



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

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

2024

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.

2025eko Apirila / Abril de 2025

AURKIBIDEA

ORRIA/PÁGINA

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	12
3.5. ZENTROAK ETA ZERBITZUAK	13
3.6. HILDAKOAK	17
3.7. PREBALENTZIA	18
3.8.. DIAGNOSTIKOA EGIN ARTEKO DENBORA	23
3.9. OSPITALEKO ASISTENTZIA-KARGA	25
4. ESKER ONAK	26
5. BIBLIOGRAFIA	27

ÍNDICE

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

2. **taula**

Kasuen banaketa patologia-taldean arabera

3. **taula**

Gaixotasun Arraro ohikoenak, sexuen arabera

4. **taula**

Gaixotasun Arraro ohikoenak, adin-multzoaren arabera

5. **taula**

Kasuak, zentroaren eta lurralde historikoaren arabera

6. **taula**

Kasuak, zerbitzuen arabera

7. **taula**

Hildako gehien izan duten Gaixotasun Arraroak

8. **taula**

Europakoa (edo, bestela, mundukoa) baino prebalentzia handiagoa duten gaixotasun arraroak. 2024. urtea

9. **taula**

EAEko kasuen banaketa prebalentzia teorikoaren arabera

10. **taula**

Diagnostikoa egin arte denbora gehien behar izan duten gaixotasun arraroak.

11. **taula**

Ospitaleko asistentzia-karga handiagoa duten gaixotasun arraroak. Edozein arrazoiengatik ospitaleratzeak, akutuen ospitale publikoetan. 2019-2023 aldia

ÍNDICE DE TABLAS

5

Tabla 1. Datos demográficos

7

Tabla 2. Distribución de casos por grupos de patologías

9

Tabla 3. Enfermedades Raras más frecuentes, por sexos

11

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

13

Tabla 5. Casos por centro y territorio histórico

14

Tabla 6. Casos por servicios

17

Tabla 7. Enfermedades Raras con mayor número de fallecimientos

20

Tabla 8. Enfermedades Raras con prevalencia superior a la europea (o en su defecto, a la mundial). Año 2024

23

Tabla 9. Distribución de casos de la CAPV por prevalencia teórica

24

Tabla 10. Enfermedades raras con mayor tiempo medio hasta el diagnóstico

26

Tabla 11. Enfermedades raras con mayor carga asistencial hospitalaria. Ingresos por cualquier causa, en hospitales públicos de agudos. Periodo 2019-2023

IRUDIEN AURKIBIDEA

1. **irudia.**

Kasuen banaketa erregistro-urtearen arabera (2015-2024)

2. **irudia.**

Kasuen proportzioa lurralde historikoen artean, biztanleriaren eta patologia-taldean arabera

ÍNDICE DE FIGURAS

6

Figura 1. Distribución de casos por año de registro (2015-2024)

16

Figura 2. 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](#).

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

Txosten honek 2024. urtearen bukaera arte Erregistroan zeuden datuak aztertzen ditu. Osasun Saileko webguneko [Gaixotasun arraroen erregistroko](#) atalean daude eskuragarri [oinarri 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 2024. 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 2024ra.

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

3. EMAITZAK

3.1. Erregistratutako kasuak

Erregistratutako kasuen guztizkoa, 2024ko abenduaren 31n, **13.509** kasukoa da, **13.385** pertsona ezberdin guztira; kasuak adinaren, sexuaren eta jatorriaren arabera laburbildu ditugu [1. taulan](#).

1. taula. Ezaugarri demografikoak (2015-2024).

Tabla 1. Datos demográficos (2015-2024).

EZAUGARRIAK CARACTERÍSTICAS		N	%
SEXUA SEXO	Emakumea / Mujer	6.562	49,0
	Gizona / Hombre	6.823	51,0
	GUZTIRA / TOTAL	13.385	100 %
ADIN-TALDEA GRUPO DE EDAD	Heldua / Adulto	11.566	86,4
	Pediatrikoa / Pediátrica	1.819	13,6
	GUZTIRA / TOTAL	13.385	100 %
HELBIDEA DOMICILIO	Bizkaia	6.699	50,0
	Gipuzkoa	4.559	34,1
	Araba / Álava	1.719	12,9
	Gaztela eta Leon / Castilla y León	131	1,0
	Kantabria / Cantabria	81	0,6
	Nafarroa / Navarra	79	0,6
	Errioxa / La Rioja	46	0,3
	Beste batzuk / Otros	65	0,5
	Ezezaguna edo atzerrian / Desconocido o en el extranjero	6	0,0
	GUZTIRA/ TOTAL	13.385	100 %

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 2024.

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 2024 es de **13.509** casos, correspondientes a **13.385** personas diferentes, cuya distribución por edad, sexo y origen territorial se resume en la [Tabla 1](#).

Euskadiko biztanleria 2024an 2.208.007 biztanlekoa (EUSTAT) zela kontuan hartuta, eta bizilekua Euskadin duten pertsonen dagokienez erregistratutako **11.340** kasuak – horien heriotzaren berririk ez dago – 10.000 biztanleko **51**koa da erregistro-tasa.

Lurralde historikoen arabera, Gipuzkoako erregistro-tasa hadixeagoa da (53, 52 eta 46 10.000 biztanleko, Gipuzkoan, Bizkaian eta Araban, hurrenez hurren). Sexuaren arabera, tasa antzekoa da: 52 gizonetan 10.000 biztanleko, eta 50 emakumeetan 10.000 biztanleko.

Bizilekua Euskaditik kanpo duten pazienteen artean, edo helbidea jasota ez dutenen artean, 410 kasu erregistratu dira, hau da, erregistratutako kasu guztien % 3,0.

3.2. Urteko banaketa

Erregistroa martxan jarri eta 10 urte horietan, erregistro-urtearen arabera kasuen banaketa 1. irudian agertzen da.

Considerando que la población de Euskadi en 2024 se cifraba en 2.208.007 habitantes (EUSTAT), y los **11.340** casos registrados correspondientes a personas con domicilio en Euskadi y de cuyo fallecimiento no se tiene constancia, resulta una tasa de registro de **51** por cada 10.000 habitantes.

