



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

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

**2023**

*Euskadi, auzolana, bien común*

EUSKO JAURLARITZA



GOBIERNO VASCO

**Egilea /Autora:** Henar Sampedro García

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

2024ko Apirila / Abril de 2024

## AURKIBIDEA

<b>1. SARRERA</b>	<b>4</b>
<b>2. METODOLOGIA</b>	<b>5</b>
<b>3. EMAITZAK</b>	<b>5</b>
<b>3.1. ERREGISTROKO KASUAK</b>	<b>5</b>
<b>3.2. GAIXOTASUN ARRAROAK</b>	<b>6</b>
<b>3.3. AZPIMOTAK</b>	<b>12</b>
<b>3.4. ZENTROAK ETA ZERBITZUAK</b>	<b>12</b>
<b>3.5. HILDAKOAK</b>	<b>17</b>
<b>3.6. PREBALENTZIA</b>	<b>18</b>
<b>3.7. DIAGNOSTIKOA EGIN ARTEKO DENBORA</b>	<b>22</b>
<b>3.8. OSPITALEKO ASISTENTZIA-KARGA</b>	<b>23</b>
<b>4. ESKER ONAK</b>	<b>24</b>
<b>5. BIBLIOGRAFIA</b>	<b>25</b>

## ÍNDICE

ORRIA/PÁGINA

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

## TAULEN AURKIBIDEA

<b>1. taula</b> Ezaugarri demografikoak	<b>5</b>
<b>2. taula</b> Kasuen banaketa patologia-taldean arabera	<b>7</b>
<b>3. taula</b> Gaixotasun Arraro ohikoenak, sexuen arabera	<b>9</b>
<b>4. taula</b> Gaixotasun Arraro ohikoenak, adin-multzoaren arabera	<b>11</b>
<b>5. taula</b> Kasuak, zentroaren eta lurralde historikoaren arabera	<b>13</b>
<b>6. taula</b> Kasuak, zerbitzuen arabera	<b>14</b>
<b>7. taula</b> Hildako gehien izan duten Gaixotasun Arraroak	<b>17</b>
<b>8. taula</b> Europakoarekin aldera daitekeen gaixotasun arraroen prebalentzia. 2023. urtea	<b>19</b>
<b>9. taula</b> EAEko kasuen banaketa prebalentzia teorikoaren arabera	<b>21</b>
<b>10. taula</b> Diagnostikoa egin arte denbora gehien behar izan duten gaixotasun arraroak.	<b>22</b>
<b>11. taula</b> Ospitaleko asistentzia-karga handiagoa duten gaixotasun arraroak. Edozein arrazoirengatiko ospitaleratzeak, akutuen ospitale publikoetan. 2018-2022 aldia	<b>24</b>

## IRUDIEN AURKIBIDEA

<b>1. irudia.</b> Kasuen proportzioa lurralde historikoen artean, biztanleriaren eta patologia-taldean arabera	<b>17</b>
--	-----------

## ÍNDICE DE TABLAS

### ORRIA/PÁGINA

<b>Tabla 1.</b> Datos demográficos	
<b>Tabla 2.</b> Distribución de casos por grupos de patologías	
<b>Tabla 3.</b> Enfermedades Raras más frecuentes, por sexos	
<b>Tabla 4.</b> Enfermedades Raras más frecuentes, por grupo de edad	
<b>Tabla 5.</b> Casos por centro y territorio histórico	
<b>Tabla 6.</b> Casos por servicios	
<b>Tabla 7.</b> Enfermedades Raras con mayor número de fallecimientos	
<b>Tabla 8.</b> Enfermedades Raras cuya prevalencia es comparable a la europea. Año 2023	
<b>Tabla 9.</b> Distribución de casos de la CAPV por prevalencia teórica	
<b>Tabla 10.</b> Enfermedades raras con mayor tiempo medio hasta el diagnóstico	
<b>Tabla 11.</b> Enfermedades raras con mayor carga asistencial hospitalaria. Ingresos por cualquier causa, en hospitales públicos de agudos. Periodo 2018-2022	

## INDICE DE FIGURAS

<b>Figura 1.</b> 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.

Orphanetek, 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 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](#).

Txosten honek 2023. urtearen bukaera arte Erregistroan zeuden datuak aztertzen ditu. Osasun Saileko webguneko [Gaixotasun arraroen erregistroko](#) atalean daude eskuragarri [oinarri legal eta teknikoak](#).

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

## 1. INTRODUCCIÓN

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

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

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

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

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

El presente informe analiza los datos existentes en dicho Registro hasta el final del año 2023. Las [bases legales y técnicas](#) se pueden consultar en la web del Departamento de Salud en el apartado correspondiente al [Registro de enfermedades raras](#).

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

## 2. METODOLOGIA

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

Osakidetzatik jakinarazpen-formularioaren bidez jakinarazitako kasu guztiak sartzen dira, 2015etik 2023ra.

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

## 3. EMAITZAK

### 3.1. Erregistratutako kasuak

Erregistratutako kasuen guztizkoa, 2023ko abenduaren 31n, **11.888** kasukoa da, **11.770** pertsona ezberdin guztira; kasuok adinaren, sexuaren eta jatorriaren arabera laburbildu ditugu [1. taulan](#).

### 1. taula. Ezaugarri demografikoak (2015-2023).

Tabla 1. Datos demográficos (2015-2023).

EZAUGARRIAK CARACTERÍSTICAS		N	%
SEXUA SEXO	Emakumea / Mujer	5.822	49,5
	Gizona / Hombre	5.948	50,5
	<b>GUZTIRA / TOTAL</b>	<b>11.770</b>	<b>100 %</b>
ADIN-TALDEA GRUPO DE EDAD	Heldua / Adulto	10.103	85,8
	Pediatrikoa / Pediátrica	1.667	14,2
	<b>GUZTIRA / TOTAL</b>	<b>11.770</b>	<b>100 %</b>
HELBIDEA DOMICILIO	Bizkaia	5.867	49,9
	Gipuzkoa	4.027	34,2
	Araba / Álava	1.519	13,0
	Gaztela eta Leon / Castilla y León	111	0,9
	Kantabria / Cantabria	76	0,6
	Nafarroa / Navarra	73	0,6
	Errioxa / La Rioja	36	0,3
	Beste batzuk / Otros	59	0,5
	Ezezaguna / Desconocido	2	0,0
	<b>GUZTIRA/ TOTAL</b>	<b>11.770</b>	<b>100 %</b>

## 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 2023.

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 2023 es de **11.888** casos, correspondientes a **11.770** personas diferentes, cuya distribución por edad, sexo y origen territorial se resume en la [Tabla 1](#).

