

SITUACIÓN DE LAS ENFERMEDADES RARAS EN EXTREMADURA



Año 2023

JUNTA DE EXTREMADURA

Grupo de trabajo de Vigilancia de las Enfermedades Raras en Extremadura, año 2023.

Autores:

Dirección General De Salud Pública, Subdirección de Epidemiología, Servicio Extremeño de Salud.

Coordinación del grupo:

Juan Antonio Linares Dópido ⁽¹⁾

Redacción del informe:

Cristina Andreu Salete ⁽¹⁾

M^a del Mar López-Tercero Torvisco ⁽¹⁾

Gestión Centralizada de Vigilancia:

Mercedes Fraile Bravo ⁽¹⁾

Cristina Andreu Salete ⁽¹⁾

Carmen García Rodríguez ⁽¹⁾

Sofía García Senso ⁽³⁾

Santiago Vicente Iglesias⁽¹⁾

Apoyo informático:

Cecilia Gordillo Romero ⁽²⁾

Colaboración:

Dirección de Salud. Área de Badajoz: *María Sonia Vizcaíno Jaén – Elia del Pilar Parejo Hernández, Ignacio Pérez Sánchez, Cristina Mendoza Cubero, Mercedes García Reina.*

Dirección de Salud. Área de Mérida: *Diego Domínguez Cañas – Manuela Vettoretti Martin*

Dirección de Salud. Área de Don Benito-Villanueva: *Eugenio Antonio Flores Valhondo – Antonio Joaquín Afán Ruíz, Luis Trinidad Collado*

Dirección de Salud. Área de Llerena-Zafra: *M^a Luisa Suárez Díaz – José Manuel Ruso Benavente*

Dirección de Salud. Área de Cáceres: *Anastasia Bejarano Cebrián – M^a Dolores Tejero Aguilar, Jesús Pérez Rey, Noelia Sánchez Gutiérrez, M^a Soledad Sáenz Chacón, Rosa M^a Flores Solano, Alicia Maraver Guerrero, Fernando Cáceres Guerola, Rocío García Moreno, Cristina Fuentes Murillo.*

Dirección de Salud. Área de Plasencia: *Félix García Muñoz – Laura Santos González, Gustavo Andrés Zuñiga Pava*

Dirección de Salud. Área de Coria: *Gabriel Sancho Caballero – Javier Mateos Conde*

Dirección de Salud. Área de Navalmoral de la Mata: *Eladio Cerro Escribano – Fabio Iván Rincón Jiménez.*

(1) Subdirección de Epidemiología. Dirección General de Salud Pública. Servicio Extremeño de Salud (SES)

(2) Servicios Externos de Sistemas de Información. Dirección-Gerencia. SES.

(3) Residente Medicina Preventiva y Salud Pública. Hospital San Pedro de Alcántara Cáceres. SES.

ÍNDICE:

1. INTRODUCCIÓN:	4
2. OBJETIVOS	5
3. METODOLOGÍA	6
DEFINICIÓN DE CASO:	6
a) CRITERIOS RELATIVOS A LA PERSONA:	6
b) CRITERIOS RELATIVOS A LA ENFERMEDAD:	7
c) CRITERIOS RELATIVOS A LA VALIDACIÓN:	8
d) INDICADORES:	8
4. RESULTADOS	9
4.1.- DATOS GENERALES	9
4.1.- DATOS POR ENFERMEDAD	13
4.2.- DATOS DE PREVALENCIA POR ENFERMEDAD	20
5. CONCLUSIONES:	28
6. GLOSARIO DE TÉRMINOS	29
7. REFERENCIAS BIBLIOGRÁFICAS:	31

1. INTRODUCCIÓN:

En Europa, se define enfermedad rara (ER) o poco frecuente como aquella que, con peligro de muerte o invalidez crónica, tiene una prevalencia menor de 5 casos por cada 10.000 habitantes (1).

Los registros de enfermedades raras (RER) son herramientas epidemiológicas basadas en métodos observacionales. Utilizan la recogida sistemática de datos sobre el comienzo y desarrollo de la enfermedad, con el objetivo de conocer sus principales características epidemiológicas y de este modo favorecer la investigación etiológica y clínica, y estudiar sus principales indicadores epidemiológicos. Al mismo tiempo, los RER contribuyen a la planificación de los recursos que los servicios de salud y los servicios sociales deben proveer para la atención de familias y pacientes.

El 24 de diciembre de 2015 se publicó en el BOE el Real Decreto 1091/2015, de 4 de diciembre, por el que se crea y regula el Registro Estatal de Enfermedades Raras. Este registro depende de la Dirección General de Salud Pública, del Ministerio de Sanidad (2).

En Extremadura, se publica la orden de 14 de mayo de 2004 (DOE núm. 61, de 25 de mayo de 2004)¹, de la entonces Consejería de Sanidad y Consumo. Se crea el Sistema de Información sobre Enfermedades Raras de Extremadura, incluido como un sistema de información especial dentro de la Red de Vigilancia Epidemiológica de Extremadura. El Sistema de información sobre las enfermedades raras queda sometido a la Ley 14/86, de 25 de Abril y 11-1-e de la Ley 10/2001, de 28 de junio, de Salud de Extremadura, garantizando la confidencialidad de los datos y asegurando además que su uso sea estrictamente sanitario, según lo dispuesto en la Ley Orgánica 15/1999, de 13 de diciembre, de Protección de Datos de carácter Personal y el Real Decreto 994/1999, de 11 de junio, que aprueba el Reglamento de medidas de seguridad de los Ficheros automatizados que contengan datos de carácter personal.

2. OBJETIVOS (2,3):

Objetivo general:

- Proporcionar información epidemiológica sobre las enfermedades raras en la Comunidad Autónoma de Extremadura.

Objetivos específicos:

- Facilitar la información necesaria para orientar la planificación y gestión sanitaria y la evaluación de las actividades preventivas y asistenciales en el ámbito de las enfermedades raras.
- Proveer los indicadores básicos sobre enfermedades raras que permitan la comparación entre las Áreas de Salud de la Comunidad Autónoma de Extremadura, con otras Comunidades Autónomas y con la situación a nivel nacional.

3. METODOLOGÍA

Se realiza un estudio descriptivo observacional retrospectivo de la distribución del número de casos vivos y fallecidos por cualquier causa según sexo, grupo de edad y enfermedad. El periodo de estudio desde el 1 de enero de 2016 al 31 de diciembre de 2020. Por último, se completa con la distribución por enfermedad de los vivos y los fallecidos según sexo y Área de Salud de residencia¹.

Los datos se extraen de la aplicación informática del sistema de Registro en Extremadura, REVISA, de Enfermedades Raras. El sistema queda incluido como un sistema de información especial dentro de la Red de vigilancia epidemiológica de Extremadura, ajustándose en todo momento a los protocolos vigentes.

Se consideran los casos captados a partir de las bases de datos del Conjunto Mínimo de Datos Básicos, CMBD, y del Centro Regional de Cribado Neonatal de Extremadura distribuidos en las diferentes Áreas de Salud de la Comunidad de Extremadura.

DEFINICIÓN DE CASO:

Enfermedad rara diagnosticada en una persona, de cualquier sexo y edad, que cumpla con los criterios establecidos a continuación.