Por territorio histórico, la tasa de registro es ligeramente superior en Gipuzkoa (53, 52 y 46 por 10.000 habitantes en Gipuzkoa, Bizkaia y Araba, respectivamente). Por sexo, la tasa es parecida: 52 por 10.000 habitantes en hombres, y de 50 por 10.000 habitantes en mujeres.

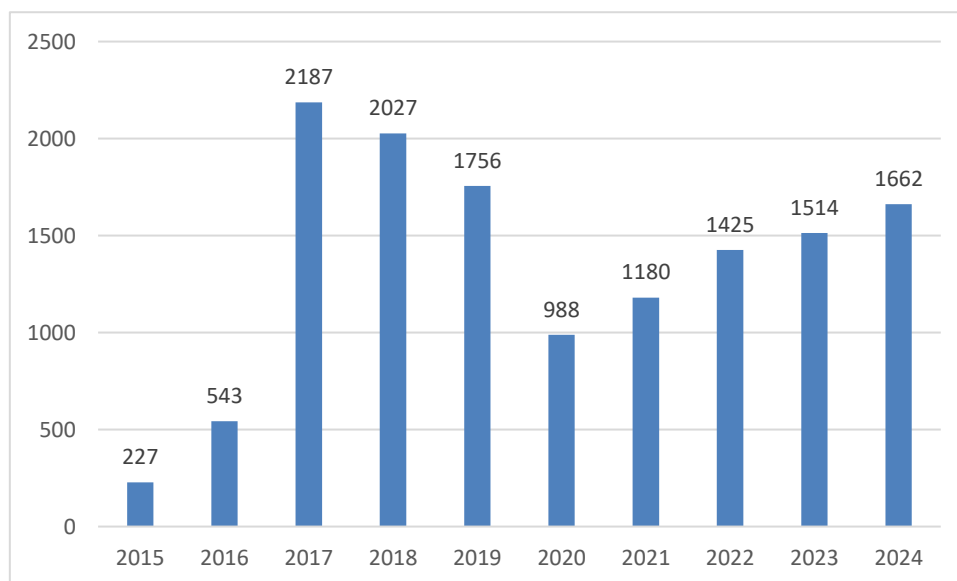
Los casos registrados en pacientes con domicilio fuera de Euskadi, o de los que no consta el mismo, son 410, es decir, el 3,0 % del conjunto de casos registrados.

3.2. Distribución anual

En estos 10 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 (2015-2024).

Figura 1. Distribución de casos por año de registro (2015-2024).



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. 2021 urtetik erregistroa handitzen ari dela ikusten da.

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.

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](#)), **1.322** da.

Horietatik 1.008 (% 76,2) gaixotasunei dagozkie, eta gainerakoak (314, % 23,8) gaixotasun-taldeei.

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

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 **1.322**.

De ellos 1.008 (76,2 %) corresponden a enfermedades, mientras que el resto (314, 23,8 %) 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-taldeen arabera (2015-2024).
Tabla 2. Distribución de casos por grupos de patologías (2015-2024).

KATEGORIA CATEGORÍA		KASU KOP. Nº. CASOS	ENTITATE KOP. Nº. ENTIDADES
	Gaixotasun neurologiko arraroa Enfermedad neurológica rara	3.810	272
	Enbriogenesian zehar izandako garapen-akats arraroak Defectos raros del desarrollo embrionario	1.744	273
	Gaixotasun sistematiko eta erreumatologiko arraroa Enfermedad sistémica y reumatológica rara	1.309	59
	Arnas gaixotasun arraroa Enfermedad respiratoria rara	834	11
	Begietako gaixotasun arraroa Trastorno oftalmológico raro	737	38

KATEGORIA CATEGORÍA		KASU KOP. Nº. CASOS	ENTITATE KOP. Nº. ENTIDADES
	Gibeleko gaixotasun arraroa Enfermedad hepática rara	568	11
	Gaixotasun endokrino arraroa Enfermedad endocrina rara	485	41
	Sortzetiko metabolismo-akats arraroak Errores congénitos del metabolismo raros	422	65
	Gaixotasun hematologiko arraroa Enfermedad hematológica rara	395	25
	Giltzurruneko gaixotasun arraroa Enfermedad renal rara	387	25
	Gaixotasun gastroenterologiko arraroa Enfermedad gastroenterológica rara	237	9
	Hezur-gaixotasun arraroa Enfermedad osea rara	211	42
	Larruazaleko gaixotasun arraroa Enfermedad dermatológica rara	178	37
	Gaixotasun immune arraroa Enfermedad inmune rara	162	23
	Gaixotasun neoplasiko arraroa Enfermedad neoplásica rara	124	38
	Bihotzeko gaixotasun arraroa Enfermedad cardíaca rara	122	10
	Gaixotasun otorrinolaringologiko arraroa Enfermedad otorrinolaringológica rara	51	5
	Gaixotasun infekzioso arraroa Enfermedad infecciosa rara	6	5
	Gaixotasun odontologiko arraroa Enfermedad odontológica rara	2	1
	Gaixotasun ginekologiko edo obstetriko arraroa Enfermedad ginecológica u obstétrica rara	1	1
	Zirkulazio-sistemako gaixotasun arraroa Enfermedad rara del sistema circulatorio	1	1
	ORPHANETen linearitate-talde barik Sin grupo de linearización en ORPHANET	1.723	330
GUZTIRA-TOTAL		13.509	1.322

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 (578; guztizkoaren % 4,28), gehien erregistratutako gaixotasunaren kasuak baino (1. motako neurofibromatosis; 480 kasu, guztizkoaren % 3,55).

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 [\[Tabla 2\]](#).

Existe una enorme variabilidad en el número de casos registrados de cada patología; hay más casos de enfermedades diferentes con un solo caso registrado (578; 4,28 % del total), que casos totales de la enfermedad más frecuente (neurofibromatosis tipo 1; 480 casos, 3,55 % del total).

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.

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 (2015-2024).

Tabla 3. Enfermedades Raras más frecuentes, por sexos (2015-2024).