Euskadiko biztanleria 2023an 2.196.745 biztanlekoa (EUSTAT) zela kontuan hartuta, eta bizilekua Euskadin duten pertsonen dagokienez erregistratutako **10.256** kasuak – horien heriotzaren berririk ez dago – 10.000 biztanleko **47**koa da erregistro-tasa.

Lurralde historikoen arabera, Gipuzkoako erregistro-tasa hadixeagoa da (49, 47 eta 41 10.000 biztanleko, Gipuzkoan, Bizkaian eta Araban, hurrenez hurren). Sexuaren arabera, tasa antzekoa da: 47 gizonetan 10.000 biztanleko, eta 46 emakumeetan 10.000 biztanleko.

Bizilekua Euskaditik kanpo duten pazienteen artean, edo helbidea jasota ez dutenen artean, 357 kasu erregistratu dira, hau da, erregistratutako kasu guztien % 3,0.

### **3.2. Gaixotasun arraroak**

Erregistratutako entitateen kopurua, hau da, "Gaixotasun Arraroa" eremuan jasotako ORPHA kode desberdinak (ikus atal metodologikoa [Erregistroaren lehen txostenean, 2017. urteari dagokiona](#)), **1.226** da.

Horietatik 1.040 (% 84,8) gaixotasunei dagozkie, eta gainerakoak (186, % 15,2) gaixotasun-taldeei.

Patologia multzo hori [2. taulan](#) zerrendatutako 23 kategorietan dago bilduta.

Considerando que la población de Euskadi en 2023 se cifraba en 2.196.745 habitantes (EUSTAT), y los **10.256** casos registrados correspondientes a personas con domicilio en Euskadi y de cuyo fallecimiento no se tiene constancia, resulta una tasa de registro de **47** por cada 10.000 habitantes.

Por territorio histórico, la tasa de registro es ligeramente superior en Gipuzkoa (49, 47 y 41 por 10.000 habitantes en Gipuzkoa, Bizkaia y Araba, respectivamente). Por sexo, la tasa es parecida: 47 por 10.000 habitantes en hombres, y de 46 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 357, es decir, el 3,0 % del conjunto de casos registrados.

### **3.2. Enfermedades raras**

El número de entidades registradas, entendidas como códigos ORPHA diferentes recogidos en el campo "Enfermedad Rara" (ver apartado metodológico en el [primer informe del Registro, correspondiente al año 2017](#)), es de **1.226**.

De ellos 1.040 (84,8 %) corresponden a enfermedades, mientras que el resto (186, 15,2 %) corresponden a grupos de enfermedades.

Este conjunto de patologías se agrupa en las 23 categorías que se relacionan en la [Tabla 2](#).

**2. taula. Kasuen banaketa patologia-taldean arabera (2015-2023).**

**Tabla 2. Distribución de casos por grupos de patologías (2015-2023).**

KATEGORIA CATEGORÍA	KASU KOP. Nº. CASOS	ENTITATE KOP. Nº. ENTIDADES
Gaixotasun neurologiko arraroa Enfermedad Neurológica Rara	2.995	247
Enbriogenesian zehar izandako garapen-akats arraroak Defectos Raros del Desarrollo Durante la Embriogénesis	1.980	249
Gaixotasun sistematiko eta erreumatologiko arraroa Enfermedad Sistémica y Reumatológica Rara	1.032	53
Arnas gaixotasun arraroa Enfermedad Respiratoria Rara	717	11
Begietako gaixotasun arraroa Enfermedad Ocular Rara	674	34
Gibeleko gaixotasun arraroa Enfermedad Hepática Rara	509	8
Gaixotasun endokrino arraroa Enfermedad Endocrina Rara	472	42
Sortzetiko metabolismo-akats arraroak Errores Innatos Raros del Metabolismo	395	62
Gaixotasun hematologiko arraroa Enfermedad Hematológica Rara	368	23
Giltzurruneko gaixotasun arraroa Enfermedad Renal Rara	288	21
Gaixotasun gastroenterologiko arraroa Enfermedad Gastroenterológica Rara	191	9
Hezur-gaixotasun arraroa Enfermedad Ósea rara	180	37
Gaixotasun immune arraroa Enfermedad Inmune Rara	161	24
Larruazaleko gaixotasun arraroa Enfermedad Rara de la Piel	150	35
Bihotzeko gaixotasun arraroa Enfermedad Cardíaca Rara	112	12
Gaixotasun neoplasiko arraroa Enfermedad Neoplásica Rara	110	33
Gaixotasun otorrinolaringologiko arraroa Enfermedad otorrinolaringológica rara	45	4
Sabeleko gaixotasun kirurgiko arraroa Enfermedad abdominal quirúrgica rara	8	1
Gaixotasun infekzioso arraroa Enfermedad infecciosa rara	6	5
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
Gaixotasun odontologiko arraroa Enfermedad odontológica rara	1	1
ORPHANETen linearitate-talde barik Sin grupo de linearización en ORPHANET	1.491	312
<b>GUZTIRA-TOTAL</b>	<b>11.888</b>	<b>1.226</b>



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

Sekulako aldakortasuna dago patologia bakoitzean erregistratutako kasuen kopuruan; erregistratutako kasu bakarra duten gaixotasunen kasu gehiago daude (544; guztizkoaren % 4,58), gehien erregistratutako gaixotasunaren kasuak baino (Steinert-en distrofia miotonikoa; 437 kasu, guztizkoaren % 3,67).

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

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

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

Existe una enorme variabilidad en el número de casos registrados de cada patología; hay más casos de enfermedades diferentes con un solo caso registrado (544; 4,58 % del total), que casos totales de la enfermedad más frecuente (distrofia miotónica de Steinert; 437 casos, 3,67 % del total).

