

AÑO 2004

Enfermedades Raras en Extremadura

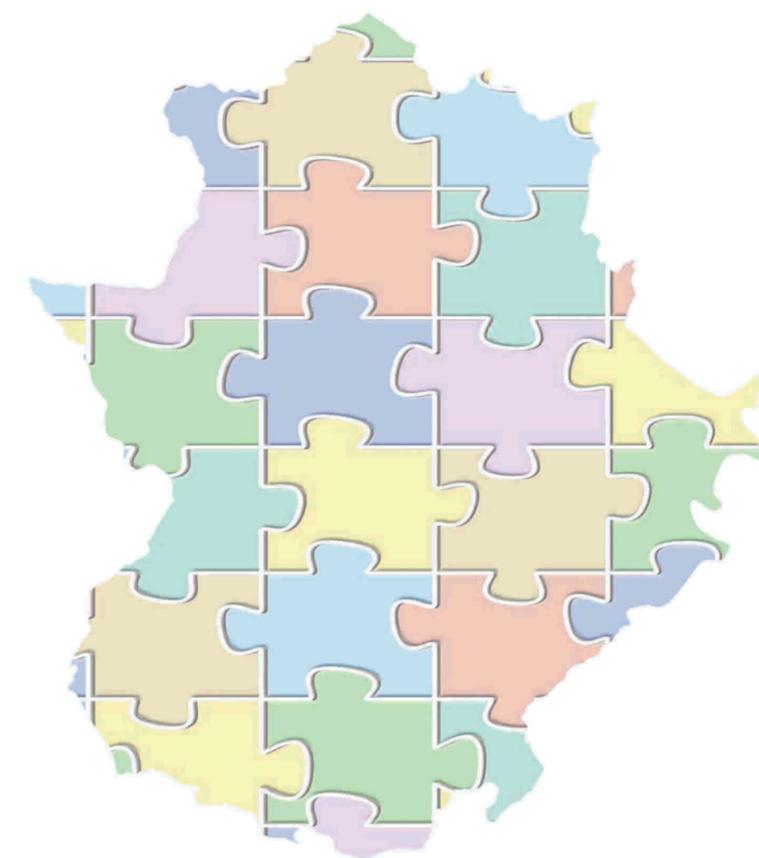
AÑO
2
0
0
4



JUNTA DE EXTREMADURA
Consejería de Sanidad y Consumo
Dirección General de Consumo y Salud Comunitaria



Enfermedades raras en Extremadura



JUNTA DE EXTREMADURA



Enfermedades raras en Extremadura

◆ **Año 2004** ◆

Mérida, mayo de 2005

JUNTA DE EXTREMADURA

Consejería de Sanidad y Consumo
Dirección General de Consumo y Salud Comunitaria

Edita: **JUNTA DE EXTREMADURA**
Consejería de Sanidad y Consumo
Dirección General de Consumo y Salud Comunitaria

Grupo de trabajo:

Coordinación: Julián-Mauro Ramos Aceitero ^(1,5)

Redacción: Priscila Giraldo Matamoros ^(2,5)
María Zambrano Casimiro ^(2,5)
María José Sánchez Martínez ⁽³⁾
Julián-Mauro Ramos Aceitero ^(1,5)

Trabajo de campo: Enrique Galán Gómez ^(2,5)
Julián-Mauro Ramos Aceitero ^(1,5)
José Felipe Sánchez Cancho ^(1,5)
María del Mar Álvarez Díaz ^(1,5)
María de los Ángeles García Bazaga ^(4,5)
Pedro García Ramos ^(1,5)
María Zambrano Casimiro ^(2,5)
Priscila Giraldo Matamoros ^(2,5)

*(1) Dirección General de Consumo y Salud Comunitaria
Consejería de Sanidad y Consumo*

*(2) Gerencia del Área de Salud de Badajoz
Servicio Extremeño de Salud
Consejería de Sanidad y Consumo*

(3) Delegación de Extremadura de la Federación Española de Enfermedades Raras (FEDER)

*(4) Gerencia del Área de Salud de Cáceres
Servicio Extremeño de Salud
Consejería de Sanidad y Consumo*

(5) Nodo REPIER de Extremadura

Colaboradores:

- Centros de atención a la discapacidad de Extremadura de Badajoz y Cáceres. Consejería de Bienestar Social.
- Federación Española de Enfermedades Raras, delegación de Extremadura.
- Subdirección de Farmacia. Dirección General de Asistencia Sanitaria. Servicio Extremeño de Salud.
- Servicios de Farmacia hospitalaria. Servicio Extremeño de Salud.
- Programa de detección precoz de errores congénitos del metabolismo. Centro de desarrollo infantil de Extremadura. Consejería de Sanidad y Consumo.
- Servicio de Sistemas de Información, Secretaría General. Consejería de Sanidad y Consumo.
- Médicos de atención primaria y especializada. Servicio Extremeño de Salud.
- Grupo de Investigación Terapéutica de Enfermedades Raras (GITER).

I.S.B.N.: 84-95872-43-9

Depósito Legal: BA-405-2005

Imprime: Artes Gráficas Rejas (Mérida)

Presentación.....

La existencia de un sistema sanitario público universal, integral, solidario y equitativo que tenga en cuenta todos los recursos y que sea socialmente eficiente, principios básicos que amparamos en la Ley de Salud de Extremadura, constituye la base sobre la que la Comunidad Autónoma de Extremadura ha encauzado sus esfuerzos hacia el conocimiento de las necesidades específicas que muestran los afectados de enfermedades raras, desde hace ya varios años.

El ámbito de las enfermedades raras es complicado, no sólo desde el punto de vista diagnóstico y/o terapéutico, la falta de información en general sobre la historia natural de muchas de estas enfermedades y el difícil acceso a los tratamientos e incluso a los procedimientos diagnósticos en otras, manifiesta la necesidad de un abordaje multidisciplinar del problema.

Por ello es para mí una satisfacción presentar este documento, fruto del trabajo de profesionales de diferentes disciplinas del Sistema Sanitario Público de Extremadura, que sin duda va a contribuir al aproximar tanto a los profesionales socio-sanitarios como a la sociedad en general, la situación actual de estas patologías en nuestra Comunidad, y a los proyectos que se están llevando en la actualidad en beneficio de estas personas.

Este es un documento realizado con la intención de ser práctico, porque ha sido elaborado a partir de la experiencia real y tiene como objetivos, además del conocimiento de la magnitud del problema en Extremadura, el difundir el conocimiento de los recursos que en la actualidad están a disposición del profesional, del afectado, del cuidador o simplemente del interesado en estos problemas, así como suscitar una reflexión sobre la necesaria coordinación de los elementos socio-sanitarios que faciliten la vida real y cotidiana de estas personas, teniendo en cuenta la especificidad de sus condiciones y necesidades.

No es un documento de expresión de resultados y nada más, es un libro continuista en el que se pone de manifiesto la incesante necesidad de seguir trabajando por estas personas, por el conocimiento de sus necesidades, por su derecho a la equidad y al acceso a los servicios sociosanitarios.

Quienes lean este libro, podrán darse cuenta de que hay muchas cosas por hacer ya que, a pesar de los avances médicos existentes en la actualidad, muchas de las personas aquejadas de enfermedades raras tienen una gran cantidad de obstáculos que impiden o entorpecen su desarrollo personal y social. No me atrevo a decir que el camino vaya a ser fácil porque no es verdad; será necesaria una dedicación cada vez más atenta y especializada por parte de todos, y muy especialmente de los campos sociosanitarios.

No puedo, ni quiero, terminar sin expresar mi profundo agradecimiento a la delegación de FEDER en Extremadura, por la magnífica colaboración prestada y que sigue prestándonos en todos los aspectos relacionados en este tema.

Guillermo Fernández Vara
Consejero de Sanidad y Consumo
de la Junta de Extremadura

Prólogo.....

La Delegación Extremeña de Enfermedades Raras se creó tras detectar la problemática y necesidades de los afectados por una enfermedad rara. Desde su creación hemos trabajado conjuntamente con las Instituciones Sanitarias y Profesionales. Entre todos hemos adquirido muchos compromisos y se han dado muchos pasos, pero nos queda un largo camino por recorrer.

Me gustaría que en este camino estuvieran todas aquellas personas que sienten que tienen algo que aportar a este proyecto. "La certeza de contar con el otro es lo que nos confiere la capacidad de afrontar situaciones difíciles". Esto es lo que me anima a seguir adelante, sabiendo que entre todos es posible dibujar el Mapa Sanitario de las Enfermedades raras en Extremadura, convencida de que sólo desde la coordinación y el trabajo en red podemos dar respuesta a esta realidad de dispersión de afectados y de dificultades diagnóstica.

Detrás de cada uno de los capítulos de este libro puedo asegurar que hay mucho entusiasmo y mucha motivación. Este libro debe ser el punto de partida para reflexionar sobre lo que se ha conseguido y sobre lo que necesitamos, desde los objetivos que nos hemos marcado y los retos que nos hemos puesto.

El camino empieza ahora, es importante seguir luchando y seguir buscando entre todos y en todas direcciones.

Deseamos que esta obra se convierta en herramienta de consulta de utilidad práctica diaria.

En nombre de todos los que trabajan y colaboran con la Delegación Extremeña de enfermedades raras queremos dar las gracias a todos los que se han esforzado porque esta obra sea una realidad y a la vez ofrecernos a todos aquellos que de alguna manera están relacionados con las enfermedades raras.

M^a José Sánchez Martínez
Delegada de FEDER-Extremadura

Índice.....

1.- Introducción	11
2.- Aproximación a la prevalencia de las enfermedades raras	19
3.- Ingresos hospitalarios por enfermedades raras.....	57
4.- Formación en enfermedades raras	71
5.- Medicamentos huérfanos	75
6.- Movimiento asociativo en torno a las enfermedades raras.....	101
7.- Bibliografía.....	119
8.- Anexos:	
8.1.- Anexo I: Lista de enfermedades raras incluidas en el trabajo	125
8.2.- Anexo II: Prevalencia de las enfermedades raras identificadas por el Sistema de información de enfermedades raras de Extremadura.....	141
8.3.- Anexo III: Orden de creación del Sistema de información de las enfermedades raras de la Comunidad Autónoma de Extremadura	146
8.4.- Anexo IV: Protocolo de funcionamiento del Sistema de información de las enfermedades raras de la Comunidad Autónoma de Extremadura	148
8.5.- Anexo V: Lista de medicamentos huérfanos.....	157
8.6.- Anexo VI: Asociaciones de ámbito nacional y de comunidades autónomas de enfermedades raras	165

1.- Introducción

1.1.- Aproximación al concepto de enfermedades raras

A principios de los años 80, en los Estados Unidos de América (EEUU), se desarrolla la primera regulación sobre medicamentos huérfanos del mundo. Esta terminología surge de la reivindicación que se venía realizando desde asociaciones de afectados y familiares afectados por enfermedades de baja prevalencia, reivindicaciones que se basaban principalmente en las carencias que estas enfermedades soportan al no ser rentables para la industria farmacéutica, ya que el coste de poner un nuevo fármaco estaba por encima de los potenciales beneficios en varias órdenes de magnitud, al ser pocos los destinatarios potenciales. La causa que se exponía como denominador común a todo este conjunto de patologías no relacionadas entre sí era su baja frecuencia en la población.