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	290	#1	Biriketako fibrosi idiopatikoa Fibrosis pulmonar idiopática	237
1. motako neurofibromatosia Neurofibromatosis tipo 1	261	#2	Steinert-en distrofia miotonikoa Distrofia miotónica de Steinert	233
Erretinosi pigmentarioa Retinosis pigmentaria	234	#3	1. motako neurofibromatosia Neurofibromatosis tipo 1	219
Steinert-en distrofia miotonikoa Distrofia miotónica de Steinert	232	#4	Erretinosi pigmentarioa Retinosis pigmentaria	215
Miastenia larria Miastenia grave	229	#5	Alfa-1-antitripsinaren eskasia Deficiencia de alfa-1 antitripsina	213
Alfa-1-antitripsinaren eskasia Deficiencia de alfa-1 antitripsina	179	#6	Miastenia larria Miastenia grave	212
Behçet-en gaixotasuna Enfermedad de Behçet	114	#7	Alboko esklerosi amiotrofikoa Esclerosis lateral amiotrófica	168
Telangiectasia hemorragiko hereditarioa Telangiectasia hemorrágica hereditaria	114	#8	Dilataziozko miokardiopatia Miocardiopatía dilatada	158
Alboko esklerosi amiotrofikoa Esclerosis lateral amiotrófica	107	#9	ATTR amiloidosia, wild type Amiloidosis ATTR tipo salvaje	153
Gaztaroko artritis idiopatiko oligoartikularra Artritis idiopática juvenil oligoarticular	89	#10	A hemofilia Hemofilia A	136
Akromegalia Acromegalia	75	#11	Behçet-en gaixotasuna Enfermedad de Behçet	93

EMAKUMEAK MUJERES ♀		HURRENKERA ORDEN	GIZONAK HOMBRES ♂	
Gaixotasun Arraro Enfermedad Rara	Kasu kop. Nº. casos		Gaixotasun Arraro Enfermedad Rara	Kasu kop. Nº. casos
Alport-en sindromea Síndrome de Alport	75	#12	Distrofia fazioeskapulohumerala Distrofia facioeskapulohumeral	83
Hepatitis autoimmunea Hepatitis autoinmune	73	#13	Telangiectasia hemorragiko hereditarioa Telangiectasia hemorrágica hereditaria	81
Stargardt-en gaixotasuna Enfermedad de Stargardt	68	#14	Polineuropatia desmielinizatzaile inflamatorio kronikoa Polineuropatía desmielinizante inflamatoria crónica	76
Biriketako fibrosi idiopatikoa Fibrosis pulmonar idiopática	66	#15	Akalasia idiopatikoa Acalasia idiopática	71
Purpura tronbozitemia immunea Púrpura trombocitopénica inmune	66	#16	Amiloidosi ATTR hereditarioa Amiloidosis ATTR hereditaria	67
Akalasia idiopatikoa Acalasia idiopática	63	#17	Guillain-Barré-ren sindromea Síndrome de Guillain-Barré	64
Esklerodermia sistemikoa Esclerodermia sistémica	61	#18	X hauskorren sindromea Síndrome de X frágil	64
Dilataziozko miokardiopatia Miocardiopatía dilatada	57	#19	Giltzurrun-polikistosi autosomiko nagusia Poliquistosis renal autosómica dominante	55
Giltzurrun-polikistosi autosomiko Nagusia Poliquistosis renal autosómica dominante	57	#20	Polirradikuloneuropatia hanturazko desmielinizatzaile akutua Polirradiculoneuropatía desmielinizante inflamatoria aguda	55
Distrofia fazioeskapulohumerala Distrofia facioeskapulohumeral	56	#21	Akromegalia Acromegalia	54
Immunoeskasia komun aldakorra Inmunodeficiencia común variable	54	#22	Esklerosi tuberoso konplexua Complejo esclerosis tuberosa	54
1A motako Charcot-Marie- Tooth-en gaixotasuna Enfermedad de Charcot- Marie-Tooth tipo 1A	51	#23	Larruazaleko porfiria berantiarra Porfiria cutánea tarda	52
Fallot-en tetralogia Tetralogía de Fallot	51	#24	Huntington-en gaixotasuna Enfermedad de Huntington	51
Esklerosi tuberoso konplexua Complejo esclerosis tuberosa	50	#25	Fibrosi kistikoa Fibrosis quística	51

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-multzoreen arabera (2015-2024).

Tabla 4. Enfermedades Raras más frecuentes, por grupo de edad (2015-2024).

