / 100 000	1,32	29

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)
685	Paraparesia espastiko hereditario Paraparesia espástica hereditaria	1-9 / 100 000	1,18	26
98916	<i>Polirradikulopatia desmielizatzaille inflamatorio akutua</i> Polirradiculoneuropatía desmielinizante inflamatoria aguda	1-9 / 100 000	1,18	26
733	<i>Poliposi adenomatoso familiar</i> Poliposis adenomatosa familiar	1-9 / 100 000	1,05	23
96253	<i>Cushing-en gaixotasuna</i> Enfermedad de Cushing	1-9 / 100 000	1,05	23
821	<i>Sotos-en sindrome</i> Síndrome de Sotos	1-9 / 1 000 000	1,00	22
29072	<i>Feokromozitoma-paraganglioma hereditario</i> Feocromocitoma-paraganglioma hereditario	1-9 / 1 000 000	0,50	11
2869	<i>Peutz-Jeghers-en sindrome</i> Síndrome de Peutz-Jeghers	1-9 / 1 000 000	0,45	10
201	<i>Cowden-en sindrome</i> Síndrome de Cowden	1-9 / 1 000 000	0,41	9
35	<i>Azidemia propioniko</i> Acidemia propiónica	1-9 / 1 000 000	0,41	9
223	<i>Diabetes zaporegabe nefrogeniko</i> Diabetes insípida nefrogénica	1-9 / 1 000 000	0,36	8
538	<i>Linfangioliomiomatosi</i> Linfangioliomiomatosis	1-9 / 1 000 000	0,36	8
590	<i>Sortzetiko sindrome miasteniko</i> Síndrome miasténico congénito	1-9 / 1 000 000	0,36	8
581	<i>3. motako mukopolisakaridosi</i> Mucopolisacaridosis tipo 3	1-9 / 1 000 000	0,32	7
79276	<i>Aldizkako porfiria akutu</i> Porfiria aguda intermitente	1-9 / 1 000 000	0,32	7
813	<i>Silver-Russell-en sindrome</i> Síndrome de Silver-Russell	1-9 / 1 000 000	0,32	7
98919	<i>Miller-Fisher-en sindrome</i> Síndrome de Miller-Fisher	1-9 / 1 000 000	0,32	7
110	<i>Bardet-Biedl-en sindrome</i> Síndrome de Bardet-Biedl	1-9 / 1 000 000	0,32	7
207	<i>Crouzon-en gaixotasuna</i> Enfermedad de Crouzon	1-9 / 1 000 000	0,27	6
550	MELAS MELAS	1-9 / 1 000 000	0,27	6
225	<i>Amarengandiko ondoretasungo diabetes eta gorri</i> Diabetes de herencia materna y sordera	1-9 / 1 000 000	0,23	5

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)
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	0,18	4
579	1. motako mukopolisakaridosi Mucopolisacaridosis tipo 1	1-9 / 1 000 000	0,18	4
597	Central core sortzetiko miopatia Miopatía congénita central core	1-9 / 1 000 000	0,18	4
611	Inklusio-gorputzek eragindako miositis Miositis por cuerpos de inclusión	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
89936	X kromosomari lotutako hipofosfatemia Hipofosfatemia ligada al X	1-9 / 1 000 000	0,18	4
268	2B motako gerrikoetako muskulu-distrofia autosomiko errezesibo Distrofia muscular de cinturas autosómica recesiva tipo 2B	1-9 / 1 000 000	0,14	3
379	Gaixotasun granulomatoso kroniko Enfermedad granulomatosa crónica	1-9 / 1 000 000	0,14	3
512	Leukodistrofia metakromatiko Leucodistrofia metacromática	1-9 / 1 000 000	0,14	3
562	McCune-Albright-en sindrome Síndrome de McCune-Albright	1-9 / 1 000 000	0,14	3
610	Bethlem-en miopatia Miopatía de Bethlem	<1 / 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
79400	Epidermolisi anpoiloso bakun lokalizatu Epidermólisis ampollosa simple localizada	1-9 / 1 000 000	0,14	3
1762	Xq28 trisomia Trisomía Xq28	<1 / 1 000 000	0,09	2

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)
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
261236	16p13.11 mikrodelezio sindrome Síndrome de microdelección 16p13.11	<1 / 1 000 000	0,05	1
2655	Displasia tanatoforiko Displasia tanatofórica	<1 / 1 000 000	0,05	1
284232	20 motako Charcot-Marie-Tooth-en gaixotasun autosomiko gainartzaile Enfermedad de Charcot-Marie-Tooth autosómica dominante tipo 20	<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 Epidermólisis 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, bereziki, unibertsitate-ospitaleetako Gaixotasun Arraroetako batzordeena; eta 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, en especial, por las comisiones de EERR de los hospitales universitarios; y 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
- 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. [2021ko abuztuaren 12an kontsultatuta / Consultado el 12 de agosto de 2021]. Eskuragarri hemen/Disponible en: <https://www.orpha.net/>
- Orphadata: free Access data from Orphanet. © INSERM 1999. [2021ko abuztuaren 12an kontsultatuta / Consultado el 12 de agosto de 2021]. Eskuragarri hemen /Disponible en: <https://www.orphadata.org/>