Para aquellas personas con más de un diagnóstico de enfermedad rara, se contabilizan tantos casos como enfermedades raras distintas se hayan identificado.

a) CRITERIOS RELATIVOS A LA PERSONA:

Diagnóstico de enfermedad rara cumpliendo los criterios establecidos y tener su residencia habitual en Extremadura en el momento de su inclusión en el registro autonómico.

Estar viva o que su fecha de fallecimiento sea posterior al 31 de diciembre de 2009.

¹ La distribución de los casos fallecidos entre los años 2016 y 2020, se realiza considerando el momento de su defunción, por tanto, aquellos registros en los que no se indica la fecha de fallecimiento se asumen como vivos en este informe.

b) CRITERIOS RELATIVOS A LA ENFERMEDAD:

Haber sido diagnosticada de alguna de las enfermedades incluidas en el listado del Registro Estatal de Enfermedades Raras, ReeR, que se revisa periódicamente y se irá ampliando de manera progresiva.

En este informe sobre la “Situación de las Enfermedades Raras en Extremadura 2023”, los resultados se distribuyen para las siguientes 24 Enfermedades Raras (4,5):

- Ataxia de Friedreich
- Atrofia muscular espinal proximal
- Complejo Esclerosis Tuberosa
- Displasia Renal
- Distrofia miotónica de Steinert
- Enfermedad de Fabry
- Enfermedad de Gaucher
- Enfermedad de Huntington
- Enfermedad de Niemann Pick
- Enfermedad de Rendu Osler
- Enfermedad de Wilson
- Esclerosis lateral amiotrófica
- Fenilcetonuria
- Fibrosis quística
- Hemofilia A
- Osteogénesis imperfecta
- Retinosis Pigmentaria y Retinosis Pigmentaria Sindrómicas
- Síndrome de Angelman
- Síndrome de Beckwith Wiedemann
- Síndrome de Goodpasture
- Síndrome de Marfan
- Síndrome de Prader Willi
- Síndrome de Williams

- Síndrome de X frágil

Sólo se incluyen casos con clínica excluyéndose los diagnósticos prenatales de no natos, los portadores asintomáticos y los presintomáticos.

c) CRITERIOS RELATIVOS A LA VALIDACIÓN:

Se considerará validado un caso cuando cumpla los criterios de la ficha de validación de la enfermedad acordados por el grupo de trabajo del Registro Estatal de Enfermedades Raras, ReeR.

d) INDICADORES:

Se presentan los siguientes indicadores:

- Número de casos registrados vivos a 31 de diciembre de 2020 y fallecidos por cualquier causa hasta el 31 de diciembre del 2020.
- Cálculo de la prevalencia puntual por cada 10.000 habitantes, por enfermedad y Área de Salud de residencia:

Para el cálculo de la prevalencia se ha tenido en cuenta el número absoluto de casos registrados vivos a 31 de diciembre de 2020 y se han utilizado como denominadores las estimaciones de datos de población a 1 de enero del año siguiente del Instituto Nacional de Estadística (INE)².

En este informe se aportan los datos de prevalencia de cada una de las Enfermedades Raras y de las 8 Áreas de Salud de la Comunidad de Extremadura. No se incluyen en el cálculo de la prevalencia los casos diagnosticados en otra C.A, por no disponer de la información completa

² http://www.ine.es/inebaseDYN/cp30321/docs/meto_cifras_pobla.pdf

4. RESULTADOS

4.1.- DATOS GENERALES

En la Comunidad Autónoma de Extremadura, según los casos detectados por el Conjunto Mínimo de Base de Datos del sistema JARA y registrados en la herramienta informática REVISA, se han registrado un total de **728 casos** en el periodo de estudio. De los cuales, **490 casos** su último estado vital es **vivos** con enfermedad rara, 262 son hombres y 228 son mujeres (Tabla 1). Además, hay **238 personas que han fallecido** con alguna de las 24 enfermedades raras incluidas en el informe (Tabla 2).

Dentro de su baja frecuencia, las patologías que presentan un mayor número de casos en nuestro sistema de registro de Enfermedades Raras son: **Esclerosis Lateral Amiotrófica** con 127 casos, la **Enfermedad de Huntington** con 75 casos y la **Distrofia miotónica de Steinert** con 71 casos. Por el contrario, de algunas enfermedades sólo se ha identificado uno o dos casos en toda la Comunidad Autónoma, como ocurre con la **Enfermedad de Niemann-Pick**.

Tabla 1. N.º Casos vivos y distribución por sexo. Número absolutos. Extremadura.

ENFERMEDAD	VIVOS		
	Hombre	Mujer	TOTAL
Ataxia de Friedreich	12	12	24
Atrofia muscular proximal espinal	3	4	7
Displasia renal	19	21	40
Distrofia miotónica de Steinert	29	28	57
Enfermedad de Fabry	2	1	3
Enfermedad de Gaucher	3	1	4
Enfermedad de Huntington	20	11	31
Enfermedad de Niemann-Pick	0	0	0
Enfermedad de Rendu Osler Weber	20	13	33
Enfermedad de Wilson	7	4	11
Esclerosis lateral amiotrófica	15	15	30
Esclerosis tuberosa	12	17	29
Fenilcetonuria clásica	6	15	21
Fibrosis quística	17	25	42
Hemofilia A	43	5	48
Osteogénesis imperfecta	5	10	15
Retinosis Pigmentaria y Retinosis Pigmentaria Sindrómicas	13	21	34
Síndrome de Angelman	4	3	7
Síndrome de Beckwith-Wiedemann	4	2	6

ENFERMEDAD	VIVOS		
	Hombre	Mujer	TOTAL
Síndrome de Goodpasture	6	6	12
Síndrome de Marfan	10	6	16
Síndrome de Prader-Willi	4	3	7
Síndrome de Williams	6	3	9
Síndrome de X frágil	2	2	4
Total	262	228	490

Tabla 2. N.º Casos fallecidos y distribución por sexo. Número absolutos. Extremadura.

ENFERMEDAD	FALLECIDOS		
	Hombre	Mujer	TOTAL
Ataxia de Friedreich	8	5	13
Atrofia muscular proximal espinal	0	0	0
Displasia renal	6	1	7
Distrofia miotónica de Steinert	8	6	14
Enfermedad de Fabry	1	0	1
Enfermedad de Gaucher	0	0	0
Enfermedad de Huntington	26	18	44
Enfermedad de Niemann-Pick	1	0	1
Enfermedad de Rendu Osler Weber	3	7	10
Enfermedad de Wilson	0	0	0
Esclerosis lateral amiotrófica	57	40	97
Esclerosis tuberosa	1	3	4
Fenilcetonuria clásica	3	1	4
Fibrosis quística	1	4	5
Hemofilia A	5	0	5
Osteogénesis imperfecta	0	0	0
Retinosis Pigmentaria y Retinosis Pigmentaria Síndrómicas	8	8	16
Síndrome de Angelman	0	0	0
Síndrome de Beckwith-Wiedemann	1	0	1
Síndrome de Goodpasture	10	2	12
Síndrome de Marfan	0	1	1
Síndrome de Prader-Willi	2	0	2
Síndrome de Williams	0	0	0
Síndrome de X frágil	0	1	1
Total	141	97	238

Tabla 3. N.º casos vivos por grupos de edad. Número absolutos. Extremadura.