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	457	#1	1. motako neurofibromatosia Neurofibromatosis tipo 1	102
Miastenia larria Miastenia grave	441	#2	Gaztaroko artritis idiopatikoa oligoartikularra Artritis idiopática juvenil oligoarticular	81
Erretinosi pigmentarioa Retinosis pigmentaria	440	#3	Kawasaki-ren gaixotasuna Enfermedad de Kawasaki	78
1. motako neurofibromatosia Neurofibromatosis tipo 1	378	#4	Alfa-1-antitripsinaren eskasia Deficiencia de alfa-1 antitripsina	59
Alfa-1-antitripsinaren eskasia Deficiencia de alfa-1 antitripsina	333	#5	22q11.2 kromosomaren delezioagatikoa Síndrome de delección 22q11.2	37
Behazun-kolangitis primarioa Colangitis biliar primaria	320	#6	Anemia faltziforme Anemia falciforme	31
Biriketako fibrosi idiopatikoa Fibrosis pulmonar idiopática	303	#7	Fibrosi kistikoa Fibrosis quística	31
Alboko esklerosi amiotrofikoa Esclerosis lateral amiotrófica	275	#8	Noonan-en sindromea Síndrome de Noonan	29
Dilataziozko miokardiopatia Miocardiopatía dilatada	215	#9	Hestegorriko atresia Atresia de esófago	28
Behçet-en gaixotasuna Enfermedad de Behçet	200	#10	Fallot-en tetralogia Tetralogía de Fallot	28
ATTR amiloidosia, wild type Amiloidosis ATTR tipo salvaje	187	#11	Hirschsprung-en gaixotasuna Enfermedad de Hirschsprung	25
Telangiectasia hemorragikoa hereditarioa Telangiectasia hemorrágica hereditaria	185	#12	Akondroplasia Acondroplasia	18
Distrofia fazioeskapulohumerala Distrofia facioescapulohumeral	135	#13	Esklerosi tuberoso konplexua Complejo esclerosis tuberosa	18
Akalasia idiopatikoa Acalasia idiopática	134	#14	Tiroidearen ektopia Ectopia tiroidea	17
Akromegalia Acromegalia	129	#15	Sotos-en sindromea Síndrome de Sotos	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
A hemofilia Hemofilia A	124	#16	Suprarrenalen sortzetiko hiperplasia klasikoa, 21- hidroxilasaren urritasunagatikoa Hiperplasia suprarrenal congénita clásica por deficiencia de 21-hidroxilasa	16
Alport-en sindromea Síndrome de Alport	113	#17	Pubertaro goiztiar zentrala Pubertad precoz central	16
Polineuropatia desmielinizatzaile inflamatorio kronikoa Polineuropatía desmielinizante inflamatoria crónica	110	#18	Kate ertaineko azil-CoA deshidrogenasaren urritasuna Deficiencia de acil-CoA deshidrogenasa de cadena media	15
Giltzurrun-polikistosi autosomiko nagusia Poliqistosis renal autosómica dominante	110	#19	Prader-Willi-ren sindromea Síndrome de Prader-Willi	15
Stargardt-en gaixotasuna Enfermedad de Stargardt	107	#20	A hemofilia Hemofilia A	14
Amiloidosi ATTR hereditarioa Amiloidosis ATTR hereditaria	104	#21	Behazun-atresia Atresia biliar	12
Hepatitis autoimmunea Hepatitis autoimmune	100	#22	Beckwith-Wiedemann sindromea Síndrome de Beckwith- Wiedemann	12
Huntington-en gaixotasuna Enfermedad de Huntington	97	#23	Osteogenesi inperfektua Osteogénesis imperfecta	11
Polirradikuloneuropatia hanturazko desmielinizatzaile akutua Polirradiculoneuropatía desmielinizante inflamatoria aguda	97	#24	Guillain-Barre-ren sindromea Síndrome de Guillain-Barré	11
Purpura tronbozitopeniko immunea Púrpura trombocitopénica inmune	97	#25	X hauskorraren sindromea Síndrome de X frágil	11

Osasun Sailaren webgunean kontsulta daiteke 2015-2024 aldian [EAEko pazienteetan erregistratutako orpha entitate guztiak](#).

En la web del Departamento de Salud se puede consultar el [total de entidades orpha registradas en pacientes de la CAPV](#), en el periodo 2015-2024.

3.4. Azpimotak

Erregistratutako **1.058** kasutan (% 6,6), gaixotasunaren azpimota zehaztu ahal izan da. Kasu horietan **200** azpimota erregistratu dira, zeinak **129** gaixotasun arraro desberdinari dagozkien.

3.4. Subtipos

En **1.058** casos (6,6 % de los registrados), se ha podido precisar el subtipo de la enfermedad. Se han registrado un total de **200** subtipos diferentes, que a su vez corresponden a **129** enfermedades raras diferentes.

3.5. Zentroak eta zerbitzuak

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

3.5. Centros y Servicios

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

5. taula. Kasuak, zentroaren eta lurralde historikoaren arabera (2015-2024). Aurreko urtearekiko aldaketak (▲, —, ▼) adierazten dira.

Tabla 5. Casos por centro y territorio histórico (2015-2024). 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	1.402 ▲	10,38 ▼
	Lezako Ospitalea Hospital de Leza	1 ▲	0,01 ▲
	Osasun-zentroak eta anbulatorioak Centros de Salud y Ambulatorios	32 ▲	0,24 ▲
BIZKAIA	Gurutzetako Unibertsitate Ospitalea Hospital Universitario Cruces	3.926 ▲	29,06 ▼
	Basurtuko Unibertsitate Ospitalea Hospital Universitario Basurto	1.976 ▲	14,63 ▲
	Galdakao-Usansolo Ospitalea Hospital Galdakao-Usansolo	458 ▲	3,39 ▲
	Urdulizko Ospitalea Hospital de Urduliz	89 ▲	0,66 ▲
	Gernika-Lumo Ospitalea Hospital Gernika-Lumo	54 ▲	0,40 ▲
	San Eloy Ospitalea Hospital San Eloy	40 ▲	0,30 ▲
	Santa Marina Ospitalea Hospital Santa Marina	18 ▲	0,13 ▲
	Gorliz Ospitalea Hospital Gorliz	5 ▲	0,04 ▲
	Osasun-zentroak eta anbulatorioak Centros de salud y ambulatorios	804 ▲	5,95 ▲
	Donostia Unibertsitate Ospitalea Hospital Universitario Donostia	3.632 ▲	26,89 ▲
GIPUZKOA	Zumarraga Ospitalea Hospital de Zumárraga	173 ▲	1,28 ▲
	Bidasoa Ospitalea Hospital Bidasoa	101 ▲	0,75 ▲
	Debagoieneko Ospitalea Hospital Alto Deba	89 ▲	0,66 —
	Mendaroko Ospitalea Hospital de Mendaro	79 ▲	0,58 ▲
	Osasun-zentroak eta anbulatorioak Centros de Salud y Ambulatorios	630 ▲	4,66 ▼

Diagnostiko-zerbitzuen arabera kasuen banaketa [6. taulan](#) laburbildu da. Zifrak aurreko urtekoen (2023) 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 (2023), 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 (2015-2024). Aurreko urtearekiko aldaketak (▲, —, ▼) adierazten dira.

Tabla 6. Casos por servicios (2015-2024). Se indican (▲, —, ▼) los cambios respecto al año anterior.