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

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

**3. taula. Gaixotasun Arraro ohikoenak, sexuen arabera (2015-2023).**

**Tabla 3. Enfermedades Raras más frecuentes, por sexos (2015-2023).**

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	263	#1	Steinert-en distrofia miotonikoa Distrofia miotónica de Steinert	219
1. motako neurofibromatosia Neurofibromatosis tipo 1	232	#2	Biriketako fibrosi idiopatikoa Fibrosis pulmonar idiopática	205
Erretinosi pigmentarioa Retinosis pigmentaria	221	#3	1. motako neurofibromatosia Neurofibromatosis tipo 1	200
Steinert-en distrofia miotonikoa Distrofia miotónica de Steinert	218	#4	Miastenia larria Miastenia grave	190
Miastenia larria Miastenia grave	209	#5	Erretinosi pigmentarioa Retinosis pigmentaria	189
Alfa-1-antitripsinaren eskasia Deficiencia de alfa-1 antitripsina	152	#6	Alfa-1-antitripsinaren eskasia Deficiencia de alfa-1 antitripsina	174
Behçet-en gaixotasuna Enfermedad de Behçet	104	#7	Dilataziozko miokardiopatia Miocardiopatía dilatada	153
Telangiectasia hemorragiko hereditarioa Telangiectasia hemorrágica hereditaria	104	#8	Alboko esklerosi amiotrofikoa Esclerosis lateral amiotrófica	148
Alboko esklerosi amiotrofikoa Esclerosis lateral amiotrófica	92	#9	A hemofilia Hemofilia A	128
Gaztaroko artritis idiopatikoa oligoartikularra Artritis idiopática juvenil oligoarticular	84	#10	ATTR amiloidosia, wild type Amiloidosis ATTR tipo salvaje	108
Hepatitis autoimmunea Hepatitis autoinmune	70	#11	Behçet-en gaixotasuna Enfermedad de Behçet	85
Akromegalia Acromegalia	68	#12	Telangiectasia hemorragiko hereditarioa Telangiectasia hemorrágica hereditaria	74
Purpura tronbozitemiko immunea Púrpura trombocitopénica inmune	65	#13	Distrofia fazieskapulohumerala Distrofia faziescapulohumeral	71
Stargardt-en gaixotasuna Enfermedad de Stargardt	62	#14	Polineuropatia desmielinizatzaile inflamatorio kronikoa Polineuropatía desmielinizante inflamatoria crónica	64
Esklerodermia sistemikoa Esclerodermia sistémica	58	#15	X hauskoraren sindromea Síndrome de X frágil	61
Dilataziozko miokardiopatia Miocardiopatía dilatada	57	#16	Akalasia idiopatikoa Acalasia idiopática	56
Biriketako fibrosi idiopatikoa Fibrosis pulmonar idiopática	54	#17	ATTRV30M amiloidosia Amiloidosis ATTRV30M	50
Distrofia fazieskapulohumerala Distrofia faziescapulohumeral	52	#18	Fibrosi kistikoa Fibrosis quística	50
1A motako Charcot-Marie- Tooth-en gaixotasuna Enfermedad de Charcot- Marie-Tooth tipo 1A	49	#19	Akromegalia Acromegalia	49

EMAKUMEAK MUJERES ♀		HURRENKERA ORDEN	GIZONAK HOMBRES ♂	
Gaixotasun Arraro Enfermedad Rara	Kasu kop. Nº. casos		Gaixotasun Arraro Enfermedad Rara	Kasu kop. Nº. casos
<i>Esklerosi tuberoso konplexua</i> Complejo esclerosis tuberosa	48	<b>#20</b>	<i>Addison-en gaixotasuna</i> Enfermedad de Addison	49
<i>Akalasia idiopatikoa</i> Acalasia idiopática	47	<b>#21</b>	<i>Larruzaleko porfiria</i> <i>berantiarra</i> <i>Porfiria cutánea tarda</i>	49
<i>Immunoeskasia komun aldakorra</i> Inmunodeficiencia común variable	47	<b>#22</b>	<i>Guillain-Barré-ren sindromea</i> Síndrome de Guillain-Barré	49
<i>Alport-en sindromea</i> Síndrome de Alport	47	<b>#23</b>	<i>Esklerosi tuberoso konplexua</i> Complejo esclerosis tuberosa	48
<i>Suprarrenalen sortzetiko</i> <i>hiperplasia klasikoa, 21-</i> <i>hidroxilasaren</i> <i>urritasunagatikoa</i> Hiperplasia suprarrenal congénita clásica por deficiencia de 21-hidroxilasa	45	<b>#24</b>	<i>Giltzurrun-polikistosi</i> <i>autosomiko nagusia</i> Poliquistosis renal autosómica dominante	42
<i>Fibrosi kistikoa</i> Fibrosis quística	44	<b>#25</b>	<i>Fallot-en tetralogia</i> Tetralogía de Fallot	41

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 (2015-2023).**

**Tabla 4. Enfermedades Raras más frecuentes, por grupo de edad (2015-2023).**

HELDUAK ADULTOS		HURREN -KERA ORDEN	ADIN PEDIATRIKOA (14 urte edo gutxiago) EDAD PEDIÁTRICA (14 años o menos)	
Gaixotasun Arraro Enfermedad Rara	Kasu kop. Nº Casos		Gaixotasun Arraro Enfermedad Rara	Kasu kop. Nº Casos
Steinert-en distrofia miotonikoa Distrofia miotónica de Steinert	429	#1	1. motako neurofibromatosia Neurofibromatosis tipo 1	103
Erretinosi pigmentarioa Retinosis pigmentaria	401	#2	Gaztaroko artritis idiopatikoa oligoartikularra Artritis idiopática juvenil oligoarticular	79
Miastenia larria Miastenia grave	399	#3	Kawasaki-ren gaixotasuna Enfermedad de Kawasaki	66
1. motako neurofibromatosia Neurofibromatosis tipo 1	329	#4	Alfa-1-antitripsinaren eskasia Deficiencia de alfa-1 antitripsina	44
Behazun-kolangitis primarioa Colangitis biliar primaria	287	#5	Fibrosi kistikoa Fibrosis quística	34
Alfa-1-antitripsinaren eskasia Deficiencia de alfa-1 antitripsina	282	#6	22q11.2 kromosomaren delezioagatiko sindromea Síndrome de delección 22q11.2	33
Biriketako fibrosi idiopatikoa Fibrosis pulmonar idiopática	259	#7	Drepanozitosis Drepanocitosis	29
Alboko esklerosi amiotrofikoa Esclerosis lateral amiotrófica	240	#8	Fallot-en tetralogia Tetralogía de Fallot	28
Dilataziozko miokardiopatia Miocardiopatía dilatada	210	#9	Noonan-en sindromea Síndrome de Noonan	27
Behçet-en gaixotasuna Enfermedad de Behçet	186	#10	Hirschsprung-en gaixotasuna Enfermedad de Hirschsprung	23
Telangiectasia hemorragiko hereditarioa Telangiectasia hemorrágica hereditaria	168	#11	Hestegorriko atresia Atresia de esófago	22
ATTR amiloidosia, wild type Amiloidosis ATTR tipo salvaje	132	#12	Esklerosi tuberoso konplexua Complejo esclerosis tuberosa	20
Distrofia fazioeskapulohumerala Distrofia facioescapulohumeral	120	#13	Tiroidearen ektopia Ectopia tiroidea	19
Akromegalia Acromegalia	117	#14	Pubertaro goiztiar zentrala Pubertad precoz central	16
A hemofilia Hemofilia A	115	#15	A hemofilia Hemofilia A	15
Akalasia idiopatikoa Acalasia idiopática	103	#16	Sotos-en sindromea Síndrome de Sotos	15
Stargardt-en gaixotasuna Enfermedad de Stargardt	101	#17	Akondroplasia Acondroplasia	14
Purpura tronbozitolopeniko immunea Púrpura trombocitopénica inmune	96	#18	Suprarrenalaren sortzetiko hiperplasia klasikoa, 21- hidroxilasaren urritasunagatikoa Hiperplasia suprarrenal congénita clásica por deficiencia de 21-hidroxilasa	14