Así mismo se empezó a desarrollar un interés científico en torno a estas patologías a nivel internacional, intentando definir las conceptualmente de una manera homogénea, de tal forma que Australia fijó el concepto para las enfermedades raras y/o minoritarias en 1 caso por cada 10.000 habitantes, mientras que en el ámbito europeo se ha fijado la cifra de 5 casos por 10.000 habitantes.

Según esto, en Extremadura, cualquier patología que afectara a menos de 500 personas en toda la Comunidad Autónoma sería considerada como enfermedad rara. Sin embargo, bajo este punto de corte englobaríamos enfermedades archiconocidas como la poliomielitis, el sarampión, la brucelosis e incluso la tuberculosis, lejanas éstas de considerarse enfermedades raras en términos de conocimiento de su historia natural o necesidad de tratamiento "huérfano".

Por ello, la Agencia Europea del Medicamento (EMA) reunió a un grupo de epidemiólogos y responsables de sistemas de información en el ámbito europeo con el fin de desarrollar unas guías de aplicación de este concepto de enfermedad rara. En informe emitido por los expertos se puso de manifiesto la debilidad de la definición y la dificultad en muchos de los casos de conseguir encuadrar con la información existente una enfermedad concreta bajo la denominación de Enfermedades Raras.

Así, para considerarse como tales las enfermedades raras deben reunir, además de su baja prevalencia, algunas otras características como son: la dificultad en la obtención de un diagnóstico rápido y fiable debido a conocimientos aún recientes, poco extendidos y/o incompletos en los sistemas de salud; el hecho que los pacientes no reciban tratamientos específicos, fundamentalmente por inexistencia de estos, lo que suele obligar a emprender una búsqueda en solitario por toda la red sanitaria; la investigación de medicamentos nuevos supone un coste excesivo para la industria farmacéutica, cuya relación coste-beneficio no interesa, debido al reducido número de pacientes a los que van dirigidos; en general conllevan una incidencia negativa en la calidad de vida de quienes la padecen; y comúnmente son de carácter degenerativo e irreversible, afectando directamente a las capacidades de relación del enfermo con su entorno físico y social.

La conjunción de estas y otras características pone de manifiesto la **situación especial** de los afectados por enfermedades raras.

En cuanto a la investigación científica, la Comunidad Europea impulsa la investigación de estas patologías considerando las enfermedades raras línea prioritaria de investigación haciéndola efectiva tanto en su sexto programa marco como en el nuevo plan de investigación de salud pública que debe desarrollarse durante los próximos años.

Por parte de España, se ha constituido el Instituto de Investigación de las Enfermedades Raras (IIER) dentro del Instituto de Salud Carlos III, organismo autónomo del Ministerio de Sanidad y Consumo,

y existen en la actualidad al menos 12 redes relacionadas con las enfermedades raras, entre la que se encuentra la Red Epidemiológica de Investigación de las Enfermedades Raras (REPIER) financiada por el Fondo de Investigación Sanitaria (FIS) con expediente G03/123, y de la que forma parte la Comunidad Autónoma de Extremadura con un nodo investigador compuesto por profesionales del Sistema Sanitario Público. El objetivo principal de REPIER es la creación de un programa de investigación epidemiológica para las enfermedades raras en España, que aporte un mayor conocimiento de la situación de las mismas, en términos clínicos, epidemiológicos y terapéuticos, a la vez que proporcione una orientación más apropiada para el desarrollo de pautas de actuación socio-sanitarias.

Paralelamente a las acciones de las administraciones sanitarias, sobre el ámbito europeo de las enfermedades raras empezó a desenvolverse y presionar el movimiento asociativo. Surgió la Organización Europea de Enfermedades Raras (EURORDIS) a la que pertenece la Federación Española de Enfermedades Raras (FEDER), que se constituyó en el año 1999.

Actualmente esta Federación se encuentra formada por más de 50 asociaciones y entidades que agrupan colectivos de afectados y/o interesados por enfermedades de baja incidencia en nuestro país, entre sus logros podemos citar la celebración de numerosos actos de interés científico en favor de las enfermedades raras, así como la información y el apoyo emocional a pacientes afectados por estas enfermedades y sus familiares, favoreciendo el intercambio de experiencias entre las distintas asociaciones y el fomento del desarrollo y acceso de nuevos tratamientos para las enfermedades raras.

1.2.- Consecuencias sociosanitarias de las enfermedades raras

Muchas de las enfermedades consideradas raras afectan y condicionan considerablemente a la calidad de vida de los afectados y de sus familiares y cuidadores; a continuación se detallan brevemente algunas de estas las consecuencias derivadas del padecimiento de enfermedades raras, así como a sus respectivas familias y/o cuidadores.

1.2.1.- Consecuencias en el ámbito social y personal

En el ámbito socio-personal del afectado hay dos tipos de consecuencias que se derivan de una enfermedad:

- las que afectan a la calidad de vida en todo aquello que tiene que ver con los aspectos físicos.
- las que afectan a la calidad de vida en todo aquello que tiene que ver con los aspectos psíquicos

Ahora bien existen cuatro circunstancias que influyen de manera determinante en las consecuencias de las enfermedades raras sean de uno u otro tipo, aunque no lo hagan de la misma intensidad:

- el que la enfermedad derive o no en una demencia
- gravedad de la enfermedad en las perspectivas de vida
- nivel de autonomía personal en el desarrollo de la vida cotidiana, que le haga depender de la familia o cuidadores
- la edad de aparición y /o edad en la que el afectado es consciente de que padece la enfermedad, que tiene implicaciones en el ámbito educativo y/o laboral.

De estas cuatro circunstancias se puede analizar las consecuencias que para los afectados tienen el padecer una enfermedad "rara":

Por una parte están los afectados por enfermedades que derivan en una demencia, con escasas expectativas de vida, alto nivel de dependencia y que aparece en la infancia. Las principales consecuencias de este tipo de enfermedades son: progresiva dependencia en la familia y cuidadores, limitaciones para asistir a un centro educativo, pero no hay sufrimiento psíquico del enfermo porque no es consciente del deterioro físico que padece.

Otro tipo son los afectados por enfermedades que también derivan en una demencia, con escasas expectativas de vida y alto nivel de dependencia de su cuidadora, pero que aparece en la madurez. Las principales consecuencias de este tipo de enfermedades son el rápido deterioro y dependencia total y el sufrimiento psíquico al ser consciente de su enfermedad.

Por otro lado están los afectados por enfermedades con expectativas dependientes del progreso de la enfermedad, con alto nivel de dependencia de la cuidadora, y que aparece en la juventud o madurez. Las principales consecuencias de este tipo de enfermedades son la necesidad de adaptación progresiva de la vivienda y entorno, la afectación del estado emocional con sentimientos de miedo a la muerte, los intentos de suicidio y la necesidad de apoyo psicológico constante.

Un cuarto grupo serían los afectados por enfermedades con expectativas dependientes de la eficacia del tratamiento, con cierto nivel de dependencia de la cuidadora durante el tratamiento, y que aparece en la niñez o adolescencia. Las principales consecuencias de este tipo de enfermedades son las

limitaciones físicas sumadas a un sufrimiento físico durante el tratamiento, si bien aceptan mejor la enfermedad los afectados que las familias, y la necesidad de apoyo psicológico durante el tratamiento.

1.2.2.- Consecuencias en el ámbito educativo

En el ámbito educativo, las consecuencias vienen derivadas del hecho de que en zonas rurales no hay colegios de educación especial cercanos, por otro lado, cuando requiere tratamiento como estimulación precoz, sesiones con el psicólogo, etc., es deseable que lo reciban en el mismo centro escolar de su zona de vivienda por lo que éste requiere que sea especializado, con aula especialmente preparada y profesorado de apoyo adecuado. A todo ello se suman los rechazos en centros educativos ante enfermedades que no encajan en lo previsible.

1.2.3.- Consecuencias en el ámbito laboral

Las consecuencias en el ámbito laboral se derivan del hecho de que el afectado por una enfermedad rara tiene el hándicap de la discapacidad que pueda ir asociada a la enfermedad y por ello las mismas dificultades que cualquier discapacitado y además el hándicap de la propia enfermedad como desconocida, sospechosa de cualquier contagio, etc. Por ello mucho de los afectados que trabajan lo hacen principalmente en las escuelas u organizaciones que existen alrededor de su enfermedad, por lo que están mal pagados o simplemente se encuentran en condición de voluntarios. Además, en numerosas ocasiones los que tienen un trabajo con anterioridad a la enfermedad difícilmente lo pueden mantener si esta conlleva discapacidad, y las búsquedas de trabajo son realmente penosas por la carga de marginación y rechazo.

1.3.- Actividades en relación con las enfermedades raras en la Comunidad Autónoma de Extremadura

En la Comunidad Autónoma de Extremadura desde hace más de 2 años se llevan a cabo políticas encaminadas al conocimiento y la superación de las necesidades de los afectados por enfermedades raras, para lo cual se empezó por dotar recursos humanos a la Delegación de FEDER en Extremadura con objeto de ayudar en su labor informativa, orientadora y asesora en afectados, familiares y/o cuidadores relacionados con el ámbito de estas patologías.

Así mismo tras la constitución de REPIER, nuestra comunidad decidió sumarse a la misma a fin de contribuir en las mejoras sociosanitarias de estas rúbricas, por ello a través de la Dirección General de Consumo y Salud Comunitaria, con participación del Servicio Extremeño de Salud (SES) se ha constituido un grupo investigador formado por profesionales del campo de la epidemiología, genética, medicina, antropología, enfermería y de la farmacia, constituyéndose un nodo de investigación de la red junto a otros 10 nodos más de otras comunidades autónomas, de ámbito nacional y grupos específicos (grupo de tumores malignos raros, grupo de investigación terapéutica de las enfermedades raras, grupo de malformaciones congénitas). Entre los objetivos específicos de la red temática, y que asume Extremadura como nodo, se encuentran la creación de un registro de enfermedades raras, la creación de un banco de "ADN", la obtención de un mapa de recursos socio-sanitarios y el fomento de la formación de los profesionales sanitarios sobre las enfermedades raras.

Entre las dificultades que se han encontrado en la investigación como nodo de REPIER, durante su primer año de funcionamiento, podemos indicar como fundamental la elaboración de una lista definitiva de enfermedades raras en la que se base el propio campo de actuación de la red. A esta dificultad viene añadida la derivada de que la mayoría de estas enfermedades, por desconocidas, no están codificadas en la Clasificación Internacional de Enfermedades (CIE) o se incluyen dentro de grupos de enfermedades más amplios, lo que dificulta su búsqueda en los diferentes registros y bases de datos sanitarios. Por ello, en REPIER, hasta la fecha, se ha decidido estudiar 677 enfermedades raras concretas, sin contar las de base genética, si bien, esta lista sigue en constante modificación. No obstante, Extremadura, como se indica más adelante, incorpora en su sistema de información y en sus estudios todas aquellas enfermedades que bajo el concepto de enfermedades raras son susceptibles de incluirse.