ZERBITZUA SERVICIO	Kasu kop. Nº casos	%	% metatua % acum.
Neurologia Neurología	3.407 ▲	25,22 ▼	25,22
Genetika Genética	2.017 ▲	14,93 ▼	40,15
Pediatria Pediatría	1.770 ▲	13,10 —	53,25
Barne-medikuntza Medicina Interna	1.186 ▲	8,78 ▲	62,03
Oftalmologia Oftalmología	799 ▲	5,91 ▼	67,95
Kardiologia Cardiología	670 ▲	4,96 —	72,91
Digestio-aparatukoa Aparato Digestivo	644 ▲	4,77 —	77,67
Arnas-aparatukoa Respiratorio	578 ▲	4,28 —	81,95
Endokrinologia Endocrinología	561 ▲	4,15 ▼	86,11
Hematologia Hematología	327 ▲	2,42 ▼	88,53
Larrialdiak Urgencias	253 ▲	1,87 ▲	90,40
Erreumatologia Reumatología	230 ▲	1,70 ▼	92,10
Dermatologia Dermatología	219 ▲	1,62 ▼	93,72
Neurokirurgia Neurocirugía	97 ▲	0,72 —	94,44
Errehabilitazioa Rehabilitación	86 ▲	0,64 —	95,08
Nefrologia Nefrología	76 ▲	0,56 ▲	95,64
Otorrinolaringologia Otorrinolaringología	75 ▲	0,56 —	96,20
Etxeko ospitalizazioa Hospitalización a Domicilio	67 ▲	0,50 ▲	96,69

ZERBITZUA SERVICIO	Kasu kop. Nº casos	%	% metatua % acum.
Kirurgia orokorra Cirugía General	58 ▲	0,43 —	97,12
Alergiak Alergia	45 ▲	0,33 —	97,45
Kirurgia pediatrikoa Cirugía Pediátrica	44 ▲	0,33 ▲	97,78
Hodietako kirurg.-Angiologia Cirug. vascular-Angiología	36 ▲	0,27 —	98,05
Zainketa aringarriak Cuidados Paliativos	36 ▲	0,27 ▲	98,31
Farmazia Farmacia	25 ▲	0,19 ▲	98,50
Traumatologia Traumatología	25 ▲	0,19 —	98,68
Ginekologia eta Obstetrizia Ginecología y Obstetricia	24 ▲	0,18 ▲	98,86
Psikiatria Psiquiatría	24 ▲	0,18 —	99,04
Onkologia Medikoa Oncología Médica	23 ▲	0,17 ▲	99,21
Laborategia Laboratorio	22 ▲	0,16 ▲	99,37
Medikuntza Intensiboa Medicina Intensiva	14 ▲	0,10 —	99,47
Urologia Urología	14 ▲	0,10 —	99,58
Egonaldi Luzeko Barne Medikuntza Medicina Interna Larga Estancia	11 ▲	0,08 ▲	99,66
Anestesia eta Konorteratzea Anestesia y Reanimación	10 ▲	0,07 —	99,73
BESTE BATZUK (11 zerbitzu, bakoitza 10 kasu baino gutxiagorekin) OTROS (11 Servicios, cada uno con menos de 10 casos)	36 ▼	0,27 —	100
GUZTIRA/TOTAL	13.509	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 handiagoa da. Bizkaian, kasu gehiago daude gaixotasun hematologikoetan.

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 de la esperada. En Bizkaia, se observa una mayor proporción de casos en las

Araban, sistema endokrinoaren gaixotasunen taldeak kasu-proportzio handiena duena da.

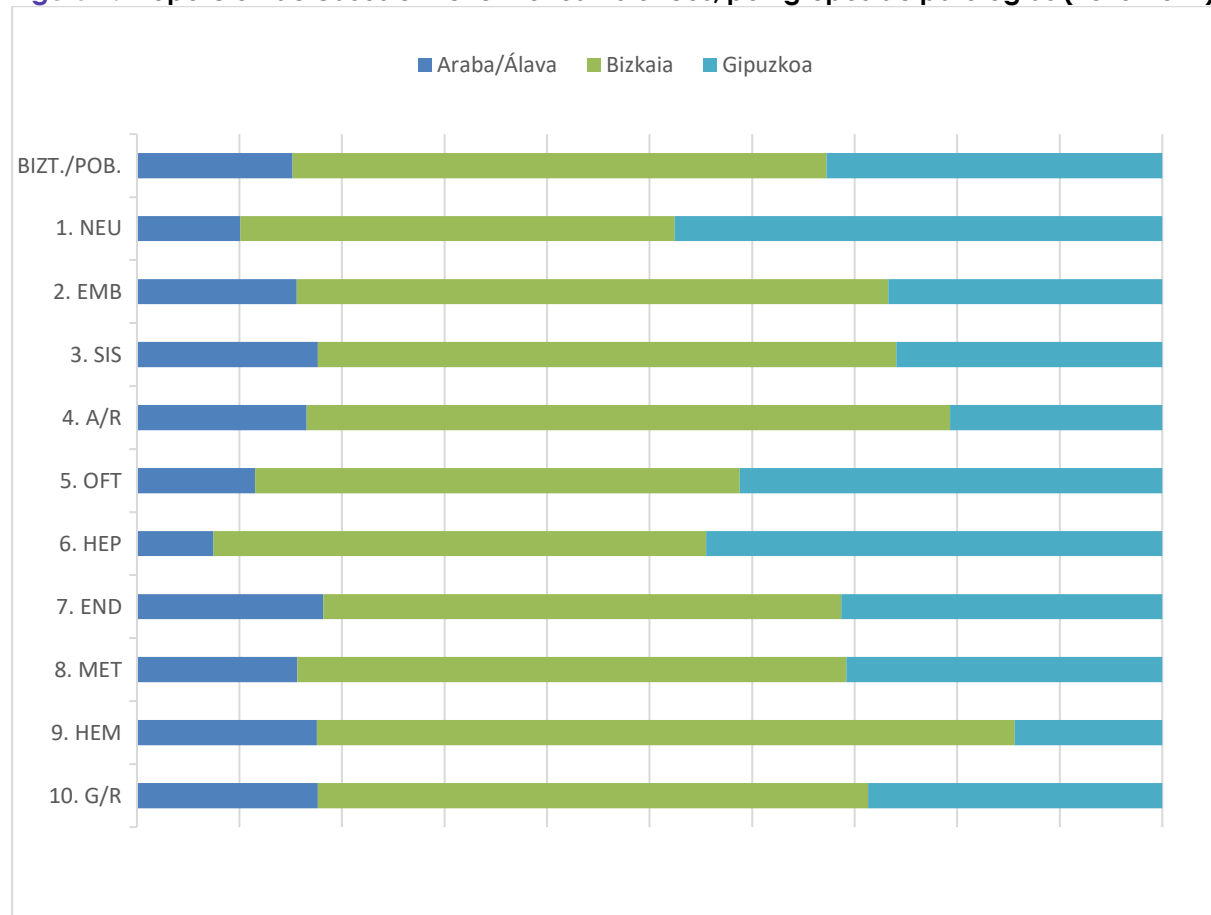
Aldiz, espero baino kasu gutxiago daude gaixotasun hematologikoetan Gipuzkoan, gaixotasun hepatikoetan Araban eta gaixotasun neurologikoetan Bizkaian.