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
Hepatitis autoimmunea Hepatitis autoinmune	95	#19	Osteogenesi inperfektua Osteogénesis imperfecta	14
Polineuropatia desmielinizataile inflamatorio kronikoa Polineuropatía desmielinizante inflamatoria crónica	93	#20	X hauskorraren sindromea Síndrome de X frágil	14
Addison-en gaixotasuna Enfermedad de Addison	83	#21	Prader-Willi-ren sindromea Síndrome de Prader-Willi	13
Giltzurrun-polikistosi autosomiko nagusia Poliquistosis renal autosómica dominante	83	#22	Behazun-atresia Atresia biliar	12
Immunoeskasia komun aldakorra Inmunodeficiencia común variable	82	#23	Kate ertaineko azil-CoA deshidrogenasaren urritasuna Deficiencia de acil-CoA deshidrogenasa de cadena media	12
ATTRV30M amiloidosia Amiloidosis ATTRV30M	78	#24	Guillain-Barré-ren sindromea Síndrome de Guillain-Barré	11
1A motako Charcot-Marie-Tooth-en gaixotasuna Enfermedad de Charcot-Marie- Tooth tipo 1A	78	#25	Muskulu-atrofia espinal proximala Atrofia muscular espinal proximal	10

### 3.3. Azpimotak

Erregistratutako **789** kasutan (% 6,6), gaixotasunaren azpimota zehaztu ahal izan da. Kasu horietan **175** azpimota erregistratu dira, zeinak **112** gaixotasun arraro desberdinari dagozkien.

### 3.4. Zentroak eta zerbitzuak

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

### 3.3. Subtipos

En **789** casos (6,6 % de los registrados), se ha podido precisar el subtipo de la enfermedad. Se han registrado un total de **175** subtipos diferentes, que a su vez corresponden a **112** 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 (2015-2023).** Aurreko urtearekiko aldaketak (▲, —, ▼) adierazten dira.

**Tabla 5. Casos por centro y territorio histórico (2015-2023).** 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	1.239 ▲	10,42 ▼
	Osasun-zentroak eta anbulatorioak Centros de Salud y Ambulatorios	27 ▲	0,23 ▼
BIZKAIA	Guruzetako Unibertsitate Ospitalea Hospital Universitario Cruces	3.507 ▲	29,50 ▲
	Basurtuko Unibertsitate Ospitalea Hospital Universitario Basurto	1.736 ▲	14,60 ▼
	Galdakao-Usansolo Ospitalea Hospital Galdakao-Usansolo	370 ▲	3,11 ▲
	Urdulizko Ospitalea Hospital de Urduliz	71 ▲	0,60 ▲
	Gernika-Lumo Ospitalea Hospital Gernika-Lumo	41 ▲	0,34 ▲
	San Eloy Ospitalea Hospital San Eloy	35 ▲	0,29—
	Santa Marina Ospitalea Hospital Santa Marina	11 ▲	0,09 ▲
	Gorliz Ospitalea Hospital Gorliz	4 ▲	0,03 ▲
	Osasun-zentroak eta anbulatorioak Centros de salud y ambulatorios	691 ▲	5,81 ▼
GIPUZKOA	Donostia Unibertsitate Ospitalea Hospital Universitario Donostia	3.189 ▲	26,83 ▼
	Zumarraga Ospitalea Hospital de Zumárraga	146 ▲	1,23 ▲
	Bidasoa Ospitalea Hospital Bidasoa	85 ▲	0,72 ▲
	Debagoieneko Ospitalea Hospital Alto Deba	79 ▲	0,66 ▲
	Mendaroko Ospitalea Hospital de Mendaro	64 ▲	0,54 ▲
	Osasun-zentroak eta anbulatorioak Centros de Salud y Ambulatorios	593 ▲	4,99 ▼

Diagnostiko-zerbitzuen araberako kasuen banaketa [6. taulan](#) laburbildu da. Zifrak aurreko urtekoen (2022) 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 6](#). Las cifras son similares a las del año anterior (2022), acumulando **8 servicios más del 80 %** de los casos registrados, de los cuales **3** (Neurología, Genética y Pediatría) **contribuyen con más del 50 %**.