ENFERMEDADES	GRUPOS DE EDAD							TOTAL
	< 1 año	1-4 años	5-14 años	15-44 años	45-64 años	65-79 años	>79 años	
Ataxia de Friedreich	0	0	1	10	4	5	4	24
Atrofia muscular proximal espinal	2	2	0	2	1	0	0	7
Displasia renal	29	1	2	2	3	3	0	40
Distrofia miotónica de Steinert	5	2	4	31	14	1	0	57
Enfermedad de Fabry	0	0	0	1	1	0	1	3
Enfermedad de Gaucher	1	0	1	2	0	0	0	4
Enfermedad de Huntington	0	0	0	14	12	4	1	31
Enfermedad de Rendu Osler Weber	0	0	0	9	17	6	1	33
Enfermedad de Wilson	0	1	2	5	3	0	0	11
Esclerosis lateral amiotrófica	0	0	0	3	12	15	0	30
Esclerosis tuberosa	7	6	8	7	1	0	0	29
Fenilcetonuria clásica	14	0	3	1	0	2	1	21
Fibrosis quística	19	10	3	7	1	2	0	42
Hemofilia A	5	9	10	9	10	5	0	48
Osteogénesis imperfecta	6	1	1	7	0	0	0	15
Retinosis Pigmentaria y Retinosis Pigmentaria Sindrómicas	0	0	6	12	10	6	0	34
Síndrome de Angelman	0	3	3	1	0	0	0	7
Síndrome de Beckwith-Wiedemann	1	2	2	1	0	0	0	6
Síndrome de Goodpasture	0	0	0	4	1	6	1	12
Síndrome de Marfan	0	0	3	10	3	0	0	16
Síndrome de Prader-Willi	1	2	1	3	0	0	0	7
Síndrome de Williams	0	6	1	2	0	0	0	9
Síndrome de X frágil	1	2	0	1	0	0	0	4
Total	91	47	51	144	93	55	9	490

Tabla 4. N.º casos fallecidos por grupos de edad. Número absolutos. Extremadura.

ENFERMEDADES	GRUPOS DE EDAD							TOTAL
	< de 1 año	1-4 años	5-14 años	15-44 años	45-64 años	65-79 años	>79 años	
Ataxia de Friedreich	0	0	0	3	6	4	0	13
Displasia renal	0	0	0	0	2	4	1	7
Distrofia miotónica de Steinert	1	0	0	7	5	0	1	14
Enfermedad de Fabry	0	0	0	1	0	0	0	1
Enfermedad de Huntington	0	0	0	12	21	7	4	44
Enfermedad de Niemann-Pick	0	0	0	1	0	0	0	1
Enfermedad de Rendu Osler Weber	0	0	0	0	2	6	2	10
Esclerosis lateral amiotrófica	0	0	0	5	37	45	10	97
Esclerosis tuberosa	0	0	0	3	0	1	0	4
Fenilcetonuria clásica	2	0	0	0	0	0	2	4
Fibrosis quística	1	1	0	2	0	0	1	5
Hemofilia A	0	0	1	1	1	0	2	5
Retinosis Pigmentaria y Retinosis Pigmentaria Sindrómicas	0	0	0	2	2	8	4	16
Síndrome de Beckwith-Wiedemann	0	0	0	1	0	0	0	1
Síndrome de Goodpasture	0	0	0	0	1	7	4	12
Síndrome de Marfan	1	0	0	0	0	0	0	1
Síndrome de Prader-Willi	0	0	0	2	0	0	0	2
Síndrome de X frágil	0	0	0	0	0	1	0	1
Total	5	1	1	40	77	83	31	238

4.1.- DATOS POR ENFERMEDAD

Tabla 5. N.º casos de Ataxia de Friedreich. Número absolutos. Áreas de Salud. Extremadura.

Ataxia de Friedreich	VIVOS			FALLECIDOS			Total
	Hombre	Mujer	Total	Hombre	Mujer	Total	
BADAJEZ	3	3	6	1	2	3	9
CÁCERES	2	4	6	3	2	5	11
DON BENITO-VILLANUEVA	0	1	1	1	0	1	2
LLERENA-ZAFRA	0	1	1	1	0	1	2
MÉRIDA	6	2	8	1	1	2	10
NAVALMORAL DE LA MATA	1	0	1	1	0	1	2
PLASENCIA	0	1	1	0	0	0	1
Total	12	12	24	8	5	13	37

Tabla 6. N.º casos de Atrofia muscular proximal espinal. Número absolutos. Áreas de Salud. Extremadura.

Atrofia Muscular Proximal Espinal	VIVOS		Total
	Hombre	Mujer	
BADAJEZ	2	1	3
CÁCERES	0	1	1
LLERENA-ZAFRA	1	0	1
PLASENCIA	0	2	2
Total	3	4	7

Tabla 7. N.º casos de Displasia renal. Número absolutos. Áreas de Salud. Extremadura.

Displasia Renal	VIVOS			FALLECIDOS			Total
	Hombre	Mujer	total	Hombre	Mujer	Total	
BADAJEZ	10	4	14	1	0	1	15
CÁCERES	2	0	2	0	0	0	2
DON BENITO-VILLANUEVA	0	4	4	0	0	0	4
LLERENA-ZAFRA	1	3	4	0	0	0	4
MÉRIDA	4	5	9	3	1	4	13
NAVALMORAL DE LA MATA	1	1	2	1	0	1	3
PLASENCIA	1	4	5	1	0	1	6
Total	19	21	40	6	1	7	47

Tabla 8. N.º casos de Distrofia miotónica de Steinert. Número absolutos. Áreas de Salud. Extremadura.

Distrofia miotónica de Steinert	VIVOS			FALLECIDOS			Total
	Hombre	Mujer	Total	Hombre	Mujer	Total	
BADAJEZ	10	9	19	1	2	3	22
CÁCERES	3	3	6	2	2	4	10
DON BENITO-VILLANUEVA	3	1	4	2	0	2	6
LLERENA-ZAFRA	0	3	3	2	1	3	6
MÉRIDA	8	9	17	1	1	2	19
PLASENCIA	5	3	8	0	0	0	8
Total	29	28	57	8	6	14	71

Tabla 9. N.º casos de Enfermedad de Fabry. Número absolutos. Áreas de Salud. Extremadura.

Enfermedad de Fabry	VIVO			FALLECIDOS			Total
	Hombre	Mujer	Total	Hombre	Mujer	Total	
BADAJEZ	2	0	2	0	0	0	2
DON BENITO-VILLANUEVA	0	1	1	0	0	0	1
MÉRIDA	0	0	0	1	0	1	1
Total	2	1	3	1	0	1	4

Tabla 10. N.º casos de Enfermedad de Gaucher. Número absolutos. Áreas de Salud. Extremadura.

Enfermedad de Gaucher	VIVOS		Total
	Hombre	Mujer	
BADAJEZ	2	0	2
CÁCERES	0	1	1
MÉRIDA	1	0	1
Total	3	1	4

Tabla 11. N.º casos de Enfermedad de Huntington. Número absolutos. Áreas de Salud. Extremadura.