enfermedades hematológicas. En Araba, el grupo de enfermedades con mayor proporción de casos es el de las enfermedades del sistema endocrino.

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.

2. irudia. Kasuen proportzioa lurralde historikoen artean, biztanleriaren eta patologia-taldean arabera (2015-2024).

Figura 2. Proporción de casos entre territorios históricos, por grupos de patologías (2015-2024).



Laburdura Abreviatura	Gaixotasun talde Grupo de enfermedades
BIZT./POB.	Biztanleria / Población
1. NEU	Gaixotasun neurologiko arraroa Enfermedad Neurológica Rara
2. EMB	Enbriogenezian 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	Gibeleko 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 (13.385) 1.753 dira hildakoak (hau da, % 13,1). [7. taulan](#) ageri dira hildako gehien izan dituzten 10 gaixotasunak.

3.6. Fallecidos

Del total de personas incluidas en el RER-CAE (13.385), constan como fallecidas 1.753 (es decir, el 13,1 %). En la [tabla 7](#) se muestran las 10 enfermedades con mayor número de fallecidos.

7. taula. Hildako gehien izan dituzten Gaixotasun Arraroak (2015-2024).

Tabla 7. Enfermedades Raras con mayor número de fallecimientos (2015-2024).

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	230	13,1	275	83,6
Biriketako fibrosi idiopatikoa Fibrosis pulmonar idiopática	180	10,3	303	59,4
Steinert-en distrofia miotonikoa Distrofia miotónica de Steinert	101	5,8	465	21,7

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
ATTR amiloidosia, wild type Amiloidosis ATTR tipo salvaje	87	5,0	187	46,5
Miastenia larria Miastenia grave	84	4,8	441	19,0
Paralisi supranuklear progresiboa Parálisis supranuclear progresiva	54	3,1	86	62,8
Behazun-kolangitis primarioa Colangitis biliar primaria	51	2,9	320	15,9
Dilataziozko miokardiopatia Miocardiopatía dilatada	32	1,8	215	14,9
Huntington-en gaixotasuna Enfermedad de Huntington	29	1,6	97	29,9
Addison-en gaixotasuna Enfermedad de Addison	26	1,5	86	30,2

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.
2. Orphadatan erreferentziako biztanleria Europa da. Datu hau ez badago, mundukoa.

3.7 P 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. EAE-GAEan erregistratutako kasuak daude.
4. Erregistratutako kasuak Euskadin bizi diren pazienteei dagozkie, eta haien heriotzaren berririk ez dago.

Hala, **551** ORPHA gaixotasunen prebalentzia teorikoari buruzko datuak aurkitu dira, hau da, EAE-GAEan erregistratutako ORPHA gaixotasun guztien **% 41,7**.

Prebalentzia horiek EAE-GAE erregistrotik kalkulaturakoekin alderatuz gero, ikusten da **239** gaixotasunetan (**% 43,4**) prebalentzia teorikoa baino txikiagoa dela, **267**tan (**% 48,5**) prebalentzia teorikoaren berdina dela eta **45**tan (**% 8,2**) prebalentzia teorikoa baino handiagoa dela.

Prebalentzia handiagoa duten 45 gaixotasun horiek [8. taulan](#) agertzen dira. Ikus daitekeenez, gaixotasun horietako gehienak ultra-arrarotzat jotzen diren gaixotasunei dagozkie (prebalentzia < 1/1.000.000).

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 **551** enfermedades ORPHA, lo que supone un **41,7 %** 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 **239** enfermedades (**43,4 %**) la prevalencia es inferior a la teórica, en **267** (**48,5 %**) encontramos una prevalencia igual a la teórica y en **45** (**8,2 %**) enfermedades la prevalencia es superior a la teórica.

Estas 45 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. 2024. urtea.

Tabla 8. Enfermedades raras con prevalencia superior a la europea, o en su defecto, a la mundial. Año 2024.