Como queda expuesto, existe una gran dificultad a la hora de conocer el número total de afectados por enfermedades raras, por lo que una de las primeras actuaciones del nodo de Extremadura y de la Consejería de Sanidad y Consumo de la Junta de Extremadura ha sido el crear un sistema de información oficial que permita conocer, o al menos estimar, el número de afectados. Así, mediante la **Orden de 14 de Mayo de 2004 (DOE nº 59 de 25 de mayo) se crea el Sistema de información sobre enfermedades raras en la Comunidad Autónoma de Extremadura**, único de este tipo en España y Europa referido a pacientes con enfermedades raras, que tiene por objeto cubrir las necesidades informativas que permitan conocer la incidencia, prevalencia, supervivencia, historia natural y otros aspectos relacionados con los enfermos diagnosticados y/o tratados de las patologías englobadas dentro de las enfermedades raras, de la Comunidad Autónoma de Extremadura, como son la realización de análisis de tendencias temporales, de supervivencia y la comparación de incidencias observadas con objeto de contribuir en la investigación científico-médica. El desarrollo de estudios epidemiológicos tomando como base la información existente en este sistema de información podrán contribuir a una mejora de la calidad asistencial, prevención y planificación de los recursos materiales y humanos que pudieran contribuir en la mejora de la realidad actual de las 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 que establezca la autoridad competente en base a los conocimientos científicos del momento, siendo el actual protocolo de funcionamiento el que se indica en el anexo 3 de este documento.

Por otra parte, en Extremadura se impulsó la realización de un estudio piloto de calidad de vida en afectados por enfermedades raras con la colaboración de la Delegación de FEDER en Extremadura, a fin de evaluar el impacto en la vida de afectados y cuidadores, estudio que a la hora de imprimir este documento se encuentra en fase de análisis.

Para dicho estudio se acordó emplear el cuestionario Euroqol Q-D, instrumento que está adaptado para su uso en la población española. Se decidió su utilización por tratarse de un instrumento genérico de medida de calidad de vida relacionada con la salud que pudiese ser utilizado en la investigación clínica y de servicios sanitarios sumado a que pueden realizarse comparaciones entre distintos países. Este instrumento de medición está diseñado para proporcionar tres tipos de información: un perfil descriptivo de la calidad de vida del individuo en dimensiones, un valor de la calidad de vida global del individuo y un valor que representa la preferencia del individuo por estar en un determinado estado de salud.

Paralelamente con el estudio de la calidad de vida se ha participado con el IIER en la creación del banco de ADN nacional, para lo cuál se trabajó con afectados por enfermedades raras socios de FEDER en Extremadura para que prestaran su sangre a fin de facilitar el futuro de estudios genéticos en sus respectivas patologías.

En ambos estudios se garantizó la confidencialidad de los afectados, para lo cuál se diseñaron consentimientos informados para la participación en uno u otro estudio, informándoles en todo momento de los procesos.

Otra de las actividades científicas que se han llevado cabo es la participación en el diseño de un programa de cribado neonatal uniforme para todas las Comunidades Autónomas del territorio nacional.

Por otra parte, y bajo la premisa de que los aspectos de divulgación de información en torno a estas rúbricas son importantes primero, por la sensibilización que puedan derivar en profesionales y usuarios y, segundo, por la aportación de conocimientos a los profesionales sociosanitarios en su labor como trabajadores, en el apartado de formación el nodo REPIER de Extremadura puede considerarse pionero, ya que a través de la Escuela de Estudios de Ciencias de la Salud de Extremadura, se han celebrado varios cursos sobre enfermedades raras, en los que han participado miembros del nodo, y en el próximo año académico se realizarán varios cursos sobre estas patologías. Además, integrantes del mismo nodo han coordinado el diseño del primer programa de formación en enfermedades raras que será ofertado a todas las Comunidades Autónomas desde REPIER.

En cuanto a divulgación en general, en la página web de divulgación de la Dirección General de Consumo y Salud Comunitaria "sanidaddigital.org" se ha creado un apartado de enfermedades raras que presta información acerca de estas enfermedades, así como la evolución de los proyectos emprendidos en el territorio nacional y europeo.

2.- Aproximación a la prevalencia de enfermedades raras

2.1.- Antecedentes

Las características tan peculiares de las enfermedades raras ponen de manifiesto la situación especial de estos afectados y la necesidad de servirse de un sistema de información específico. Dicho sistema debe constituir una herramienta de recogida de información, análisis y tratamiento de datos que permita conocer la situación y la evolución de estas enfermedades, y sea de utilidad para todas aquellas personas, profesionales o no, relacionados con la atención de los enfermos afectados por estas patologías de la comunidad autónoma de Extremadura, redundando en una mejora de la atención de los afectados.

La Consejería de Sanidad y Consumo de la Junta de Extremadura, a través de la Dirección General de Consumo y Salud Comunitaria, ha creado el Sistema de información sobre las enfermedades raras, entre cuyos objetivos está valorar la dimensión de estas enfermedades mediante el conocimiento de su incidencia y prevalencia en Extremadura, así como el desarrollo de estudios epidemiológicos tomando como base la información existente en dicho sistema. El cumplimiento de estos objetivos contribuirá a una mejora de la calidad asistencial, la prevención y la planificación de los recursos materiales y humanos que pudieran contribuir a la mejora de la realidad actual de las enfermedades raras.

Como ya se ha indicado, el Sistema de información sobre las Enfermedades Raras de Extremadura se creó por Orden de 14 de Mayo de 2004 de la Consejería de Sanidad y Consumo, al amparo de lo dispuesto en la Legislación vigente. Expresamente, 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.

El Sistema funciona de forma operativa desde enero de 2005, por lo que los resultados que aquí se presentan corresponden únicamente a los datos obtenidos mediante búsqueda activa a lo largo de 2004 y referidos a aquellos casos de los que el Sistema tenía conocimiento a fecha 31 de diciembre del pasado año, tal como se especifica en metodología, por lo que en un futuro próximo estimamos que el número de casos conocidos debería aumentar de forma considerable.

A este respecto, esperamos que en un futuro próximo las consultas clínicas tanto de atención especializada como de atención primaria del Sistema Sanitario Público de Extremadura, se conviertan en las fuentes de información más importantes, ya que según el protocolo de funcionamiento del Sistema desde estas consultas se deberá notificar todos los casos de enfermedades raras que, en fase de diagnóstico, en fase de tratamiento o por otra causa, apareciera en la consulta, independientemente de que el diagnóstico se haya realizado en dicha consulta, o que el motivo de la misma se refiera a la enfermedad rara, con lo que se espera aumentar la exhaustividad del Sistema.

2.2.- Metodología

2.2.1.- Definición de caso

La condición para que un caso se registre en este Sistema de información es la de estar diagnosticado de una enfermedad rara y residir de forma habitual en la comunidad autónoma de Extremadura. Se podrá recoger, y de hecho se han recogido, casos "sin diagnóstico" y/o "pendiente de estudio" que fueran susceptibles de considerarse en un futuro como diagnosticado de alguna enfermedad rara. La inclusión o no en el Sistema de información de Enfermedades Raras dependerá de los criterios científicos del momento y será decidida por la Unidad Central de dicho Sistema.

En principio se obtuvo una lista de 8.412 posibles enfermedades raras en la cuál se incluían algunas enfermedades poco frecuentes pero sobradamente conocidas, especialmente enfermedades infecciosas como cólera, fiebre amarilla o brucelosis, e incluso algunas cuya baja frecuencia es consecuencia de la acción sanitaria, como la poliomielitis o el sarampión que no pueden ser consideradas como "raras" a pesar de su baja frecuencia como se ha indicado en el capítulo de introducción; por otra parte muchas de aquellas enfermedades no tienen asignado un código específico en la Clasificación Internacional de enfermedades y causas de mortalidad en su 9º revisión (CIE-9 MC), código necesario para realizar búsquedas activas en los distintos registros sanitarios.

Por ello, se realizó una revisión de la lista inicial y se obtuvo una nueva lista reducida 677 enfermedades raras con CIE-9-MC (Anexo I), en la que no están incluidas en principio las enfermedades de base genética, las infecciosas ni los tumores raros, y que son las que actualmente la Red Epidemiológica de Investigación sobre Enfermedades Raras (REPIER) está estudiando, basándonos en ella para hacer las búsquedas activas que se indican a continuación. No obstante, esta lista de enfermedades está sujeta a cambios y modificaciones, y en el Sistema de información de enfermedades raras de Extremadura se incluye cualquier otra enfermedad considerara rara aunque no figure en dicha lista, por lo que el total de enfermedades consideradas en este apartado referido al Sistema de información de enfermedades raras en Extremadura ha sido de 717, Aún así, y por lo dicho al principio del párrafo, los datos presentados tienen un sesgo importante, debiendo considerarse pues infraestimados.

2.2.2.- Fuentes de información

El sistema de información es de base poblacional pretendiendo recoger todos los casos que puedan existir en toda la población de la comunidad autónoma. Así, se consideran como fuentes de información básicas las siguientes:

- Consultas de atención primaria y especializada del Servicio Extremeño de Salud (SES).
- Centro de desarrollo infantil de Extremadura, dependiente de la Consejería de Sanidad y Consumo.
- Unidad de genética del hospital Materno-infantil del complejo hospitalario "Infanta Cristina" de Badajoz, del SES.
- Sistema de información de enfermos renales en tratamiento renal sustitutivo de la comunidad autónoma de Extremadura (SIERTRS), dependiente de la Consejería de Sanidad y Consumo.
- Centros de atención al discapacitado en Extremadura (CADEX) de Cáceres y Badajoz, dependientes de la Consejería de Bienestar Social.

- Farmacias hospitalarias de los hospitales del SES.
- Federación Española de Enfermedades Raras (FEDER). Delegación de Extremadura.

Antes de la instauración del Sistema de información sobre las enfermedades raras se procedió en una primera fase, a la identificación de las posibles fuentes de información susceptibles de servir para dicho sistema y, en una segunda fase, a la valoración de la utilidad de las posibles fuentes de información. Así, se realizó una búsqueda activa en las distintas fuentes de información de las 677 enfermedades raras con CIE-9-MC incluidas en la lista comentada (anexo I), si bien en el caso de FEDER y de las farmacias hospitalarias encargadas de la posible dispensación de medicamentos huérfanos, fueron consideradas todas las posibles enfermedades raras que nos remitían aunque no estuvieran incluidas en dicha lista. La recogida de los datos necesarios y/o disponibles en cada fuente de información fue diferente según las posibilidades técnicas y los procedimientos administrativos a nuestro alcance.

Se definieron como "útiles" aquellas fuentes de información de las que se obtuvieron casos en las que al menos se pudo identificar al paciente y a la enfermedad rara, correspondiendo a las indicadas arriba.

Por el contrario, las posibles fuentes estudiadas en las que no fue posible obtener estos datos mínimos se han considerado como "no útiles" para este, sistema, siendo estas:

- APROSUBA.
- Federación Española de Asociaciones (FEAC).
- Sistema de información sobre cáncer de base poblacional de Extremadura (SICaP).
- Registro de interrupción voluntaria del embarazo.
- Unidad de programas educativos de la Consejería de Educación, Ciencia y Tecnología.