**6. taula. Kasuak, zerbitzuen arabera (2015-2023).** Aurreko urtearekiko aldaketak (▲, —, ▼) adierazten dira.

**Tabla 6. Casos por servicios (2015-2023).** Se indican (▲, —, ▼) los cambios respecto al año anterior.

ZERBITZUA SERVICIO	Kasu kop. Nº casos	%	% metatua % acum.
Neurologia Neurología	3.003 ▲	25,3 ▼	25,3
Genetika Genética	1.791 ▲	15,1 ▼	40,3
Pediatria Pediatria	1.560 ▲	13,1 ▼	53,4
Barne-medikuntza Medicina Interna	1.021 ▲	8,6 ▲	62,0
Ofthalmologia Ofthalmología	732 ▲	6,2—	68,2
Kardiologia Cardiología	595 ▲	5,0 ▲	73,2
Digestio-aparatukoa Aparato Digestivo	562 ▲	4,7 ▲	77,9
Arnas-aparatukoa Respiratorio	516 ▲	4,3 ▼	82,3
Endokrinologia Endocrinología	513 ▲	4,3 ▲	86,6
Hematologia Hematología	304 ▲	2,6 —	89,1
Erreumatologia Reumatología	215 ▲	1,8 —	90,9
Larrialdiak Urgencias	208 ▲	1,7 ▼	92,7
Dermatologia Dermatología	201 ▲	1,7 ▲	94,4
Neurokirurgia Neurocirugía	89 ▲	0,7 —	95,1
Otorrinolaringologia Otorrinolaringología	70 ▲	0,6 —	95,7
Errehabilitazioa Rehabilitación	70 ▲	0,6 ▲	96,3
Etxeko ospitalizazioa Hospitalización a Domicilio	54 ▲	0,4 —	96,8
Kirurgia orokorra Cirugía General	47 ▲	0,4 —	97,2
Kirurgia pediatrikoa Cirugía Pediátrica	41 ▲	0,3 ▼	97,5
Alergiak Alergia	40 ▲	0,3 —	97,8
Hodietako kirurg.-Angiologia Cirug. vascular-Angiología	32 ▲	0,3 ▲	98,1
Zainketa aringarriak Cuidados Paliativos	29 ▲	0,2 —	98,3
Traumatologia Traumatología	24 ▲	0,2 —	98,5
Ginekologia eta Obstetrizia Ginecología y Obstetricia	23 ▲	0,2 —	98,7

ZERBITZUA SERVICIO	Kasu kop. Nº casos	%	% metatua % acum.
Psikiatria Psiquiatría	22 ▲	0,2 —	98,9
Laborategia Laboratorio	19 ▲	0,1 ▲	99,0
Onkologia Medikoa Oncología Médica	18 ▲	0,1 —	99,2
Nefrologia Nefrología	14 ▲	0,1 ▲	99,4
Medikuntza Intensiboa Medicina Intensiva	13 —	0,1 —	99,5
Urologia Urología	11 ▲	0,1 —	99,6
Anestesia eta Konorteratzea Anestesia y Reanimación	10 —	0,1 —	99,7
BESTE BATZUK (12 zerbitzu, bakoitza 10 kasu baino gutxiagorekin) OTROS (12 Servicios, cada uno con menos de 10 casos)	41 ▼	0,3 ▼	100
<b>GUZTIRA/TOTAL</b>	<b>11.888</b>	<b>100 %</b>	<b>100 %</b>

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

*Proportzioak espero zitekeenaren oso desberdinak dira, bereziki Gipuzkoan gaixotasun neurologiko, oftalmologiko eta hepatikoen kasuan. Kasuen proportzioa espero zena baino handiagoa da. Bizkaian, kasu gehiago daude gaixotasun hematologikoetan. Araban, giltzurrunetako gaixotasunen taldeak kasu-proportzio handiena duena da.*

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

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 proporción de población de cada territorio.

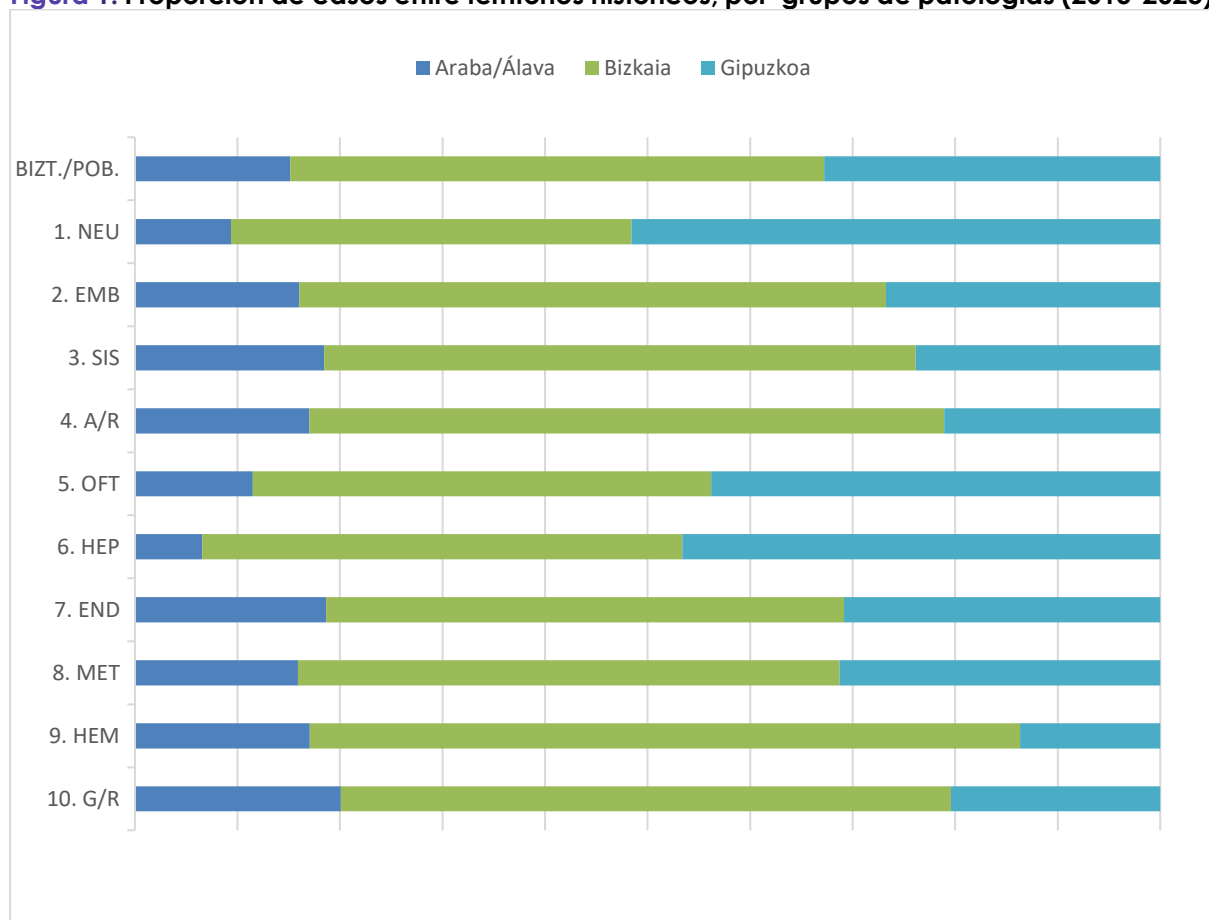
Se observa que las proporciones difieren notablemente de lo que cabría esperar, de forma especialmente acusada en el caso de las enfermedades neurológicas, oftalmológicas y hepáticas en Gipuzkoa, suponiendo una proporción de casos mayor de la esperada. En Bizkaia, se observa una mayor proporción de casos en las enfermedades hematológicas. En Araba, el grupo de enfermedades con mayor proporción de casos es el de las enfermedades renales.