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	15,90 / 100 000	1-9 / 100 000	Europa	351
Amiloidosi ATTR hereditarioa Amiloidosis ATTR hereditaria	36,68 / 1 000 000	1-9 / 1 000 000	Mundu osoan / Mundial	81
Sotos-en sindromea Síndrome de Sotos	13,59 / 1 000 000	1-9 / 1 000 000	Europa	30
Ataxia zerebelosoaren sindromea neuropatiarekin eta aldebiko arreflexia vestibularrekin Síndrome de ataxia cerebelosa con neuropatía y arreflexia vestibular bilateral	11,77 / 1 000 000	<1 / 1 000 000	Mundu osoan / Mundial	26
17 motako paraparesia espastiko autosomiko dominantea Paraparesia espástica autosómica dominante tipo 17	10,87 / 1 000 000	<1 / 1 000 000	Mundu osoan / Mundial	24
Miller-Fisher sindromea Síndrome de Miller-Fisher	10,42 / 1 000 000	1-9 / 1 000 000	Europa	23
Coffin-Siris sindromea Síndrome de Coffin-Siris	5,43 / 1 000 000	<1 / 1 000 000	Mundu osoan / Mundial	12
Bethlem miopatia Miopatía de Bethlem	4,98 / 1 000 000	<1 / 1 000 000	Europa	11
2T motako Charcot-Marie-Tooth- en gaixotasuna Enfermedad de Charcot-Marie- Tooth tipo 2T	4,53 / 1 000 000	<1 / 1 000 000	Mundu osoan / Mundial	10
27 motako ataxia espinocerebeloso Ataxia espinocerebelosa tipo 27	4,53 / 1 000 000	<1 / 1 000 000	Mundu osoan / Mundial	10
15q11q13 mikrobikoizketaren sindromea Síndrome de microduplicación 15q11q13	3,62 / 1 000 000	<1 / 1 000 000	Mundu osoan / Mundial	8
10 motako paraparesia espastiko autosomiko dominantea Paraparesia espástica autosómica dominante tipo 10	2,72 / 1 000 000	<1 / 1 000 000	Mundu osoan / Mundial	6
Mikrozefalia - linfedema - kriorretinopatiaren sindromea Síndrome de microcefalia - linfedema - coriorretinopatía	2,72 / 1 000 000	<1 / 1 000 000	Mundu osoan / Mundial	6
2P motako Charcot-Marie-Tooth- en gaixotasuna Enfermedad de Charcot-Marie- Tooth tipo 2P	2,72 / 1 000 000	<1 / 1 000 000	Mundu osoan / Mundial	6
Beta-propeller proteinari lotutako neurodegenerazioa Neurodegeneración asociada a la proteína beta-propeller	2,26 / 1 000 000	<1 / 1 000 000	Mundu osoan / Mundial	5
Anoktaminopatia distala Anoctaminopatía distal	2,26 / 1 000 000	<1 / 1 000 000	Mundu osoan / Mundial	5

Gaixotasuna / Enfermedad	Prebalentzia (EAE-GAE) Prevalencia (RER-CAE)	Prebalentzia teorikoa / Prevalencia teórica	Eremua (Prebalentzia teorikoa) / Ámbito (prevalencia teórica)	EAE-GAEko kasuak / Casos RER- CAE
2q37 mikrodelezio sindromea Síndrome de microdeleción 2q37	1,81 / 1 000 000	<1 / 1 000 000	Mundu osoan / Mundial	4
Borjeson-Forssman-Lehmann-en sindromea Síndrome de Borjeson-Forssman- Lehmann	1,81 / 1 000 000	<1 / 1 000 000	Mundu osoan / Mundial	4
Sortzetiko muskulu-distrofia (LMNA genean mutazioagatik) Distrofia muscular congénita por mutación en el gen LMNA	1,81 / 1 000 000	<1 / 1 000 000	Mundu osoan / Mundial	4
17q12 mikrobikoizketaren sindromea Síndrome de microduplicación 17q12	1,81 / 1 000 000	<1 / 1 000 000	Mundu osoan / Mundial	4
Monosomia distala 10q Monosomía distal 10q	1,81 / 1 000 000	<1 / 1 000 000	Mundu osoan / Mundial	4
30 motako paraparesia espastiko autosomiko dominantea Paraparesia espástica autosómica dominante tipo 30	1,36 / 1 000 000	<1 / 1 000 000	Mundu osoan / Mundial	3
Bestrofinopatia autosomiko errezesiboa Bestrofinopatía autosómica recesiva	1,36 / 1 000 000	<1 / 1 000 000	Mundu osoan / Mundial	3
Errakitismo hipofosfatemiko hereditarioa hiperkaltziuriarekin Raquitismo hipofosfatémico hereditario con hipercalciuria	1,36 / 1 000 000	<1 / 1 000 000	Europa	3
9p monosomia distala Monosomía distal 9p	1,36 / 1 000 000	<1 / 1 000 000	Mundu osoan / Mundial	3
1q21.1 mikrobikoizketaren sindromea Síndrome de microduplicación 1q21.1	1,36 / 1 000 000	<1 / 1 000 000	Mundu osoan / Mundial	3
Myhre sindromea Síndrome de Myhre	1,36 / 1 000 000	<1 / 1 000 000	Mundu osoan / Mundial	3
16p11.2p12.2 mikrodelezio sindromea Síndrome de microdeleción 16p11.2p12.2	1,36 / 1 000 000	<1 / 1 000 000	Mundu osoan / Mundial	3
16p13.11 mikrodelezio sindromea Síndrome de microdeleción 16p13.11	1,36 / 1 000 000	<1 / 1 000 000	Europa	3
Kleefstra sindromea Síndrome de Kleefstra	1,36 / 1 000 000	<1 / 1 000 000	Mundu osoan / Mundial	3
Noonanen antzeko nahasmendua, ile anageno erorkorrekin Trastorno similar a Noonan con cabello anágeno caduco	1,36 / 1 000 000	<1 / 1 000 000	Mundu osoan / Mundial	3
Aneurisma-osteoarthritis sindromea Síndrome de aneurisma- osteoarthritis	1,36 / 1 000 000	<1 / 1 000 000	Mundu osoan / Mundial	3