2.2.3.- Variables recogidas

El Sistema de información sobre enfermedades raras recoge las siguientes variables básicas:

- Identificación del caso.
- Fecha de nacimiento del caso
- Sexo del caso.
- Asignación a población de referencia en base al domicilio habitual: localidad y área de salud.
- Identificación de la enfermedad rara (diagnóstico), literal y código CIE-9-MC.
- Fuente de información.

2.2.4.- Análisis y presentación de la información

Sobre la base de los casos detectados por búsqueda activa en las fuentes de información consideradas, se construye un listado de casos individuales que constituyen el total de caso prevalentes considerados, y referidos a 31 de diciembre del 2004.

Previamente, como control de exhaustividad, se procedió a la eliminación de los duplicados a través de varios indicadores personales (nombre, primer apellido, segundo apellido, localidad y fecha de nacimiento) y para controlar el número de fallecidos se utilizó la base de datos de tarjeta sanitaria asumiendo que todos los casos que estaban dados de alta a fecha 31 de diciembre de 2004 en dicha base no habían fallecido y por tanto se incluyen en el estudio.

Se calcula la sensibilidad de cada una de las fuentes de información consideradas "útiles" dividiendo el número de casos obtenidos de cada fuente por el número de casos de enfermedades raras totales una vez realizado el control de duplicados.

Sobre el total de casos obtenidos se realiza un estudio descriptivo global y por grandes grupos de enfermedades según la clasificación internacional de enfermedades y lesiones (CIE-9-MC). Por otro lado, algunos pacientes actualmente no tienen diagnosticada su enfermedad por eso existe un grupo catalogado como "sin diagnóstico".

Los resultados se presentan en números absolutos, porcentajes y tasas por 10.000 habitantes, por sexos, grupos de edad y distribución geográfica. Los datos de población se han obtenido del censo del año 2001 publicado por el INE.

2.3.- Resultados

Tras la búsqueda en las distintas fuentes de información se identificaron 3.182 registros de enfermedades raras, presumiblemente no fallecidos a 31 de diciembre del 2004 que, una vez realizado el control de duplicados, corresponden a **2.944** casos prevalentes de alguna de las enfermedades raras consideradas. Estos casos corresponden a 196 enfermedades raras distintas, además de 4 casos que figuran "sin diagnóstico" (Anexo II).

Dentro de su poca frecuencia, las patologías que presentan una mayor prevalencia son: *esclerosis múltiple* con 322 casos, *hipotiroidismo* con 198 casos, *espondilitis anquilosante* con 190 casos, o *psicosis desintegrativa* con 159 casos. Por el contrario, de algunas enfermedades sólo se ha identificado uno o dos casos en toda la comunidad autónoma, como ocurre con el *síndrome de Budd-Chiari*, el *síndrome de Morris*, la *ataxia de Machado-Joseft*, o la *hemoglobinuria paroxística nocturna*, entre otras (anexo II), y de muchas enfermedades no se ha identificado ningún afectado.

2.3.1.- Sensibilidad de las distintas fuentes de información

Según las distintas fuentes de información exploradas, la que más casos aporta al Sistema de información de enfermedades raras son los Centros de atención al discapacitado dependientes de la Consejería de Bienestar Social de la Junta de Extremadura, de Badajoz y Cáceres, que suman en conjunto un total de 1.731 casos de enfermedades raras, lo que supone el 54,4% del total de casos identificados por todas las fuentes de información. En segundo lugar, les siguen las consultas médicas de atención primaria y de atención especializada con un total de 564 casos, lo que supone el 17,72% del total. De algunas de las fuentes explotadas no se identificó ningún caso (tabla 1 y figura 1).

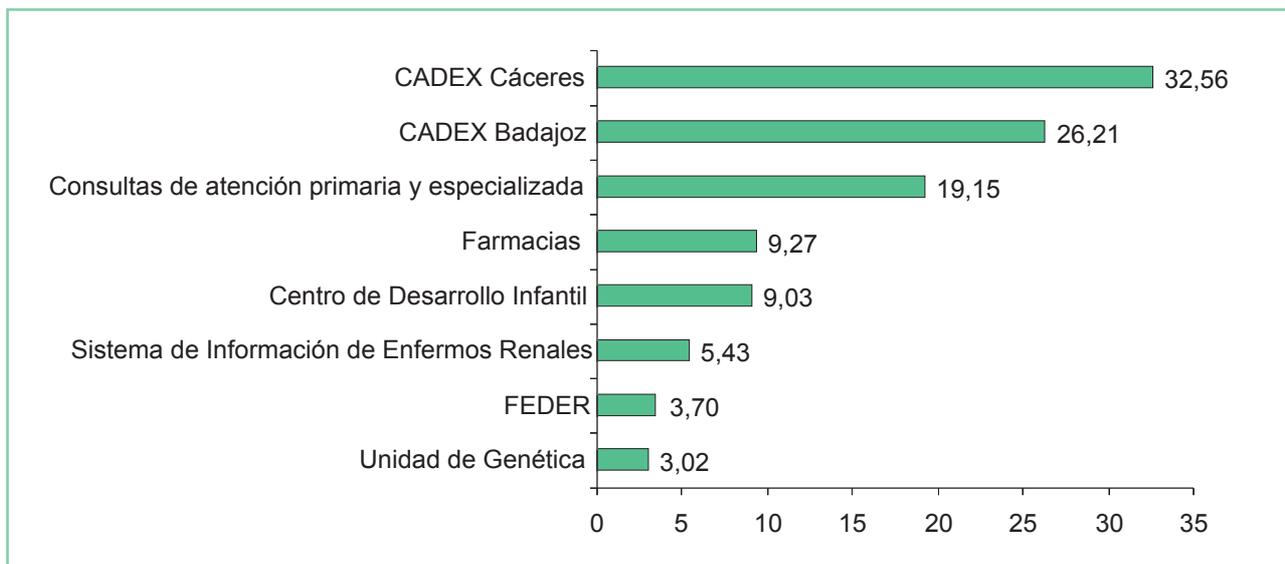
Tabla 1.- Prevalencia de enfermedades raras en Extremadura, 2004.

Número de registros y porcentajes sobre el total, obtenidos de todas las fuentes de información explotadas antes de realizar el control de duplicados.

Fuentes de información	Nº casos	%
CADEX de Cáceres	959	30,04
CADEX de Badajoz	772	24,19
Consultas de atención primaria y especializada del SES	564	17,67
Farmacias hospitalarias	273	8,55
Centro de desarrollo infantil de Extremadura	266	8,33
SIERTRS	160	5,01
FEDER. Delegación de Extremadura	109	3,41
Unidad de Genética de Badajoz SES	89	2,79
APROSUBA	0	0
Federación Extremeña de Asociaciones	0	0
SICaP	0	0
Registro de interrupción voluntaria del embarazo	0	0
Unidad de programas educativos	0	0
Total	3.192	100

Figura 1.- Prevalencia de enfermedades raras en Extremadura, 2004.

Sensibilidad de las distintas fuentes de información explotadas tras realizar el control de duplicados (n = 2.944).



2.3.2.- Prevalencia y distribución de enfermedades raras en su conjunto

Considerando en conjunto los 2.944 casos de las 196 enfermedades raras encontrados, cuya prevalencia estimada para cada enfermedad se muestra en el anexo II de esta publicación.

Encontramos un mayor número de casos de enfermedades raras en mujeres que en hombres con un 53,62% frente a un 45,23% respectivamente. En el 1,15% de los casos se desconoce el sexo (figura 2). Esta mayor proporción de mujeres se corresponde con una mayor tasa de prevalencia de 29,59 casos por 10.000 habitantes, frente a los 25,37 casos por 10.000 en hombres (tabla 2).

Figura 2.- Prevalencia de enfermedades raras en Extremadura, 2004.

Distribución por sexo.

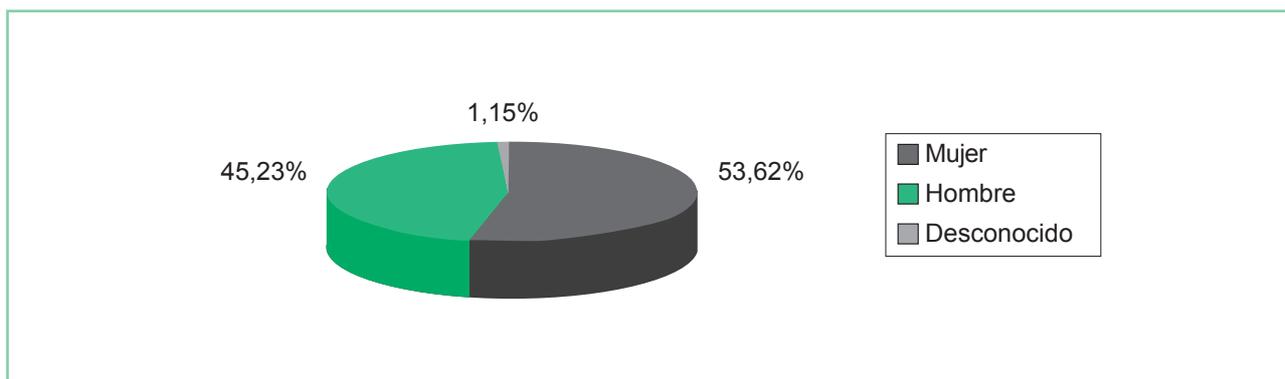


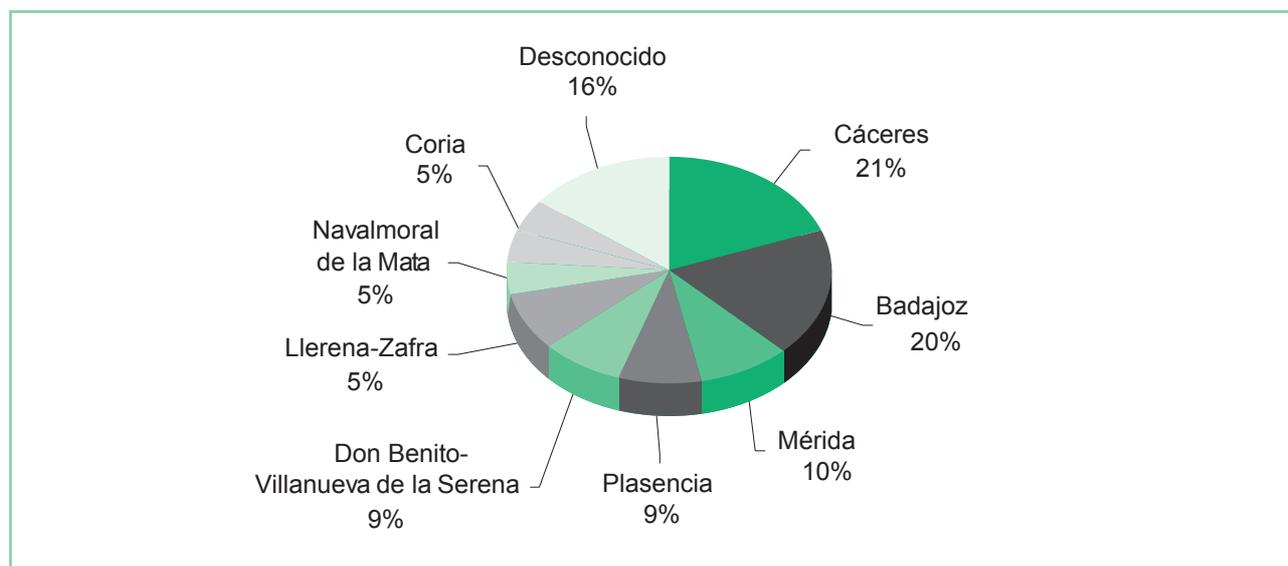
Tabla 2.- Prevalencia de enfermedades raras en Extremadura, 2004.