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



**1. irudia. Kasuen proportzioa lurralde historikoen artean, biztanleriaren eta patologia-taldeen arabera (2015-2023).**

**Figura 1. Proporción de casos entre territorios históricos, por grupos de patologías (2015-2023).**



<b>Laburdura Abreviatura</b>	<b>Gaixotasun talde Grupo de enfermedades</b>
<b>BIZT./POB.</b>	<b>Biztanleria / Población</b>
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	Gibealeko 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

### 3.5. Hildakoak

EAE-GAEn sartutako pertsona guztietatik (11.770) 1.273 dira hildakoak (hau da, % 10,8). [7. taulan](#) ageri dira hildako gehien izan dituzten 10 gaixotasunak.

### 3.5. Fallecidos

Del total de personas incluidas en el RER-CAE (11.770), constan como fallecidos 1.273 (es decir, el 10,8 %). En la [tabla 7](#) se muestran las 10 enfermedades con mayor número de fallecidos.

### 7. taula. Hildako gehien izan dituzten Gaixotasun Arraroak (2015-2023).

**Tabla 7. Enfermedades Raras con mayor número de fallecimientos (2015-2023).**

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
Alboko esklerosi amiotrofikoa Esclerosis lateral amiotrófica	187	14,7	240	77,9
Biriketako fibrosi idiopatikoa Fibrosis pulmonar idiopática	135	10,6	259	52,1
Steinert-en distrofia miotonikoa Distrofia miotónica de Steinert	72	6,1	437	17,8
ATTR amiloidosia, wild type Amiloidosis ATTR tipo salvaje	58	4,5	132	43,9
Miastenia larria Miastenia grave	58	4,5	399	14,5
Paralisi supranuklear progresiboa Parálisis supranuclear progresiva	36	2,8	71	50,7
Behazun-kolangitis primarioa Colangitis biliar primaria	35	2,7	287	12,2
Sistema anitzeko atrofia Atrofia multisistémica	23	1,8	33	69,7
Addison-en gaixotasuna Enfermedad de Addison	22	1,7	84	26,2
Dilataziozko miokardiopatia Miocardiopatía dilatada	20	1,6	210	9,5

### 3.6. Prebalentzia

Gaixotasun arraro gehien 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.
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.

Hala, **560** ORPHA gaixotasunen prebalentzia teorikoari buruzko datuak aurkitu dira, hau da, EAE-GAEan erregistratutako ORPHA gaixotasun guztien **% 45,7**.

Prebalentzia horiek EAE-GAE erregistrotik kalkulaturakoekin alderatuz gero, ikusten da **266** gaixotasunetan (**% 47,5**) prebalentzia teorikoa baino txikiagoa dela, **262**tan (**% 46,8**) prebalentzia teorikoaren berdina dela eta **32**tan (**% 5,7**) prebalentzia teorikoa baino handiagoa dela.

### 3.6. 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. 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.

Así, se han encontrado datos de prevalencia teórica para **560** enfermedades ORPHA, lo que supone un **45,7 %** del total de enfermedades ORPHA registradas en el RER-CAE.

Comparando estas prevalencias con las calculadas a partir del registro RER-CAE, se observa que en **266** enfermedades (**47,5 %**) la prevalencia es inferior a la teórica, en **262 (46,8 %)** encontramos una prevalencia igual a la teórica y en **32 (5,7 %)** enfermedades la prevalencia es superior a la teórica.

Prebalentzia handiagoa duten 32 gaixotasun horiek [8. taulan](#) agertzen dira. Ikus daitekeenez, gaixotasun horietako gehienak ultra-arrarotzat jotzen diren gaixotasunei dagozkie (prebalentzia < 1/1.000.000).

Estas 32 enfermedades con prevalencia superior se muestran en la [Tabla 8](#). Se puede observar que la mayoría de estas enfermedades corresponden a enfermedades consideradas ultrarraras (prevalencia < 1/1.000.000).

**8. taula. Europakoa baino prebalentzia handiagao duten gaixotasun arraroak. Europako prebalentziaren daturik ez badago, munduko prebalentzia hartzen da. 2023. urtea.**

**Tabla 8. Enfermedades raras con prevalencia superior a la europea, o en su defecto, a la mundial. Año 2023.**

Gaixotasuna / Enfermedad	Prebalentzia (EAE-GAE) Prevalencia (RER-CAE)	Prebalentzia teorikoa / Prevalencia teórica	Eremua (Prebalentzia teorikoa) / Ámbito (prevalencia teórica)	EAE-GAEko kasuak / Casos RER-CAE
Steinert-en distrofia miotonikoa Distrofia miotónica de Steinert	15,80 / 100 000	1-9 / 100 000	Europa	347
Sotos-en sindromea Síndrome de Sotos	12,75 / 1 000 000	1-9 / 1 000 000	Europa	28
17 motako paraparesia espastiko autosomiko dominantea Paraparesia espástica autosómica dominante tipo 17	10,93 / 1 000 000	<1 / 1 000 000	Mundu osoan / Mundial	24
Ataxia zerebelosoaren sindromea neuropatiarekin eta aldebiko arreflexia vestibularrekin Síndrome de ataxia cerebelosa con neuropatía y arreflexia vestibular bilateral	8,65 / 1 000 000	<1 / 1 000 000	Mundu osoan / Mundial	19
Coffin-Siris sindromea Síndrome de Coffin-Siris	5,01 / 1 000 000	<1 / 1 000 000	Mundu osoan / Mundial	11
2T motako Charcot-Marie-Tooth-en gaixotasuna Enfermedad de Charcot-Marie- Tooth tipo 2T	4,55 / 1 000 000	<1 / 1 000 000	Mundu osoan / Mundial	10
27 motako ataxia espinozerebelosa Ataxia espinozerebelosa tipo 27	4,55 / 1 000 000	<1 / 1 000 000	Mundu osoan / Mundial	10
Bethlem miopatia Miopatía de Bethlem	4,10 / 1 000 000	<1 / 1 000 000	Europa	9
15q11q13 mikrobikoizketaren sindromea Síndrome de microduplicación 15q11q13	3,19 / 1 000 000	<1 / 1 000 000	Mundu osoan / Mundial	7
10 motako paraparesia espastiko autosomiko dominantea Paraparesia espástica autosómica dominante tipo 10	2,73 / 1 000 000	<1 / 1 000 000	Mundu osoan / Mundial	6
Mikrozefalia - linfofedema - koriaorretinopatiaren sindromea Síndrome de microcefalia - linfofedema - coriorretinopatía	2,28 / 1 000 000	<1 / 1 000 000	Mundu osoan / Mundial	5