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>Sodio-kanalopatiei lotutako zuntz txikien neuropatia</i> Neuropatía de fibras pequeñas ligada a canalopatías de sodio	1,36 / 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	1,36 / 1 000 000	<1 / 1 000 000	Mundu osoan / Mundial	3
<i>Bainbridge-Ropers sindromea</i> Síndrome de Bainbridge-Ropers	1,36 / 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	1,36 / 1 000 000	<1 / 1 000 000	Mundu osoan / Mundial	3
<i>Adimen-desgaitasunaren sindrome autosomiko nagusia - buruko eta aurpegiko anomaliak - bihotzeko akatsak</i> Síndrome autosómico dominante de discapacidad intelectual - anomalías craneofaciales - defectos cardíacos	1,36 / 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	1,36 / 1 000 000	<1 / 1 000 000	Mundu osoan / Mundial	3
<i>WACrekin lotutako aurpegiko dismorfia sindromea - garapenaren atzerapena - jokabidearen alrazioak</i> Síndrome de dismorfia facial - retraso del desarrollo - alteraciones de la conducta asociado a WAC	1,36 / 1 000 000	<1 / 1 000 000	Mundu osoan / Mundial	3
<i>Paraparesia espastiko autosomiko errezesiboa, 76 motakoa</i> Paraparesia espástica autosómica recesiva tipo 76	1,36 / 1 000 000	<1 / 1 000 000	Mundu osoan / Mundial	3
<i>Lamb-Shaffer sindromea</i> Síndrome de Lamb-Shaffer	1,36 / 1 000 000	<1 / 1 000 000	Mundu osoan / Mundial	3
<i>Klippel-Trénaunay sindromea</i> Síndrome de Klippel-Trénaunay	1,36 / 1 000 000	<1 / 1 000 000	Europa	3
<i>Aneurisma aortiko toraziko familiarra</i> Aneurisma aórtico torácico familiar	1,36 / 1 000 000	<1 / 1 000 000	Mundu osoan / Mundial	3
<i>Elur-maluta motako degenerazio vitreoretindarra</i> Degeneración vitreoretiniana tipo copo de nieve	1,36 / 1 000 000	<1 / 1 000 000	Mundu osoan / Mundial	3
<i>Hasiera berantiarreko miopatia distala, Maskerbery-Griggs motakoa</i> Miopatía distal de inicio tardío tipo Maskerbery-Griggs	1,36 / 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 direnetara edo ultraararoetara.

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 ultarraras.

9. *taula*. EAEko kasuen banaketa prebalentzia teorikoaren arabera. 2024. Urtea.

Tabla 9. Distribución de casos de la CAPV por prevalencia teórica. Año 2024.

Prebalentzia / Prevalencia	N	%
Daturik ez / Sin datos	2.927	25,81
1-5 / 10 000	4.136	36,47
1-9 / 100 000	3.371	29,73
1-9 / 1 000 000	448	4,04
<1 / 1 000 000	394	3,95

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: **3.546** kasu dira (EAE-GAEaren kasu guztien % **26,2**), **3,16 urteko** batez bestekoarekin (3 urte eta 2 hilabete). Hala ere, 3.546 kasu horietatik 2.282 (% **64,3**) urtebete baino lehenago diagnostikatu dira sintomak hasi zirenetik.

10. *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 **3.546** casos (**26,2 %** del total de casos del RER-CAE), con una media de **3,16 años** (3 años y 2 meses). Sin embargo, de estos 3.546 casos, 2.282 (**64,3 %**) 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 10 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)
<i>Telangiectasia hemorragiko hereditarioa</i> Telangiectasia hemorrágica hereditaria	40	14,7
<i>Sukar mediterraneo familiarra</i> Fiebre mediterránea familiar	10	10,1
<i>Usher-en sindromea</i> Síndrome de Usher	23	9,6
<i>MODY motako diabetesa</i> Diabetes tipo MODY	11	8,5
<i>Presio bidezko paralisiarekiko sentikortasuna duen herentziazko neuropatia</i> Neuropatía hereditaria con susceptibilidad a la parálisis por presión	10	7,8
<i>Stargardt-en gaixotasuna</i> Enfermedad de Stargardt	40	7,6
<i>1A motako Charcot-Marie-Tooth-en gaixotasuna</i> Enfermedad de Charcot-Marie-Tooth tipo 1A	13	7,3
<i>Distrofia fazioeskapulohumerala</i> Distrofia facioescapulohumeral	11	7,1
<i>Erretinosi pigmentarioa</i> Retinosis pigmentaria	172	5,7
<i>Alport-en sindromea</i> Síndrome de Alport	40	5,7
<i>Esklerosi tuberoso konplexua</i> Complejo esclerosis tuberosa	20	5,6
<i>Sotos-en sindromea</i> Síndrome de Sotos	12	5,5
<i>1. motako neurofibromatosia</i> Neurofibromatosis tipo 1	93	5,3
<i>Osteogenesi inperfektua</i> Osteogénesis imperfecta	15	4,6
<i>Koanen atresia</i> Atresia de coanas	14	4,6
<i>CADASIL</i> CADASIL	11	4,5
<i>22q11.2 kromosomaren delezioagatiko sindromea</i> Síndrome de delección 22q11.2	18	4,3
<i>1. motako narkolepsia</i> Narcolepsia tipo 1	12	4,2
<i>Darierren gaixotasuna</i> Enfermedad de Darier	18	4,1
<i>Immunoeskasia komun aldakorra</i> Inmunodeficiencia común variable	41	4,0

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 2019-2023 aldian metatutako egonaldi-egunak kalkulatu dira, edozein arazorengatik, EAE-GAEan sartutako pazienteen guztizkoan.

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

11. taulan, 2019-2023 aldirako egonaldian 3.000 egun baino gehiago metatzen dituzten 5 gaixotasunak agertzen dira.

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 2019-2023, en hospitales públicos de agudos, por cualquier causa, en el total de pacientes incluidos en el RER-CAE.

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 6 enfermedades que acumulan más de 3.000 días de estancia para el periodo 2019-2023.

11. taula. Ospitaleko asistentzia-karga handiagoa duten gaixotasun arraroak. Edozein arazorengatik ospitaleratzeak, akutuen ospitale publikoetan. 2019-2023 aldia.

Tabla 11. Enfermedades raras con mayor carga asistencial hospitalaria. Ingresos por cualquier causa, en hospitales públicos de agudos. Periodo 2019-2023.

Gaixotasuna / Enfermedad	Metatuko egonaldia(Egunak) Estancia acumulada (Días)
Huntington-en gaixotasuna Enfermedad de Huntington	8.437
Miastenia larria Miastenia grave	5.546
Giltzurrun-polikistosi autosomiko Nagusia Poliquistosis renal autosómica dominante	5.181
Biriketako fibrosi idiopatikoa Fibrosis pulmonar idiopática	3.546
ATTR amiloidosia, wild type Amiloidosis ATTR tipo salvaje	3.232
Steinert-en distrofia miotonikoa Distrofia miotónica de Steinert	3.046

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 [2025eko martxoaren 13an kontsultatuta / Consultado el 13 de marzo de 2025. Erabilgarria / Disponible en: https://eu.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. 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>