Casos y tasas por 10.000 habitantes por sexo.

Grupos de edad	Nº casos	Tasas
Mujer	1.579	29,59
Hombre	1.331	25,37
Desconocido	34	
Total	2.944	27,82

Figura 3.- Prevalencia de enfermedades raras en Extremadura, 2004.

Distribución porcentual por áreas de salud.



2.3.3.- Prevalencia enfermedades raras agrupadas por los grandes grupos de enfermedades según la clasificación internacional CIE-9-MC.

A continuación se presentan los resultados agrupando los casos de enfermedad rara según los grandes grupos de enfermedades y lesiones según la clasificación internacional CIE-9-MC.

En la tabla se refleja que el grupo con mayor prevalencia de enfermedades raras es el de *enfermedades del sistema nervioso y de los órganos sensoriales* con una tasa de 7,96 por 10.000 habitantes, seguido del grupo de *enfermedades endocrinas, de la nutrición, metabólicas y trastornos de la inmunidad* con una tasa de 6,61 por 10000 habitantes. El grupo con menor prevalencia es el de las *enfermedades infecciosas y parasitarias* con una tasa de 0,01 por 10000 habitantes, debido a que sólo se encontró 1 caso, siendo importante resaltar de nuevo que, como se indica en material y método, en la lista con la que se trabajó por consenso (677 enfermedades del anexo I) no se consideró de forma general las infecciosas, pero este único caso al llegar por FEDER se incluyó en el sistema. Es por tanto más relevante hablar de otros grupos menos prevalentes como son las englobadas en el grupo de *enfermedades del aparato respiratorio* con una tasa de 0,02 casos por 10.000 habitantes o del grupo de *síntomas, signos y estados mal definidos* con una tasa de 0,03 por 10.000 habitantes (tabla 5 y figura 4).

Tabla 5.- Prevalencia de enfermedades raras en Extremadura, 2004.

Casos y tasas por 10.000 habitantes agrupados por grandes grupos de enfermedades y lesiones según la clasificación internacional CIE-9-MC.

Grandes grupos de clasificación de enfermedades CIE-9	Nº casos	Tasas
I.- Enfermedades infecciosas y parasitarias	1	0,01
II.- Neoplasias	26	0,25
III.- Enfermedades endocrinas, de la nutrición, metabólicas y trastornos de la inmunidad	700	6,61
IV.- Enfermedades de la sangre y de los órganos hematopoyéticos	73	0,69
V.- Trastornos mentales	296	2,81
VI.- Enfermedades del sistema nervioso y de los órganos sensoriales	843	7,96
VII.- Enfermedades aparato circulatorio	72	0,68
VIII.- Enfermedades del aparato respiratorio	2	0,02
IX.- Enfermedades del aparato digestivo	263	2,48
X.- Enfermedades del aparato genitourinario	108	1,02
XI.- Complicaciones de la gestación, parto, puerperio	-	-
XII.- Enfermedades de la piel y tejidos subcutáneos	28	0,26
XIII.- Enfermedades del aparato muscular y esquelético y de los tejidos conectivos	444	4,19
XIV.- Anomalías congénitas	18	0,17
XV.- Determinadas condiciones con origen en el periodo perinatal	-	-
XVI.- Síntomas, signos y estados mal definidos	3	0,03
XVII.- Lesiones y envenenamiento	-	-
No clasificadas	67	-
Total	2.944	27,82

El mayor porcentaje de casos de enfermedades raras aparece en el grupo de *enfermedades del sistema nervioso y de los órganos sensoriales* con un 28,62%, así como en el grupo de *enfermedades endocrinas, de la nutrición metabólicas y trastornos de la inmunidad* con un 23,77%. El grupo con un porcentaje menor es el de *enfermedades infecciosas y parasitarias* con un 0,03%. El grupo de enfermedades sin clasificar por la CIE-9MC ocupa un 2,28% de los casos y existen tres grupos donde no se encontraron casos de enfermedades raras que son: el grupo de *lesiones y envenenamiento*, el de *determinadas condiciones con origen en el periodo perinatal* y el de *complicaciones de la gestación, parto, puerperio* (figura 4).

Por grupos de edad quinquenal, son los mayores de 85 años los que presentan la mayor prevalencia con una tasa del 31,08 por 10.000 habitantes, si bien las prevalencias elevadas se concentran en los grupos de edad entre los 40 y los 64 años. Por el contrario, las menores tasas aparecen en los grupos de edad de 15 a 19 y de 20 a 24 años con 11,08 y 11,04 casos por 10.000 respectivamente (tabla 3).

Tabla 3.- Prevalencia de enfermedades raras en Extremadura, 2004.

Casos y tasas por 10.000 habitantes según grupos de edad quinquenal.

Grupos de edad	Nº casos	Tasas
0-4	100	19,72
5-9	73	12,88
10-14	180	27,49
15-19	79	11,08
20-24	86	11,04
25-29	104	13,19
30-34	110	13,71
35-39	173	20,54
40-44	220	28,51
45-49	172	28,40
50-54	154	28,35
55-59	151	28,91
60-64	142	30,67
65-69	121	19,56
70-74	108	19,98
75-79	97	23,09
80-84	63	25,28
>85	60	31,08
Desconocido	748	--
Total	2.944	27,82

Por áreas de salud, Cáceres es el área con mayor prevalencia, con una tasa de 32,63 casos por 10.000 habitantes, seguida de Coria con 27,36 casos por 10.000 y de Navalmoral de la Mata con 27,33 casos por 10.000. El Área con menor prevalencia es la de de Llerena-Zafra con una tasa de 15,16 por 10.000. En 460 casos se desconoce la localidad de residencia habitual (tabla 4).

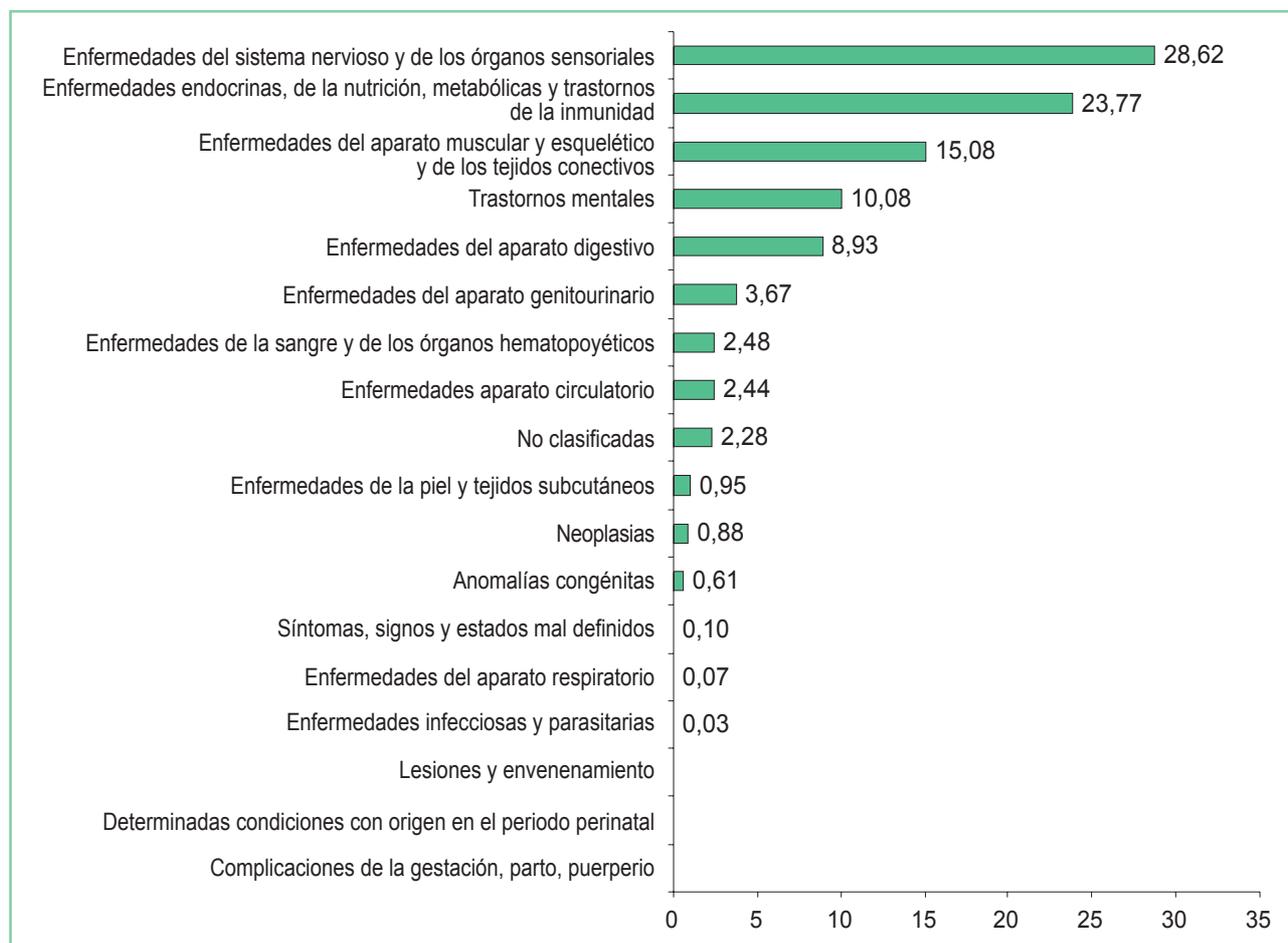
Tabla 4.- Prevalencia de enfermedades raras en Extremadura, 2004.

Casos y tasas por 10.000 habitantes según áreas de salud.

Área	Nº casos	Habitantes	Tasas
Cáceres	616	188.744	32,63
Badajoz	590	253.896	23,23
Mérida	298	155.782	19,19
Plasencia	275	113.211	24,29
Don Benito-Villanueva de la Serena	268	140.370	19,09
Llerena-Zafra	159	104.834	15,16
Navalmoral de la Mata	145	53.055	27,33
Coria	133	48.611	27,36
Desconocido	460	---	---
Total	2.944	---	27,82

Figura 4.- Prevalencia de enfermedades raras en Extremadura, 2004.

Distribución porcentual de casos agrupados según los grandes grupos de enfermedades y lesiones de la clasificación internacional CIE-9-MC, de mayor a menor frecuencia.