Enfermedad de Huntington	VIVOS			FALLECIDOS			Total
	Hombre	Mujer	Total	Hombre	Mujer	Total	
BADAJEZ	5	5	10	6	5	11	21
CÁCERES	5	2	7	6	3	9	16
CORIA	0	0	0	2	0	2	2
DON BENITO-VILLANUEVA	0	2	2	2	0	2	4
MÉRIDA	5	1	6	7	6	13	19
NAVALMORAL DE LA MATA	1	0	1	1	1	2	3
PLASENCIA	4	1	5	2	3	5	10
Total	20	11	31	26	18	44	75

Tabla 12. N.º casos de Enfermedad de Niemann-Pick. Número absolutos. Áreas de Salud. Extremadura.

Enfermedad de Niemann-Pick	FALLECIDOS		Total
	Hombre	Mujer	
PLASENCIA	1	0	1
Total	1	0	1

Tabla 13. N.º casos de Enfermedad de Rendu Osler Weber. Número absolutos. Áreas de Salud. Extremadura.

Enfermedad de Rendu Osler Weber	VIVOS			FALLECIDOS			Total
	Hombre	Mujer	Total	Hombre	Mujer	Total	
BADAJOZ	4	5	9	1	0	1	10
CÁCERES	3	1	4	0	0	0	4
CORIA	1	1	2	0	0	0	2
DON BENITO-VILLANUEVA	4	5	9	0	2	2	11
LLERENA-ZAFRA	2	0	2	1	1	2	4
MÉRIDA	2	0	2	0	1	1	3
NAVALMORAL DE LA MATA	2	0	2	1	0	1	3
PLASENCIA	2	1	3	0	3	3	6
Total	20	13	33	3	7	10	43

Tabla 14. N.º casos de Enfermedad de Wilson. Número absolutos. Extremadura.

Enfermedad de Wilson	VIVOS		Total
	Hombre	Mujer	
BADAJOZ	3	0	3
CORIA	1	1	2
LLERENA-ZAFRA	1	1	2
MÉRIDA	0	1	1
PLASENCIA	2	1	3
Total	7	4	11

Tabla 15. N.º casos de Esclerosis Lateral Amiotrófica. Número absolutos. Extremadura.

Esclerosis Lateral Amiotrófica	VIVOS			FALLECIDOS			Total
	Hombre	Mujer	Total	Hombre	Mujer	Total	
BADAJOZ	4	2	6	7	9	16	22
CÁCERES	2	5	7	7	8	15	22
CORIA	1	2	3	1	1	2	5
DON BENITO-VILLANUEVA	3	1	4	10	6	16	20
LLERENA-ZAFRA	2	2	4	10	2	12	16
MÉRIDA	2	1	3	9	7	16	19
NAVALMORAL DE LA MATA	1	1	2	4	4	8	10
PLASENCIA	0	1	1	9	3	12	13
Total	15	15	30	57	40	97	127

Tabla 16. N.º casos de Esclerosis Tuberosa. Número absolutos. Áreas de Salud. Extremadura.

Esclerosis Tuberosa	VIVOS			FALLECIDOS			Total
	Hombre	Mujer	Total	Hombre	Mujer	Total	
BADAJOS	3	10	13	0	1	1	14
CÁCERES	2	4	6	0	0	0	6
DON BENITO-VILLANUEVA	4	0	4	1	0	1	5
LLERENA-ZAFRA	0	1	1	0	1	1	2
MÉRIDA	3	1	4	0	0	0	4
PLASENCIA	0	1	1	0	1	1	2
Total	12	17	29	1	3	4	33

Tabla 17. N.º casos de Fenilcetonuria Clásica. Número absolutos. Áreas de Salud. Extremadura.

Fenilcetonuria Clásica	VIVOS			FALLECIDOS			Total
	Hombre	Mujer	Total	Hombre	Mujer	Total	
BADAJOS	1	4	5	0	0	0	5
CÁCERES	1	0	1	0	0	0	1
DON BENITO-VILLANUEVA	2	3	5	1	0	1	6
LLERENA-ZAFRA	0	1	1	1	0	1	2
MÉRIDA	0	4	4	0	0	0	4
NAVALMORAL DE LA MATA	0	1	1	0	0	0	1
PLASENCIA	2	2	4	1	1	2	6
Total	6	15	21	3	1	4	25

Tabla 18. N.º casos de Fibrosis Quística. Número absolutos. Áreas de Salud. Extremadura.

Fibrosis Quística	VIVOS			FALLECIDOS			Total
	Hombre	Mujer	Total	Hombre	Mujer	Total	
BADAJOS	1	7	8	0	1	1	9
CÁCERES	4	10	14	0	2	2	16
CORIA	3	0	3	0	1	1	4
DON BENITO-VILLANUEVA	4	2	6	0	0	0	6
LLERENA-ZAFRA	0	2	2	1	0	1	3
MÉRIDA	2	3	5	0	0	0	5
NAVALMORAL DE LA MATA	0	1	1	0	0	0	1
PLASENCIA	3	0	3	0	0	0	3
Total	17	25	42	1	4	5	47

Tabla 19. N.º casos de Hemofilia A. Número absolutos. Áreas de Salud. Extremadura.

Hemofilia A	VIVOS			FALLECIDOS			Total
	Hombre	Mujer	Total	Hombre	Mujer	Total	
BADAJOS	11	1	12	2	0	2	14
CÁCERES	12	4	16	3	0	3	19
CORIA	2	0	2	0	0	0	2
DON BENITO-VILLANUEVA	2	0	2	0	0	0	2
LLERENA-ZAFRA	1	0	1	0	0	0	1
MÉRIDA	10	0	10	0	0	0	10
PLASENCIA	5	0	5	0	0	0	5
Total	43	5	48	5	0	5	53

Tabla 20. N.º casos de Osteogénesis Imperfecta. Número absolutos. Áreas de Salud. Extremadura.

Osteogénesis Imperfecta	VIVOS		
	Hombre	Mujer	Total
BADAJOS	1	1	2
DON BENITO-VILLANUEVA	1	4	5
LLERENA-ZAFRA	0	2	2
MÉRIDA	2	3	5
NAVALMORAL DE LA MATA	1	0	1
Total	5	10	15

Tabla 21. N.º casos de Retinosis Pigmentaria y Retinosis Pigmentaria Sindrómicas. Número absolutos. Áreas de Salud. Extremadura.

Retinosis Pigmentaria y Retinosis Pigmentaria Sindrómicas	VIVOS			FALLECIDOS			Total
	Hombre	Mujer	Total	Hombre	Mujer	Total	
BADAJOS	3	6	9	1	2	3	12
CÁCERES	2	4	6	1	2	3	9
CORIA	0	1	1	1	0	1	2
DON BENITO-VILLANUEVA	0	4	4	2	2	4	8
LLERENA-ZAFRA	0	1	1	0	0	0	1
MÉRIDA	5	2	7	1	1	2	9
NAVALMORAL DE LA MATA	2	2	4	0	0	0	4
PLASENCIA	1	1	2	2	1	3	5
Total	13	21	34	8	8	16	50

Tabla 22. N.º casos de Síndrome de Angelman. Número absolutos. Áreas de Salud. Extremadura.