<b>Gaixotasuna / Enfermedad</b>	<b>Prebalentzia (EAE-GAE) Prevalentzia (RER-CAE)</b>	<b>Prebalentzia teorikoa / Prevalentzia teórica</b>	<b>Eremua (Prebalentzia teorikoa) / Ámbito (prevalentzia teórica)</b>	<b>EAE-GAEko kasuak / Casos RER-CAE</b>
<i>Beta-propeller proteinari lotutako neurodegenerazioa</i> Neurodegeneración asociada a la proteína beta-propeller	2,28 / 1 000 000	<1 / 1 000 000	Mundu osoan / Mundial	<b>5</b>
<i>Anoktaminopatia distala</i> Anoctaminopatía distal	2,28 / 1 000 000	<1 / 1 000 000	Mundu osoan / Mundial	5
<i>30 motako paraparesia espastiko autosomiko dominantea</i> Paraparesia espástica autosómica dominante tipo 30	1,37 / 1 000 000	<1 / 1 000 000	Mundu osoan / Mundial	3
<i>Borjeson-Forssman-Lehmann-en sindromea</i> Síndrome de Borjeson-Forssman-Lehmann	1,37 / 1 000 000	<1 / 1 000 000	Mundu osoan / Mundial	3
<i>Bestrofinopatia autosomiko errezesiboa</i> Bestrofinopatía autosómica recesiva	1,37 / 1 000 000	<1 / 1 000 000	Mundu osoan / Mundial	3
<i>Sortzetiko muskulu-distrofia (LMNA genean mutazioagatik)</i> Distrofia muscular congénita por mutación en el gen LMNA	1,37 / 1 000 000	<1 / 1 000 000	Mundu osoan / Mundial	3
<i>9p monosomia distala</i> Monosomía distal 9p	1,37 / 1 000 000	<1 / 1 000 000	Mundu osoan / Mundial	3
<i>16p13.11 mikrodelezio sindromea</i> Síndrome de microdelección 16p13.11	1,37 / 1 000 000	<1 / 1 000 000	Europa	3
<i>Noonanen antzeko nahasmendua, ile anageno erorkorrekin</i> Trastorno similar a Noonan con cabello anágeno caduco	1,37 / 1 000 000	<1 / 1 000 000	Mundu osoan / Mundial	3
<i>2P motako Charcot-Marie-Tooth-en gaixotasuna</i> Enfermedad de Charcot-Marie-Tooth tipo 2P	1,37 / 1 000 000	<1 / 1 000 000	Mundu osoan / Mundial	3
<i>Sodio-kanalopatiei lotutako zuntz txikien neuropatia</i> Neuropatía de fibras pequeñas ligada a canalopatías de sodio	1,37 / 1 000 000	<1 / 1 000 000	Mundu osoan / Mundial	3
<i>Zerebelo-ataxia ez-progresiboa adimen-desgaitasunarekin</i> Ataxia cerebelosa no progresiva con discapacidad intelectual	1,37 / 1 000 000	<1 / 1 000 000	Mundu osoan / Mundial	3
<i>Adimen desgaitasunaren sindromea - aurpegiko dismorfia SETD5 haplogutxiegitasunagatik</i> Síndrome de discapacidad intelectual - dismorfia facial por haploinsuficiencia de SETD5	1,37 / 1 000 000	<1 / 1 000 000	Mundu osoan / Mundial	3
<i>Adimen desgaitasun intelektualaren sindromea - adierazteko afasia - aurpegiko dismorfia</i> Síndrome de discapacidad intelectual - afasia expresiva - dismorfia facial	1,37 / 1 000 000	<1 / 1 000 000	Mundu osoan / Mundial	3

<b>Gaixotasuna / Enfermedad</b>	<b>Prebalentzia (EAE-GAE) Prevalentzia (RER-CAE)</b>	<b>Prebalentzia teorikoa / Prevalentzia teórica</b>	<b>Eremua (Prebalentzia teorikoa) / Ámbito (prevalentzia teórica)</b>	<b>EAE-GAEko kasuak / Casos RER-CAE</b>
<i>Adimen-desgaitasunaren sindrome autosomiko nagusia – buruko eta aurpegiko anomaliak – bihotzeko akatsak</i> Síndrome autosómico dominante de discapacidad intelectual-anomalías craneofaciales-defectos cardíacos	1,37 / 1 000 000	<1 / 1 000 000	Mundu osoan / Mundial	3
<i>42 motako ataxia espinocerebelosa</i> Ataxia espinocerebelosa tipo 42	1,37 / 1 000 000	<1 / 1 000 000	Mundu osoan / Mundial	3
<i>I. klaseko glukosa-6-fosfato deshidrogenasaren urritasuna</i> Deficiencia de glucosa-6-fosfato deshidrogenasa clase I	1,37 / 1 000 000	<1 / 1 000 000	Mundu osoan / Mundial	3
<i>WACrekin lotutako aurpegiko dismorfiaren sindromea – garapenaren atzerapena – jokabidearen alterazioak</i> Síndrome de dismorfia facial-retraso del desarrollo-alteraciones de la conducta asociado a WAC	1,37 / 1 000 000	<1 / 1 000 000	Mundu osoan / Mundial	3
<i>Lamb-Shaffer sindromea</i> Síndrome de Lamb-Shaffer	1,37 / 1 000 000	<1 / 1 000 000	Mundu osoan / Mundial	3
<i>Klippel-Trénaunay sindromea</i> Síndrome de Klippel-Trénaunay	1,37 / 1 000 000	<1 / 1 000 000	Europa	3
<i>Hasiera berantiarreko miopatia distala, Maskerbery-Griggs motakoa</i> Miopatía distal de inicio tardío tipo Maskerbery-Griggs	1,37 / 1 000 000	<1 / 1 000 000	Mundu osoan / Mundial	3

9. taulan, ORPHA gaixotasunen prebalentzia teorikoaren arabera taldekaturiko kasuen kopurua agertzen da, ohikoenetatik hain ohikoak ez diren etara edo ultraararora.

En la tabla 9 se muestra la cantidad de casos agrupados según prevalencia teórica de las enfermedades ORPHA, de las más frecuentes a las menos frecuentes o ultrararas.