2.3.3.1.- Enfermedades raras encuadradas en el grupo I de la CIE-9ª, Enfermedades infecciosas y parasitarias

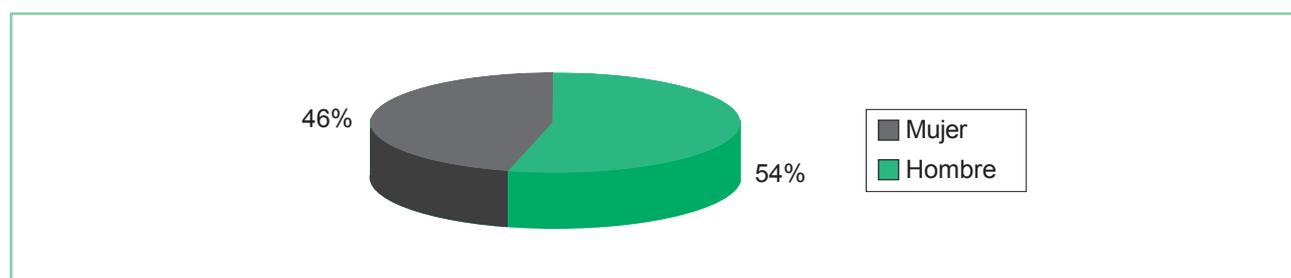
En el Sistema de información sólo se ha identificado una enfermedad rara incluida en este grupo, la *sarcoidosis* (CIE-9 135). Hay que especificar que aunque en el apartado de material y método se explica que la lista de 677 enfermedades raras con las que se trabaja no incluye las infecciosas, la *sarcoidosis* se incluyó porque se identificó a través de las asociaciones y como también se señala en material y método todas las enfermedades identificadas de las asociaciones de enfermedades raras son incluidas en este libro. El único caso identificado corresponde a un hombre, del área de Mérida con una edad comprendida entre los 15-19 años de edad.

2.3.3.2.- Enfermedades raras encuadradas en el grupo II de la CIE-9ª, Neoplasias

En este grupo se han identificado 27 casos correspondientes a 11 tipos diferentes de neoplasias consideradas como enfermedades raras e incluidos en el Sistema de información. Por sexo, hay un mayor porcentaje de hombres con 15 casos, un 54% del total, frente a 12 en mujeres, el 46%. Destaca como enfermedad más prevalente en este grupo el *mieloma múltiple* con 7 casos en mujeres frente a los 3 casos en hombres (tabla 6 y figura 5).

Tabla 6.- Prevalencia de enfermedades raras en Extremadura, 2004.Enfermedades englobadas en el grupo *Neoplasias*. Distribución de casos por sexo.

Código CIE-9	Enfermedad rara	Hombres	Mujeres
159.9	Tumor GI	2	
163.9	Tumor fibroso pleural maligno		1
171.9	Fibrohistiocitoma fibroso maligno	1	
189.9	Cáncer de células renales	1	
203.3	Mieloma múltiple	3	7
205.1	Leucemia mieloide aguda		1
205.1	Leucemia mieloide crónica	3	
228.0	Angioma cavernoso		1
237.71	Neurofibromatosis tipo I	1	
238.4	Policitemia vera	1	
238.7	Trombocitopenia esencial	3	2
Total		15	12

Figura 5.- Prevalencia de enfermedades raras en Extremadura, 2004.Enfermedades englobadas en el grupo *Neoplasias*. Distribución porcentual de casos por sexo.

Por áreas de salud, Cáceres es el área con mayor prevalencia de casos, con 12 casos, frente a Badajoz con 2 casos y Navalmoral de la Mata con 1 caso. En 1 caso se desconoce la localidad de residencia. Cabe destacar que se produce una concentración con 6 casos de mieloma múltiple en Cáceres (tabla 7).

Tabla 7.- Prevalencia de enfermedades raras en Extremadura, 2004.Enfermedades englobadas en el grupo *Neoplasias*. Distribución de casos por áreas de salud.

Enfermedad rara	Badajoz	Cáceres	Coria	Don Benito-Villanueva de la Serena	Llerena-Zafra	Mérida	Navalmoral de la Mata	Plasencia	NC
Angioma cavernoso						1			
Cáncer de células renales						1			
Fibrohistiocitoma fibroso maligno	1								
Leucemia mieloide aguda		1							
Leucemia mieloide crónica		2				1			
Mieloma múltiple		6	1			1		2	
Neurofibromatosis tipo I									1
Policitemia Vera								1	
Trombocitopenia esencial		3	1				1		
Tumor fibroso pleural maligno	1								
Tumor GI						2			
Total	2	12	2			6	1	3	1

Por grupos de edad quinquenal encontramos que de las dos enfermedades raras de las que disponemos la edad ambas aparecen en los grupos de edad entre 35-39 años, en 25 casos se desconoce la edad (tabla 8).

Tabla 8.- Prevalencia de enfermedades raras en Extremadura, 2004.

Enfermedades englobadas en el grupo *Neoplasias*. Distribución de casos por grupos de edad quinquenal.

Enfermedad rara	0-4	5-9	10-14	15-19	20-24	25-29	30-34	35-39	40-44	45-49	50-54	55-59	60-64	65-69	70-74	75-79	80-84	>85	NC	
Angioma cavernoso								1												
Cáncer de células renales																				1
Fibrohistiocitoma fibroso maligno																				1
Leucemia mieloide aguda																				1
Leucemia mieloide crónica																				3
Mieloma múltiple																				10
Neurofibromatosis tipo I																				1
Policitemia Vera																				1
Trombocitopenia esencial								1												4
Tumor fibroso pleural maligno																				1
Tumor GI																				2
Total								2												25

2.3.3.3.- Enfermedades raras encuadradas en el grupo III, Enfermedades endocrinas, de la nutrición, metabólicas y trastornos de la inmunidad

En este grupo se han identificado 700 casos correspondientes a 45 enfermedades raras. Como ocurre en casi todos los grupos el mayor porcentaje de casos de enfermedades raras corresponde a mujeres con un 59% del total frente al 37% de hombres, desconociendo el sexo en un 4% de los casos.

Destaca como enfermedad más prevalente el *hipotiroidismo* cuyo impacto es mucho mayor en mujeres con 169 casos frente a los 29 casos en hombres. Por el contrario la *cistinuria* es más frecuente en hombres con 93 casos frente a los 45 casos que se identificaron en mujeres. En 25 casos se desconoce el sexo (tabla 9 y figura 6).

Figura 6.- Prevalencia de enfermedades raras en Extremadura, 2004.

Enfermedades englobadas en el grupo *Enfermedades endocrinas, de la nutrición, metabólicas y trastornos de la inmunidad*. Distribución porcentual por sexo.

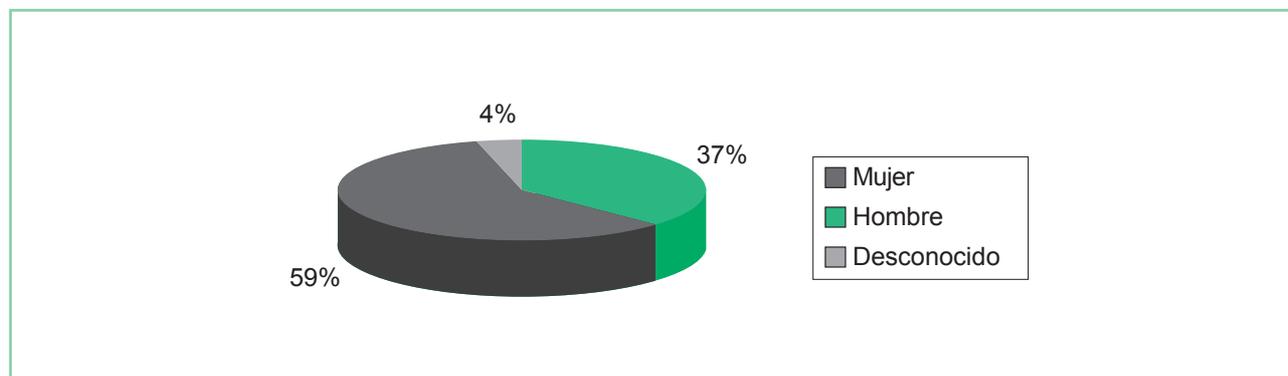


Tabla 9.- Prevalencia de enfermedades raras en Extremadura, 2004.

Enfermedades englobadas en el grupo *Enfermedades endocrinas, de la nutrición, metabólicas y trastornos de la inmunidad*. Distribución de casos por sexo.

Código CIE-9	Enfermedad rara	Hombres	Mujeres	NC
244.9	Hipotiroidismo	29	169	
242.0	Bocio		1	
242.0	Graves, enfermedad de	7	32	1
243	Hipotiroidismo congénito	9	15	15
253.0	Acromegalia y gigantismo	4	6	
253.0	Sotos, síndrome de	1	1	
253.2	Sheehan, síndrome de		9	
253.3	Enanismo hipofisiario		1	
253.3	Enanismo pituitario	10	20	
253.4	Déficit de ACTH		1	
255.0	Cushing, síndrome de	5	21	
255.2	Hiperplasia suprarrenal congénita	3	3	2
257.8	Morris, síndrome de		1	
258.1	Schmidt, síndrome de		2	
259.8	Progeria	2		
270.0	Cistinuria	93	45	5
270.1	Fenilcetonuria	34	32	2
270.2	Albinismo	6	4	
270.2	Waardenburg, síndrome de		1	
270.4	Homocistinuria	1		
270.7	Aciduria glutarica tipo I		1	
270.9	Hiperaminociduria	11	15	
271.0	Glucogenosis V	1		
271.0	Pompe, enfermedad de		1	
271.1	Galactosemia	1	1	
271.4	Glucosuria renal	2	1	
271.8	Piruvato carboxilasa, déficit de	2		
272.7	Fabry, enfermedad de		1	
272.7	Gaucher, enfermedad de	7	5	
272.7	Niemann Pick, enfermedad de		1	
272.8	Madelung, enfermedad de	1		
273.1	Paraproteinemia monoclonal	1		
273.3	Macroglobulinemia de Waldenstrom	1		
275.1	Wilson, enfermedad de	1		
275.49	Pseudohipoparatiroidismo	1		
277.0	Fibrosis quística	18	18	
277.3	Amiloidosis primaria familiar	1	4	
277.3	Fiebre mediterránea familiar	1		
277.5	Hunter, síndrome de	1		
277.5	Mucopolisacaridosis IV		1	
277.6	Alfa 1 antitripsina, déficit de	2		
277.6	Angioedema hereditario		1	
277.6	Deficit de alfa 1 antitripsina	1	2	
279.06	Agammaglobulinemia primaria	1		
279.11	Di George, síndrome de	1		
	Total	259	416	25

Por áreas de salud, Cáceres con 190 casos, es el área con mayor prevalencia de casos, destaca que se identificaron 112 casos de *hipotiroidismo* en dicha área de salud. Las áreas con menor prevalencia son Llerena-Zafra y Navalmoral de la Mata con 34 casos respectivamente. En 37 casos se desconoce la localidad de residencia (tabla 10).

Tabla 10.- Prevalencia de enfermedades raras en Extremadura, 2004.

Enfermedades englobadas en el grupo *Enfermedades endocrinas, de la nutrición, metabólicas y trastornos de la inmunidad*. Distribución de casos por áreas de salud.