Síndrome de Angelman	VIVOS		Total
	Hombre	Mujer	
BADAJEZ	3	1	4
DON BENITO-VILLANUEVA	1	0	1
LLERENA-ZAFRA	0	1	1
NAVALMORAL DE LA MATA	0	1	1
Total	4	3	7

Tabla 23. N.º casos de Síndrome de Beckwith-Wiedemann. Número absolutos. Áreas de Salud. Extremadura.

Síndrome de Beckwith-Wiedemann	VIVOS			FALLECIDOS			Total
	Hombre	Mujer	Total	Hombre	Mujer	Total	
BADAJEZ	1	1	2	0	0	0	2
CÁCERES	1	0	1	0	0	0	1
MÉRIDA	1	1	2	0	0	0	2
PLASENCIA	1	0	1	1	0	1	2
Total	4	2	6	1	0	1	7

Tabla 24. N.º casos de Síndrome de Goodpasture. Número absolutos. Áreas de Salud. Extremadura.

Síndrome de Goodpasture	VIVOS			FALLECIDOS			Total
	Hombre	Mujer	Total	Hombre	Mujer	Total	
BADAJEZ	0	1	1	0	1	1	2
CÁCERES	0	1	1	0	0	0	1
CORIA	1	0	1	0	0	0	1
DON BENITO-VILLANUEVA	1	1	2	5	0	5	7
LLERENA-ZAFRA	2	0	2	0	0	0	2
MÉRIDA	1	3	4	4	1	5	9
PLASENCIA	1	0	1	1	0	1	2
Total	6	6	12	10	2	12	24

Tabla 25. N.º casos de Síndrome de Marfan. Número absolutos. Áreas de Salud. Extremadura.

Síndrome de Marfan	VIVOS			FALLECIDOS			Total
	Hombre	Mujer	Total	Hombre	Mujer	Total	
BADAJEZ	1	1	2	0	0	0	2
CÁCERES	5	2	7	0	0	0	7
DON BENITO-VILLANUEVA	1	0	1	0	0	0	1
LLERENA-ZAFRA	1	1	2	0	0	0	2
MÉRIDA	2	2	4	0	1	1	5
Total	10	6	16	0	1	1	17

Tabla 26. N.º casos de Síndrome de Prader-Willi. Número absolutos. Áreas de Salud. Extremadura.

Síndrome de Prader-Willi	VIVOS			FALLECIDOS			Total
	Hombre	Mujer	Total	Hombre	Mujer	Total	
BADAJOZ	1	1	2	1	0	1	3
CÁCERES	1	0	1	0	0	0	1
DON BENITO-VILLANUEVA	0	1	1	0	0	0	1
MÉRIDA	2	1	3	1	0	1	4
Total	4	3	7	2	0	2	9

Tabla 27. N.º casos de Síndrome de Williams. Número absolutos. Áreas de Salud. Extremadura.

Síndrome de Williams	VIVOS		Total
	Hombre	Mujer	
BADAJOZ	2	0	2
DON BENITO-VILLANUEVA	1	0	1
LLERENA-ZAFRA	2	1	3
MÉRIDA	1	2	3
Total	6	3	9

Tabla 28. N.º casos de Síndrome de X Frágil. Número absolutos. Áreas de Salud. Extremadura.

Síndrome de X Frágil	VIVOS			FALLECIDOS			Total
	Hombre	Mujer	Total	Hombre	Mujer	Total	
BADAJOZ	2	1	3	0	1	1	4
DON BENITO-VILLANUEVA	0	1	1	0	0	0	1
Total	2	2	4	0	1	1	5

4.2.- DATOS DE PREVALENCIA POR ENFERMEDAD

Tabla 29. Prevalencia puntual a 31 de diciembre de 2020 por cada 10.000 habitantes, por enfermedad y sexo en Extremadura.

Enfermedades	CASOS			PREVALENCIAS		
	Hombre	Mujer	Total	Hombre	Mujer	Total
Ataxia De Friedreich	12	12	24	0,23	0,22	0,23
Atrofia Muscular Proximal Espinal	3	4	7	0,06	0,07	0,07
Displasia Renal	19	21	40	0,36	0,39	0,38
Distrofia Miotónica De Steinert	29	28	57	0,55	0,52	0,54
Enfermedad De Fabry	2	1	3	0,04	0,02	0,03
Enfermedad De Gaucher	3	1	4	0,06	0,02	0,04
Enfermedad De Huntington	20	11	31	0,38	0,21	0,29
Enfermedad De Rendu Osler Weber	20	13	33	0,38	0,24	0,31
Enfermedad De Wilson	7	4	11	0,13	0,07	0,10
Esclerosis Lateral Amiotrófica	15	15	30	0,29	0,28	0,28
Esclerosis Tuberosa	12	17	29	0,23	0,32	0,27
Fenilcetonuria Clásica	6	15	21	0,11	0,28	0,20
Fibrosis Quística	17	25	42	0,32	0,47	0,40
Hemofilia A	43	5	48	0,82	0,09	0,45
Osteogénesis Imperfecta	5	10	15	0,10	0,19	0,14
Retinosis Pigmentaria Y Retinosis Pigmentaria Síndromicas	13	21	34	0,25	0,39	0,32
Síndrome De Angelan	4	3	7	0,08	0,06	0,07
Síndrome De Beckwith-Wiedemann	4	2	6	0,08	0,04	0,06
Síndrome De Goodpasture	6	6	12	0,11	0,11	0,11
Síndrome De Marfan	10	6	16	0,19	0,11	0,15
Síndrome De Prader-Willi	4	3	7	0,08	0,06	0,07
Síndrome de Williams	6	3	9	0,11	0,06	0,08
Síndrome de X frágil	2	2	4	0,04	0,04	0,04
Total	262	228	490	5,00	4,26	4,62

Tabla 30. Prevalencia puntual a 31 de diciembre de 2020 por cada 10.000 habitantes de Ataxia de Friedreich, por sexo, total y Áreas de Salud.

Ataxia de Friedreich	CASOS			PREVALENCIAS		
	Hombre	Mujer	Total	Hombre	Mujer	Total
BADAJOS	3	3	6	0,23	0,22	0,22
CÁCERES	2	4	6	0,22	0,42	0,32
DON BENITO-VILLANUEVA	0	1	1	0,00	0,15	0,07
LLERENA-ZAFRA	0	1	1	0,00	0,20	0,10
MÉRIDA	6	2	8	0,73	0,24	0,48
NAVALMORAL DE LA MATA	1	0	1	0,38	0,00	0,19
PLASENCIA	0	1	1	0,00	0,19	0,09
Total	12	12	24	0,23	0,22	0,23

Tabla 31. Prevalencia puntual a 31 de diciembre de 2020 por cada 10.000 habitantes de Atrofia Muscular Proximal Espinal, por sexo, total y Áreas de Salud.

Atrofia Muscular Proximal Espinal	CASOS			PREVALENCIAS		
	Hombre	Mujer	Total	Hombre	Mujer	Total
BADAJEZ	2	1	3	0,40	0,07	0,11
CÁCERES	0	1	1	0,00	0,10	0,05
LLERENA-ZAFRA	1	0	1	0,20	0,00	0,10
PLASENCIA	0	2	2	0,00	0,38	0,19
Total	3	4	7	0,06	0,07	0,07

Tabla 32. Prevalencia puntual a 31 de diciembre de 2020 por cada 10.000 habitantes de Displasia renal, por sexo, total y Áreas de Salud.