**9. taula. EAEko kasuen banaketa prebalentzia teorikoaren arabera. 2023. Urtea.**

**Tabla 9. Distribución de casos de la CAPV por prevalencia teórica. Año 2023.**

<b>Prebalentzia / Prevalentzia</b>	<b>N</b>	<b>%</b>
<b>Daturik ez / Sin datos</b>	2.654	25,9
<b>1-5 / 10 000</b>	3.779	36,9
<b>1-9 / 100 000</b>	3.079	30,0
<b>1-9 / 1 000 000</b>	350	3,4
<b>&lt;1 / 1 000 000</b>	394	3,8

### 3.7. 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: **3.074** kasu dira (EAE-GAEaren kasu guztien % **25,8**), **3,17 urteko** batez bestekoarekin (3 urte eta 2 hilabete). Hala ere, 3.074 kasu horietatik **1.963** (% **63,8**) urtebete baino lehenago diagnostikatu dira sintomak hasi zirenetik.

10. taulan diagnostikoa egin arte batez besteko denbora gehien behar duten 20 gaixotasunak ageri dira (gutxienez 6 kasu erregistratuta dutenen artean).

### 3.7. 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 **3.074** casos (**25,8 %** del total de casos del RER-CAE), con una media de **3,17 años** (3 años y 2 meses). Sin embargo, de estos 3.074 casos, **1.963** (**63,8 %**) se han diagnosticado en menos de un año desde el inicio de los síntomas.

En la tabla 10 se muestran las 20 enfermedades (con un mínimo de 6 casos registrados) con mayor tiempo medio hasta el diagnóstico.

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

Tabla 10. 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	36	13
Kono eta bastoien distrofia Distrofia de conos y bastones	6	12
Sukar mediterraneo familiarra Fiebre mediterránea familiar	9	10
MODY motako diabetesa Diabetes tipo MODY	9	10
Usher-en sindromea Síndrome de Usher	20	10
Presio bidezko paralisarekiko sentikortasuna duen herentziazko neuropatia Neuropatía hereditaria con susceptibilidad a la parálisis por presión	10	8

<b>Gaixotasuna / Enfermedad</b>	<b>Kasuak datuekin Casos con datos</b>	<b>Batez bestekoa (Urteak) Media (Años)</b>
<i>Alport-en sindromea</i> Síndrome de Alport	19	7
<i>1A motako Charcot-Marie-Tooth-en gaixotasuna</i> Enfermedad de Charcot-Marie-Tooth tipo 1A	12	7
<i>Cowden sindromea</i> Síndrome de Cowden	6	7
<i>Distrofia fazioeskapulohumerala</i> Distrofia facioescapulohumeral	11	7
<i>Stargardt-en gaixotasuna</i> Enfermedad de Stargardt	37	7
<i>Erretinosi pigmentarioa</i> Retinosis pigmentaria	165	6
<i>Síndrome de Sotos</i> <i>Sotos-en sindromea</i>	11	6
<i>Esklerosi tuberoso konplexua</i> Complejo esclerosis tuberosa	20	6
<i>1. motako neurofibromatosis</i> Neurofibromatosis tipo 1	84	5
<i>Okulo-faringeko muskulu-distrofia</i> Distrofia muscular oculofaríngea	6	5
<i>Osteogenesi inperfektua</i> Osteogénesis imperfecta	13	5
<i>ATTRV30M amiloidosis</i> Amiloidosis ATTRV30M	12	5
<i>Gaueko hemoglobinuria paroxistikoa</i> Hemoglobinuria paroxística nocturna	8	5
<i>Koanen atresia</i> Atresia coanal	13	5
<i>Mastozitosi sistemiko geldoa</i> Mastocitosis sistémica indolente	11	5
<i>22q11.2 kromosomaren delezioagatik</i> Síndrome de delección 22q11.2	14	5

### **3.8. Ospitaleko asistentzia-karga**

Gaixotasun arraroen beste ezaugarri bat morbillitate 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 2018-2022 aldiaren metatutako egonaldi-egunak kalkulatu dira, edozein arazoirengatik, EAE-GAEan sartutako pazienteen guztizkoan.

### **3.8. 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 2018-2022, 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 Oinarrizko Multzoaren (AE-DGOM) erregistrotik lortu dira.

11. taulan, 2018-2022 aldirako egonaldian 2000 egun baino gehiago metatzen dituzten 5 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 11 muestra las 5 enfermedades que acumulan más de 2000 días de estancia para el periodo 2018-2022.

**11. taula. Ospitaleko asistentzia-karga handiagoa duten gaixotasun arraroak. Edozein arazoirengatik ospitaleratzeak, akutuen ospitale publikoetan. 2018-2022 aldia.**

**Tabla 11. Enfermedades raras con mayor carga asistencial hospitalaria. Ingresos por cualquier causa, en hospitales públicos de agudos. Periodo 2018-2022.**

Gaixotasuna / Enfermedad	Metatuko egonaldia(Egunak) Estancia acumulada (Días)
Huntington-en gaixotasuna Enfermedad de Huntington	11.824
Miastenia larria Miastenia grave	5.356
Biriketako fibrosi idiopatikoa Fibrosis pulmonar idiopática	3.111
Steinert-en distrofia miotonikoa Distrofia miotónica de Steinert	2.690
Guillain-Barré-ren sindromea Síndrome de Guillain-Barré	2.523

#### 4. ESKER ONAK

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

#### 4. AGRADECIMIENTOS

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

## 5. BIBLIOGRAFIA / BIBLIOGRAFÍA

- Eustat: Biztanleen Udal Estatistika / Eustat: Estadística Municipal de Habitantes [2024ko apirilaren 3an kontsultatuta / Consultado el 3 de abril de 2024. Erabilgarria / Disponible en:  
[https://eu.eustat.eus/estadisticas/tema\\_268/opt\\_1/temas.html](https://eu.eustat.eus/estadisticas/tema_268/opt_1/temas.html)  
[https://www.eustat.eus/estadisticas/tema\\_268/opt\\_1/temas.html](https://www.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. [2024ko apirilaren 8an kontsultatuta / Consultado el 8 de abril de 2024]. Eskuragarri hemen/Disponible en: <https://www.orpha.net/>
- Orphadata: free Access data from Orphanet. © INSERM 1999. [2024ko martxoaren 22an kontsultatuta / Consultado el 22 de marzo de 2024]. Eskuragarri hemen /Disponible en: <http://www.orphadata.org/cgi-bin/index.php>