Enfermedad rara	Badajoz	Cáceres	Coria	Don Benito-Villanueva de la Serena	Llerena-Zafra	Mérida	Navalmoral de la Mata	Plasencia	NC
Aciduria glutarica tipo I				1					
Acromegalia y gigantismo	5			2	2	1			
Agammaglobulinemia primaria									1
Albinismo		5		1				4	
Alfa 1 antitripsina, déficit de	1				1				
Amiloidosis primaria familiar	1	2		2					
Angioedema hereditario	1								
Bocio		1							
Cistinuria	24	17	6	14	10	20	3	5	44
Cushing, síndrome de	4	7	1	2	1	2	2	1	6
Déficit de ACTH	1								
Déficit de alfa 1 antitripsina	2	1							
Di George, síndrome de	1								
Enanismo hipofisiario	1								
Enanismo pituitario	3	4	2	3	7	8	1	2	
Fabry, enfermedad de		1							
Fenilcetonuria	17	5	1	8	1	3	1	2	30
Fibrosis quística	3	14	4	4	1	4	1	2	3
Fiebre mediterranea familiar	1								
Galactosemia				1					1
Gaucher, enfermedad de	1		1			3		7	
Glucogenosis V									1
Glucosuria renal									3
Graves, enfermedad de		3		5	2	3	3	1	23
Hiperaminociduria	7	4		7	2	5	1		
Hiperplasia suprarrenal congénita				1	1	1			5
Hipotiroidismo		112	23	2	1		21	39	
Hipotiroidismo congénito	12	10	1	5	1	8		1	1
Homocistinuria						1			
Hunter, síndrome de									1
Macroglobulinemia de Waldenstrom									1
Madelung, enfermedad de					1				
Morris, síndrome de				1					
Mucopolisacaridosis IV		1							
Niemann Pick, enfermedad de								1	
Paraproteinemia monoclonal		1							
Piruvato carboxilasa, déficit de	1					1			
Pompe, enfermedad de						1			
Progeria		2							
Pseudohipoparatiroidismo	1								
Schmidt, síndrome de				1	1				
Sheehan, síndrome de	4			1	1	1	1	1	
Sotos, síndrome de				1	1				
Waardenburg, síndrome de	1								
Wilson, enfermedad de									1
Total	92	190	39	62	34	62	34	36	37

Por grupos de edad quinquenal encontramos una mayor prevalencia de casos en el grupo de 10-14 años con 134 casos frente a los 9 casos del grupo comprendido entre 25-29 años. En 110 casos se desconoce la edad. Existe una tendencia a que este grupo de patologías aparezca en personas muy jóvenes, sobre todo en patologías como *cistinuria* y *fenilcetonuria*. La distribución en el resto de grupos de edad es bastante más homogénea (tabla 11).

Tabla 11.- Prevalencia de enfermedades raras en Extremadura, 2004.

Enfermedades englobadas en el grupo *Enfermedades endocrinas, de la nutrición, metabólicas y trastornos de la inmunidad*. Distribución de casos por grupos de edad quinquenal.

Enfermedad rara	0-4	5-9	10-14	15-19	20-24	25-29	30-34	35-39	40-44	45-49	50-54	55-59	60-64	65-69	70-74	75-79	80-84	>85	NC
Aciduria glutárica tipo I			1																
Acromegalia y gigantismo										1	1		3		2	1	1		
Agammaglobulinemia primaria																			1
Albinismo				1		1	1	1	2	1	2					1			
Alfa 1 antitripsina, déficit de			1	1															
Amiloidosis primaria familiar								1			1		1		1	1			
Angioedema hereditario										1									
Bocio							1												
Cistinuria	46	16	69	4	1													1	6
Cushing, síndrome de									2		2	1	5	3	4	1		1	7
Déficit de ACTH										1									
Déficit de alfa 1 antitripsina																			3
Di George, síndrome de		1																	
Enanismo hipofisiario			1																
Enanismo pituitario					3	1	3	4	6	2		4	2	3	1	1			
Fabry, enfermedad de																		1	
Fenilcetonuria	21	10	9	6	3	1	3		2										13
Fibrosis quística	2	3	5	3	3	1	2												17
Fiebre mediterránea familiar		1																	
Galactosemia																			2
Gaucher, enfermedad de				3				1	2	1	1					1			3
Glucogenosis V																			1
Glucosuria renal																			3
Graves, enfermedad de																			40
Hiperaminociduria		1	23																2
Hiperplasia suprarrenal congénita	4		3																1
Hipotiroidismo	1	3	3	1	1	4	3	16	11	10	16	17	24	34	21	16	11	6	
Hipotiroidismo congénito	3		16	12	2							1				1	1		3
Homocistinuria																			1
Hunter, síndrome de	1																		
Macroglobulinemia de Waldenstrom																			1
Madelung, enfermedad de												1							
Morris, síndrome de		1																	
Mucopolisacaridosis IV				1															
Niemann Pick, enfermedad de							1												
Paraproteinemia monoclonal														1					
Piruvato carboxilasa, déficit de	1																		1
Pompe, enfermedad de		1																	
Progeria																			2
Pseudohipoparatiroidismo			1																
Schmidt, síndrome de			1																1
Sheehan, síndrome de									1	1	2		1		2	2			
Sotos, síndrome de			1				1												
Waardenburg, síndrome de																			1
Wilson, enfermedad de																			1
Total	79	37	134	32	13	9	12	24	25	19	24	26	36	41	31	25	13	9	110

2.3.3.4.- Enfermedades raras encuadradas en el grupo IV de la CIE-9ª, Enfermedades de la sangre y de los órganos hematopoyéticos

En este grupo se han identificado 73 casos correspondientes a 18 enfermedades raras.

Por sexo el mayor número de casos aparece en hombres con un 53% de los casos totales frente al 44% de las mujeres. En un 3% se desconoce el sexo. Sin embargo, en la enfermedad más prevalente, la *anemia perniciosa* donde como se puede apreciar en la tabla se identificaron 12 casos en mujeres frente a los 5 casos en hombres (tabla 12 y figura 7).

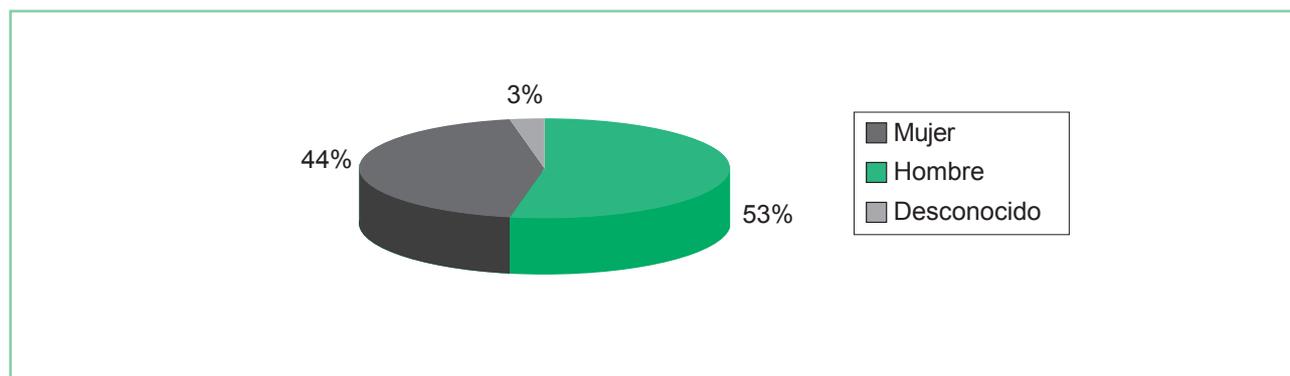
Tabla 12.- Prevalencia de enfermedades raras en Extremadura, 2004.

Enfermedades englobadas en el grupo *Enfermedades de la sangre y órganos hematopoyéticos*.
Distribución de casos por sexo.

Código CIE-9	Enfermedad rara	Hombres	Mujeres	NC
286.0	Hemofilia	18	2	
287.2	Púrpura		1	
281.0	Anemia perniciosa	5	12	
282.0	Anemia hemolítica esferocítica		1	
282.4	Talasemia mayor		1	
283.0	Anemia hemolítica adquirida autoinmune	1	4	1
283.1	Hemolítico urémico, síndrome de		4	
283.2	Hemoglobinuria paroxística nocturna		1	
284.0	Anemia aplásica	2		
284.0	Anemia de Blackfan Diamond	1		
285.0	Anemia sideroblástica		3	1
286.0	Hemofilia A	4		
286.1	Hemofilia B	3	1	
286.5	Antifosfolipídico, síndrome de		1	
286.9	Hipofibrinogenemia		1	
287.0	Púrpura de Schonlein Henoch	3		
287.3	Púrpura trombocitopenia idiopática	1		
288.0	Neutropenia cíclica	1		
Total		39	32	2

Figura 7.- Prevalencia de enfermedades raras en Extremadura, 2004.

Enfermedades englobadas en el grupo *Enfermedades de la sangre y órganos hematopoyéticos*.
Distribución porcentual por sexo.



Por áreas de salud, Cáceres con 17 casos, de los que 14 se identificaron como de *hemofilia* sin definir el tipo, es el área con mayor prevalencia, seguida de Badajoz con 9 casos. Las áreas con menor prevalencia son Don Benito-Villanueva de la Serena y Plasencia con 3 casos respectivamente. En 17 casos se desconoce la localidad de residencia (tabla 13).

Tabla 13.- Prevalencia de enfermedades raras en Extremadura, 2004.

Enfermedades englobadas en el en el grupo *Enfermedades de la sangre y órganos hematopoyéticos*.
Distribución de casos por las áreas de salud.

Enfermedad rara	Badajoz	Cáceres	Coria	Don Benito-Villanueva de la Serena	Llerena-Zafra	Mérida	Navalmoral de la Mata	Plasencia	NC
Anemia aplásica	1								1
Anemia de Blackfan Diamond	1								
Anemia hemolítica adquirida autoinmune					1	2			3
Anemia hemolítica esferocítica									1
Anemia perniciosa	1			1	2	3	2		8
Anemia sideroblástica			1				1		2
Antifosfolipidico, síndrome de	1								
Hemofilia		14	4				1	1	
Hemofilia A	1			1		1			1
Hemofilia B	1	1						2	
Hemoglobinuria paroxística nocturna		1							
Hemolítico urémico, síndrome de	2				1		1		
Hipofibrinogenemia		1							
Neutropenia cíclica						1			
Púrpura					1				
Púrpura de Schonlein Henoch			1	1			1		
Púrpura trombocitopenia idiopática									1
Talasemia mayor	1								
Total	9	17	6	3	5	7	6	3	17

Por grupos de edad quinquenal encontramos una mayor prevalencia en el grupo de 40-44 años con 6 casos, 5 de ellos de *hemofilia*, mientras que la menor prevalencia con un solo caso se da en los grupos de 0-4, 35-39 y > 85 años. En 38 casos se desconoce la edad (tabla 14).

Tabla 14.- Prevalencia de enfermedades raras en Extremadura, 2004.

Enfermedades englobadas en el grupo *Enfermedades de la sangre y órganos hematopoyéticos*.
Distribución de casos por grupos de edad quinquenal.