Displasia Renal	CASOS			PREVALENCIAS		
	Hombre	Mujer	Total	Hombre	Mujer	Total
BADAJEZ	10	4	14	0,75	0,29	0,52
CÁCERES	2	0	2	0,22	0,00	0,11
DON BENITO-VILLANUEVA	0	4	4	0,00	0,59	0,30
LLERENA-ZAFRA	1	3	4	0,20	0,60	0,40
MÉRIDA	4	5	9	0,49	0,60	0,54
NAVALMORAL DE LA MATA	1	1	2	0,38	0,39	0,38
PLASENCIA	1	4	5	0,19	0,75	0,47
Total	19	21	40	0,36	0,39	0,38

Tabla 33. Prevalencia puntual a 31 de diciembre de 2020 por cada 10.000 habitantes de Distrofia miotónica de Steinert, por sexo, total y Áreas de Salud.

Distrofia Miotónica De Steinert	CASOS			PREVALENCIAS		
	Hombre	Mujer	Total	Hombre	Mujer	Total
BADAJEZ	10	9	19	0,75	0,66	0,70
CÁCERES	3	3	6	0,33	0,31	0,32
DON BENITO-VILLANUEVA	3	1	4	0,45	0,15	0,30
LLERENA-ZAFRA	0	3	3	0,00	0,60	0,30
MÉRIDA	8	9	17	0,97	1,07	1,02
PLASENCIA	5	3	8	0,95	0,56	0,75
Total	29	28	57	0,55	0,52	0,54

Tabla 34. Prevalencia puntual a 31 de diciembre de 2020 por cada 10.000 habitantes de Enfermedad de Fabry, por sexo, total y Áreas de Salud.

Enfermedad de Fabry	CASOS			PREVALENCIAS		
	Hombre	Mujer	Total	Hombre	Mujer	Total
BADAJEZ	2	0	2	0,15	0,00	0,07
DON BENITO-VILLANUEVA	0	1	1	0,00	0,15	0,07
Total	2	1	3	0,04	0,02	0,03

Tabla 35. Prevalencia puntual a 31 de diciembre de 2020 por cada 10.000 habitantes de Enfermedad de Gaucher, por sexo, total y Áreas de Salud.

Enfermedad de Gaucher	CASOS			PREVALENCIAS		
	Hombre	Mujer	Total	Hombre	Mujer	Total
BADAJEZ	2	0	2	0,15	0,00	0,07
CÁCERES	0	1	1	0,00	0,10	0,05
MÉRIDA	1	0	1	0,12	0,00	0,06
Total	3	1	4	0,06	0,02	0,04

Tabla 36. Prevalencia puntual a 31 de diciembre de 2020 por cada 10.000 habitantes de Enfermedad de Huntington, por sexo, total y Áreas de Salud.

Enfermedad de Huntington	CASOS			PREVALENCIAS		
	Hombre	Mujer	Total	Hombre	Mujer	Total
BADAJEZ	5	5	10	0,38	0,36	0,37
CÁCERES	5	2	7	0,54	0,21	0,37
DON BENITO-VILLANUEVA	0	2	2	0,00	0,30	0,15
MÉRIDA	5	1	6	0,61	0,12	0,36
NAVALMORAL DE LA MATA	1	0	1	0,38	0,00	0,19
PLASENCIA	4	1	5	0,76	0,19	0,47
Total	20	11	31	0,38	0,21	0,29

Tabla 37. Prevalencia puntual a 31 de diciembre de 2020 por cada 10.000 habitantes de Enfermedad de Rendu Osler Weber, por sexo, total y Áreas de Salud.

Enfermedad de Rendu Osler Weber	CASOS			PREVALENCIAS		
	Hombre	Mujer	Total	Hombre	Mujer	Total
BADAJEZ	4	5	9	0,30	0,36	0,33
CÁCERES	3	1	4	0,33	0,10	0,21
CORIA	1	1	2	0,47	0,46	0,47
DON BENITO-VILLANUEVA	4	5	9	0,60	0,74	0,67
LLERENA-ZAFRA	2	0	2	0,40	0,00	0,20
MÉRIDA	2	0	2	0,24	0,00	0,12
NAVALMORAL DE LA MATA	2	0	2	0,75	0,00	0,38
PLASENCIA	2	1	3	0,38	0,19	0,28
Total	20	13	33	0,38	0,24	0,31

Tabla 38. Prevalencia puntual a 31 de diciembre de 2020 por cada 10.000 habitantes de Enfermedad de Wilson, por sexo, total y Áreas de Salud.

Enfermedad de Wilson	CASOS			PREVALENCIAS		
	Hombre	Mujer	Total	Hombre	Mujer	Total
BADAJEZ	3	0	3	0,23	0,00	0,11
CORIA	1	1	2	0,47	0,46	0,47
LLERENA-ZAFRA	1	1	2	0,20	0,20	0,20
MÉRIDA	0	1	1	0,00	0,12	0,06
PLASENCIA	2	1	3	0,38	0,19	0,28
Total	7	4	11	0,13	0,07	0,10

Tabla 39. Prevalencia puntual a 31 de diciembre de 2020 por cada 10.000 habitantes de Esclerosis lateral Amiotrófica, por sexo, total y Áreas de Salud.

Esclerosis Lateral Amiotrófica	CASOS			PREVALENCIAS		
	Hombre	Mujer	Total	Hombre	Mujer	Total
BADAJOS	4	2	6	0,30	0,15	0,22
CÁCERES	2	5	7	0,22	0,52	0,37
CORIA	1	2	3	0,47	0,93	0,70
DON BENITO-VILLANUEVA	3	1	4	0,45	0,15	0,30
LLERENA-ZAFRA	2	2	4	0,40	0,40	0,40
MÉRIDA	2	1	3	0,24	0,12	0,18
NAVALMORAL DE LA MATA	1	1	2	0,38	0,39	0,38
PLASENCIA	0	1	1	0,00	0,19	0,09
Total	15	15	30	0,29	0,28	0,28

Tabla 40. Prevalencia puntual a 31 de diciembre de 2020 por cada 10.000 habitantes de Esclerosis Tuberosa, por sexo, total y Áreas de Salud.

Esclerosis Tuberosa	CASOS			PREVALENCIAS		
	Hombre	Mujer	Total	Hombre	Mujer	Total
BADAJOS	3	10	13	0,23	0,73	0,48
CÁCERES	2	4	6	0,22	0,42	0,32
DON BENITO-VILLANUEVA	4	0	4	0,60	0,00	0,30
LLERENA-ZAFRA	0	1	1	0,00	0,20	0,10
MÉRIDA	3	1	4	0,37	0,12	0,24
PLASENCIA	0	1	1	0,00	0,19	0,09
Total	12	17	29	0,23	0,32	0,27

Tabla 41. Prevalencia puntual a 31 de diciembre de 2020 por cada 10.000 habitantes de Fenilcetonuria Clásica, por sexo, total y Áreas de Salud.

Fenilcetonuria Clásica	CASOS			PREVALENCIAS		
	Hombre	Mujer	Total	Hombre	Mujer	Total
BADAJOS	1	4	5	0,08	0,29	0,19
CÁCERES	1	0	1	0,11	0,00	0,05
DON BENITO-VILLANUEVA	2	3	5	0,30	0,44	0,37
LLERENA-ZAFRA	0	1	1	0,00	0,20	0,10
MÉRIDA	0	4	4	0,00	0,48	0,24
NAVALMORAL DE LA MATA	0	1	1	0,00	0,39	0,19
PLASENCIA	2	2	4	0,38	0,37	0,38
Total	6	15	21	0,11	0,28	0,20

Tabla 42. Prevalencia puntual a 31 de diciembre de 2020 por cada 10.000 habitantes de Fibrosis Quística, por sexo, total y Áreas de Salud.

Fibrosis quística	CASOS			PREVALENCIAS		
	Hombre	Mujer	Total	Hombre	Mujer	Total
BADAJEZ	1	7	8	0,08	0,51	0,30
CÁCERES	4	10	14	0,43	1,04	0,75
CORIA	3	0	3	1,40	0,00	0,70
DON BENITO-VILLANUEVA	4	2	6	0,60	0,30	0,45
LLERENA-ZAFRA	0	2	2	0,00	0,40	0,20
MÉRIDA	2	3	5	0,24	0,36	0,30
NAVALMORAL DE LA MATA	0	1	1	0,00	0,39	0,19
PLASENCIA	3	0	3	0,57	0,00	0,28
Total	17	25	42	0,32	0,47	0,40

Tabla 43. Prevalencia puntual a 31 de diciembre de 2020 por cada 10.000 habitantes de Hemofilia A, por sexo, total y Áreas de Salud.

Hemofilia A	CASOS			PREVALENCIAS		
	Hombre	Mujer	Total	Hombre	Mujer	Total
BADAJEZ	11	1	12	0,83	0,07	0,44
CÁCERES	12	4	16	1,30	0,42	0,85
CORIA	2	0	2	0,93	0,00	0,47
DON BENITO-VILLANUEVA	2	0	2	0,30	0,00	0,15
LLERENA-ZAFRA	1	0	1	0,20	0,00	0,10
MÉRIDA	10	0	10	1,22	0,00	0,60
PLASENCIA	5	0	5	0,95	0,00	0,47
Total	43	5	48	0,82	0,09	0,45

Tabla 44. Prevalencia puntual a 31 de diciembre de 2020 por cada 10.000 habitantes de Osteogénesis Imperfecta, por sexo, total y Áreas de Salud.

Osteogénesis Imperfecta	CASOS			PREVALENCIAS		
	Hombre	Mujer	Total	Hombre	Mujer	Total
BADAJEZ	1	1	2	0,08	0,07	0,07
DON BENITO-VILLANUEVA	1	4	5	0,15	0,59	0,37
LLERENA-ZAFRA	0	2	2	0,00	0,40	0,20
MÉRIDA	2	3	5	0,24	0,36	0,30
NAVALMORAL DE LA MATA	1	0	1	0,38	0,00	0,19
Total	5	10	15	0,10	0,19	0,14

Tabla 45. Prevalencia puntual a 31 de diciembre de 2020 por cada 10.000 habitantes de Retinosis Pigmentaria y Retinosis Pigmentaria Síndrómicas, por sexo, total y Áreas de Salud.

Retinosis Pigmentaria y Retinosis Pigmentaria Síndrómicas	CASOS			PREVALENCIAS		
	Hombre	Mujer	Total	Hombre	Mujer	Total
BADAJOS	3	6	9	0,23	0,44	0,33
CÁCERES	2	4	6	0,22	0,42	0,32
CORIA	0	1	1	0,00	0,46	0,23
DON BENITO-VILLANUEVA	0	4	4	0,00	0,59	0,30
LLERENA-ZAFRA	0	1	1	0,00	0,20	0,10
MÉRIDA	5	2	7	0,61	0,24	0,42
NAVALMORAL DE LA MATA	2	2	4	0,75	0,77	0,76
PLASENCIA	1	1	2	0,19	0,19	0,19
Total	13	21	34	0,25	0,39	0,32

Tabla 46. Prevalencia puntual a 31 de diciembre de 2020 por cada 10.000 habitantes de Síndrome de Angelman, por sexo, total y Áreas de Salud.

Síndrome de Angelman	CASOS			PREVALENCIAS		
	Hombre	Mujer	Total	Hombre	Mujer	Total
BADAJOS	3	1	4	0,23	0,07	0,15
DON BENITO-VILLANUEVA	1	0	1	0,15	0,00	0,07
LLERENA-ZAFRA	0	1	1	0,00	0,20	0,10
NAVALMORAL DE LA MATA	0	1	1	0,00	0,39	0,19
Total	4	3	7	0,08	0,06	0,07

Tabla 47. Prevalencia puntual a 31 de diciembre de 2020 por cada 10.000 habitantes de Síndrome de Beckwith-Wiedemann, por sexo, total y Áreas de Salud.

Síndrome de Beckwith-Wiedemann	CASOS			PREVALENCIAS		
	Hombre	Mujer	Total	Hombre	Mujer	Total
BADAJOS	1	1	2	0,08	0,07	0,07
CÁCERES	1	0	1	0,11	0,00	0,05
MÉRIDA	1	1	2	0,12	0,12	0,12
PLASENCIA	1	0	1	0,19	0,00	0,09
Total	4	2	6	0,08	0,04	0,06

Tabla 48. Prevalencia puntual a 31 de diciembre de 2020 por cada 10.000 habitantes de Síndrome de Goodpasture, por sexo, total y Áreas de Salud.

Síndrome de Goodpasture	CASOS			PREVALENCIAS		
	Hombre	Mujer	Total	Hombre	Mujer	Total
BADAJEZ	0	1	1	0,00	0,07	0,04
CÁCERES	0	1	1	0,00	0,10	0,05
CORIA	1	0	1	0,47	0,00	0,23
DON BENITO-VILLANUEVA	1	1	2	0,15	0,15	0,15
LLERENA-ZAFRA	2	0	2	0,40	0,00	0,20
MÉRIDA	1	3	4	0,12	0,36	0,24
PLASENCIA	1	0	1	0,19	0,00	0,09
Total	6	6	12	0,11	0,11	0,11

Tabla 49. Prevalencia puntual a 31 de diciembre de 2020 por cada 10.000 habitantes de Síndrome de Marfan, por sexo, total y Áreas de Salud.

Síndrome de Marfan	CASOS			PREVALENCIAS		
	Hombre	Mujer	Total	Hombre	Mujer	Total
BADAJEZ	1	1	2	0,08	0,07	0,07
CÁCERES	5	2	7	0,54	0,21	0,37
DON BENITO-VILLANUEVA	1	0	1	0,15	0,00	0,07
LLERENA-ZAFRA	1	1	2	0,20	0,20	0,20
MÉRIDA	2	2	4	0,24	0,24	0,24
Total	10	6	16	0,19	0,11	0,15

Tabla 50. Prevalencia puntual a 31 de diciembre de 2020 por cada 10.000 habitantes de Síndrome de Prader Willi, por sexo, total y Áreas de Salud.

Síndrome de Prader-Willi	CASOS			PREVALENCIAS		
	Hombre	Mujer	Total	Hombre	Mujer	Total
BADAJEZ	1	1	2	0,08	0,07	0,07
CÁCERES	1	0	1	0,11	0,00	0,05
DON BENITO-VILLANUEVA	0	1	1	0,00	0,15	0,07
MÉRIDA	2	1	3	0,24	0,12	0,18
Total	4	3	7	0,08	0,06	0,07

Tabla 51. Prevalencia puntual a 31 de diciembre de 2020 por cada 10.000 habitantes de Síndrome de Williams, por sexo, total y Áreas de Salud.

Síndrome de Williams	CASOS			PREVALENCIAS		
	Hombre	Mujer	Total	Hombre	Mujer	Total
BADAJEZ	2	0	2	0,15	0,00	0,07
DON BENITO-VILLANUEVA	1	0	1	0,15	0,00	0,07
LLERENA-ZAFRA	2	1	3	0,40	0,20	0,30
MÉRIDA	1	2	3	0,12	0,24	0,18
Total	6	3	9	0,11	0,06	0,08

Tabla 52. Prevalencia puntual a 31 de diciembre de 2020 por cada 10.000 habitantes de Síndrome de X Frágil, por sexo, total y Áreas de Salud.

Síndrome de X Frágil	CASOS			PREVALENCIAS		
	Hombre	Mujer	Total	Hombre	Mujer	Total
BADAJOS	2	1	3	0,15	0,07	0,11
DON BENITO-VILLANUEVA	0	1	1	0,00	0,15	0,07
Total	2	2	4	0,04	0,04	0,04

5. CONCLUSIONES:

Por primera vez, desde el inicio del ReeR, la comunidad autónoma de Extremadura ha participado en la notificación de casos, como así se recoge en el tercer informe epidemiológico ReeR 2023. En todo momento, se han seguido los criterios establecidos a nivel nacional para la validación y posterior notificación de casos y se ha trabajado de manera coordinada con el Registro Estatal de Enfermedades Raras, participando activamente en todas las reuniones de trabajo organizadas.

El trabajo realizado a partir del año 2022 ha permitido la actualización del sistema de información de enfermedades raras de Extremadura y la puesta en marcha efectiva de un registro autonómico de enfermedades raras. Este hecho, supone un avance muy importante para el conocimiento de la situación epidemiológica de las enfermedades raras en Extremadura. Al mismo tiempo, contribuye a un mejor conocimiento de la situación epidemiológica de estas enfermedades a nivel nacional.

Desde la subdirección de epidemiología de la Dirección General de Salud Pública, junto con las direcciones de salud de las 8 áreas de salud de nuestra comunidad autónoma, se continua trabajando para mejorar las limitaciones, relativas fundamentalmente a las fuentes de información y avanzar hacia la mejor aproximación a la realidad de la situación epidemiológica de este grupo de enfermedades en Extremadura y España.

6. GLOSARIO DE TÉRMINOS

- **Caso captado:** Aquel proveniente de alguna de las fuentes de captación y que es potencialmente susceptible de incluirse en el registro, tras la validación correspondiente.
- **Caso validado:** Caso captado que cumple con los criterios de validación acordados en la ficha correspondiente, que permiten considerar que se trata de un caso de enfermedad rara y que, por tanto, debe ser comunicado al ReeR.
- **Enfermedad Rara (ER):** En el ámbito de la Unión Europea, el programa de acción comunitaria sobre las enfermedades raras (1999-2003) adoptó la actual definición de enfermedades raras o poco frecuentes como aquellas que, con peligro de muerte o invalidez crónica, tienen una prevalencia menor de 5 casos por cada 10.000 habitantes. Dicha definición ha sido asumida en la Estrategia Nacional de Enfermedades Raras del Sistema Nacional de Salud, tanto en su primera edición del año 2009 como en la actualización del 2014, y por lo tanto es aplicable a todo el ámbito de actuación de las enfermedades raras en España, incluido el Registro Estatal de Enfermedades Raras.
- **Ficha de validación:** Documento consensuado de enfermedades seleccionadas para su registro en el ReeR, que especifica el procedimiento que se debe seguir para que un caso se considere validado.
- **Fuente de captación:** Fuente de información utilizada para identificar posibles casos de enfermedades raras. Puede variar de una C. A. a otra dependiendo de su disponibilidad y accesibilidad.
- **Listado de Enfermedades Raras del ReeR:** Conjunto de enfermedades raras consensuadas para su captura, validación e inclusión en el ReeR.
- **Registro Estatal de Enfermedades Raras (ReeR):** El ReeR es la base de datos en la que se aúna la información de los pacientes con alguna enfermedad rara comunicada por los registros autonómicos de enfermedades raras y de las ciudades autónomas de

Ceuta y Melilla, en consonancia con lo establecido en el Real Decreto 1091/2015. Es de naturaleza poblacional y recoge la información que le permite cubrir los objetivos que la normativa (RD 1091/2015) fija para este registro.

- **Registros Autonómicos de Enfermedades Raras (RAER)**: los sistemas de información y registros de enfermedades raras autonómicos y de las ciudades con Estatuto de Autonomía forman el ReeR, al que transmiten sus datos, en consonancia con lo establecido en el Real Decreto 1091/2015.

7. REFERENCIAS BIBLIOGRÁFICAS:

1. European Commission. Programme of Community Action on Rare Diseases (1999-2003). 1999. (Consultado el 29/09/2022) Disponible en: https://ec.europa.eu/health/archive/ph_overview/previous_programme/rare_diseases/raredis_wpgm99_en.pdf
2. Real Decreto 1091/2015, de 4 de diciembre, por el que se crea y regula el Registro Estatal de Enfermedades Raras. Boletín Oficial del Estado, nº 307 (24 de diciembre de 2015) Disponible en: <https://www.boe.es/eli/es/rd/2015/12/04/1091>
3. Vicente E, Ardanaz E, Ramalle-Gómara E, Echevarría LJ, Mira MP, Chalco-Orrego JP, Benito C, Guardiola-Villarroy S, Mallol C, Guinaldo JM, Carrillo P, Cáffaro M, Compés ML, Caro MN, Alonso V, Soler P. Vigilancia de las enfermedades raras en España: el Registro Estatal de Enfermedades Raras (ReeR). Revista Española de Salud Pública. 2021; 95: 2 de noviembre e202111186. Disponible en: <https://recyt.fecyt.es/index.php/RESP/article/view/93037>
4. Informe ReeR 2021 Situación de las Enfermedades Raras en 2010-2018. Primer informe epidemiológico del Registro Estatal de Enfermedades Raras, 10 de septiembre de 2021. Disponible en: https://www.sanidad.gob.es/organizacion/sns/planCalidadSNS/pdf/excelencia/Informe_reer_reducido_2021.pdf
5. Informe ReeR 2022 Situación de las Enfermedades Raras en España. Noviembre 2022. Disponible en: https://www.sanidad.gob.es/organizacion/sns/planCalidadSNS/pdf/excelencia/Informe_Epidemiologico_Anual_2022_ReeR_ACCESIBLE.pdf