Enfermedad rara	0-4	5-9	10-14	15-19	20-24	25-29	30-34	35-39	40-44	45-49	50-54	55-59	60-64	65-69	70-74	75-79	80-84	>85	NC
Anemia aplásica																			2
Anemia de Blackfan Diamond		1																	
Anemia hemolítica adquirida autoinmune																			6
Anemia hemolítica esferocítica																			1
Anemia perniciosa																			17
Anemia sideroblástica																			4
Antifosfolipidico, síndrome de											1								
Hemofilia		1	1	3		1	1	1	5	2	2					2		1	
Hemofilia A																			4
Hemofilia B				1															3
Hemoglobinuria paroxística nocturna				1															
Hemolítico urémico, síndrome de						2	1								1				
Hipofibrinogenemia							1												
Neutropenia cíclica																			1
Púrpura															1				
Púrpura de Schonlein Henoch									1	1	1								
Púrpura trombocitopenia idiopática		1																	
Talasemia mayor	1																		
Total	1	3	1	5		3	3	1	6	3	4				2	2		1	38

2.3.3.5.- Enfermedades raras encuadradas en el grupo V, *Trastornos mentales*

En este grupo se han identificado 296 casos correspondientes a 10 Enfermedades Raras.

Por sexo, el mayor número de casos de enfermedades raras aparece en hombre con un 51% del total frente al 49% de las mujeres, existiendo 1 caso donde se desconoce el sexo. La enfermedad más prevalente es la psicosis *desintegrativa* con 89 casos en hombres frente a los 70 casos en mujeres (tabla 15 y figura 8).

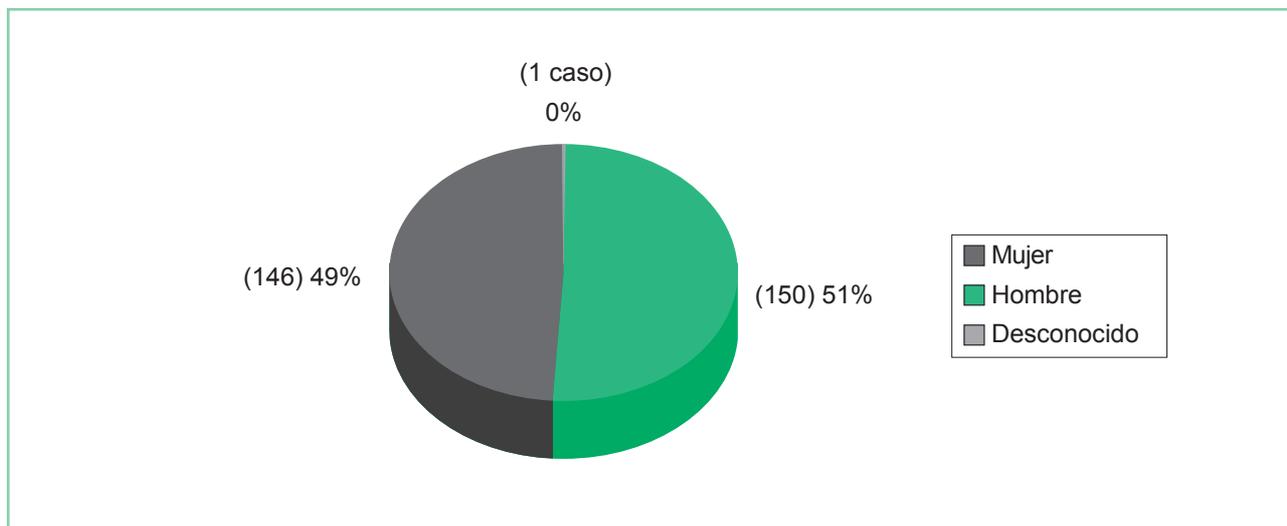
Tabla 15.- Prevalencia de enfermedades raras en Extremadura, 2004.

Enfermedades englobadas en el grupo *Trastornos mentales*. Distribución de casos por sexo.

Código CIE-9	Enfermedad rara	Hombres	Mujeres	NC
334.3	Ataxia	2		
334.3	Ataxia cerebelosa no hereditaria de origen desconocida		1	
290.12	Binswanger, enfermedad de		2	
294.0	Korsakoff, síndrome de	2		
299.0	Autismo infantil	50	19	
299.1	Psicosis desintegrativa	89	70	
307.1	Anorexia nerviosa	1	40	
307.23	Guilles de la Tourette, síndrome de	4	1	
307.51	Bulimia	1	12	1
309.83	Mutismo selectivo		1	
Total		149	146	1

Figura 8.- Prevalencia de enfermedades raras en Extremadura, 2004.

Enfermedades englobadas en el grupo *Trastornos mentales*.
Distribución porcentual por sexo.



Por área de salud, Badajoz con 110 casos de los que 76 son de *psicosis desintegrativa*, es el área con mayor prevalencia, seguida de Mérida con 53 casos, de los cuales 39 son igualmente de *psicosis desintegrativa*. El área con menor prevalencia es Coria con sólo 2 casos de *autismo infantil*. En 49 casos se desconoce la localidad de residencia (tabla 16).

Tabla 16.- Prevalencia de enfermedades raras en Extremadura, 2004.

Enfermedades englobadas en el grupo *Trastornos mentales*.
Distribución de casos por las áreas de salud.

Enfermedad rara	Badajoz	Cáceres	Coria	Don Benito-Villanueva de la Serena	Llerena-Zafra	Mérida	Navalmoral de la Mata	Plasencia	NC
Anorexia nerviosa	1	1		4	2	2	2		29
Ataxia						2			
Ataxia cerebelosa no hereditaria de origen desconocida	1								
Autismo infantil	30	13	2	3	3	6	1	3	8
Binswanger, enfermedad de				1					1
Bulimia		1		1		4		1	7
Guilles de la Tourette, síndrome de	1	1						1	2
Korsakoff, síndrome de									2
Mutismo selectivo	1								
Psicosis desintegrativa	76			25	19	39			
Total	110	16	2	34	24	53	3	5	49

Por grupos de edad quinquenal encontramos una mayor prevalencia en el grupo de 40-44 años, con 30 casos, y se puede apreciar que la mayoría de los casos ocurren en personas jóvenes existiendo pocos casos en edades más avanzadas, a partir de los 65 años. Destaca que la enfermedad más prevalente de este grupo, *psicosis desintegrativa*, la mayor parte de los casos aparece en edades comprendidas entre 30 y 60 años. En 73 casos se desconoce la edad (tabla 17).

Tabla 17.- Prevalencia de enfermedades raras en Extremadura, 2004.

Enfermedades englobadas en el grupo *Trastornos mentales*.
Distribución de casos por grupos de edad quinquenal.

Enfermedad rara	0-4	5-9	10-14	15-19	20-24	25-29	30-34	35-39	40-44	45-49	50-54	55-59	60-64	65-69	70-74	75-79	80-84	>85	NC
Anorexia nerviosa																			41
Ataxia								1			1								
Ataxia cerebelosa no hereditaria de origen desconocida											1								
Autismo infantil	2	12	10	7	13	11	1	1	2										10
Binswanger, enfermedad de																			2
Bulimia																			14
Guilles de la Tourette, síndrome de				1			1												3
Korsakoff, síndrome de																			2
Mutismo selectivo																			1
Psicosis desintegrativa					7	11	17	19	28	18	11	16	12	6	7	2	2	3	
Total	2	12	10	8	20	22	19	21	30	18	13	16	12	6	7	2	2	3	73

2.3.3.6.- Enfermedades raras encuadradas en el grupo VI, Enfermedades del sistema nervioso y órganos sensoriales

En este grupo se han identificado 844 casos de 46 enfermedades raras.

Como ocurre en casi todos los grupos el mayor porcentaje de casos de enfermedades raras corresponde a mujeres con un 54% del total frente al 46% de los hombres y 2 casos donde se desconoce el sexo. Destaca como enfermedad más prevalente de este grupo la *esclerosis múltiple* con 211 casos en mujeres frente a los 111 casos en hombres. Otra de las patologías donde está muy acentuada la diferencia de género, pero en sentido contrario, es en el *síndrome de West*, donde se han identificado 31 casos de hombres frente a 14 de mujeres (figura 9 y tabla 18).

Figura 9.- Prevalencia de enfermedades raras en Extremadura, 2004.

Enfermedades englobadas en el grupo *Enfermedades del sistema nervioso y órganos sensoriales*.
Distribución porcentual por sexo.

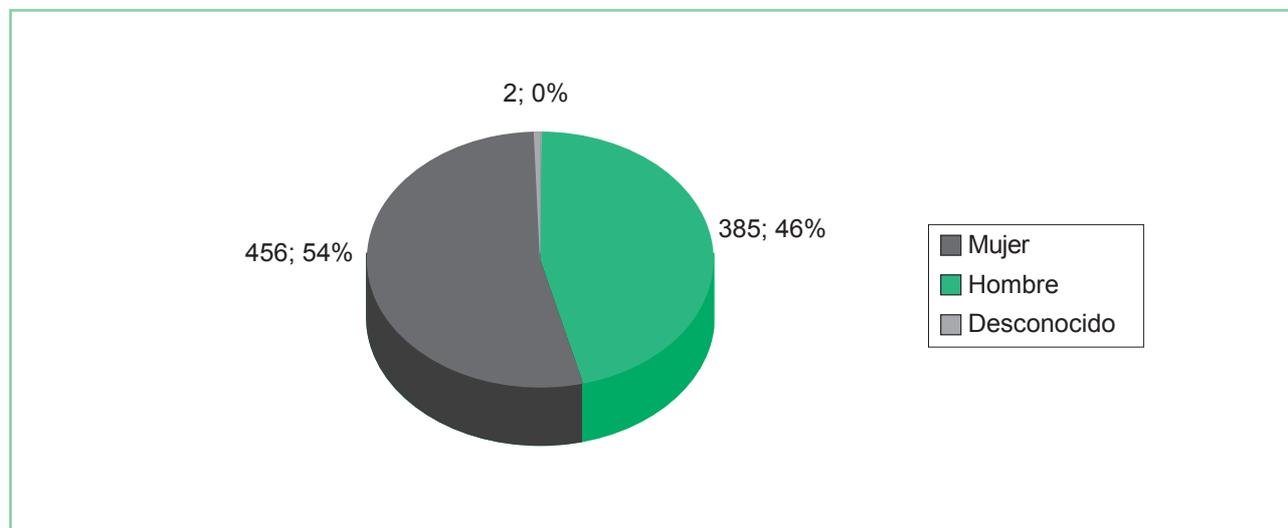


Tabla 18.- Prevalencia de enfermedades raras en Extremadura, 2004.

Enfermedades Raras englobadas en el grupo de *Enfermedades del sistema nervioso y órganos sensoriales*.
Distribución de casos por sexo.

Código CIE-9	Enfermedad rara	Hombres	Mujeres	NC
330.0	Ataxia Machado Josseft	1		
330.8	Alpers, enfermedad de	1	3	
330.8	Leigh, enfermedad de	1	1	
330.8	Rett, síndrome de		2	
331.81	Reye, síndrome de	3	1	
333.0	Atrofia oligopontocerebelosa	3	15	
333.4	Huntington, enfermedad de	12	4	
333.81	Blefaroespasmio esencial benigno	2	3	
333.82	Disquinesia oromandibular		1	
333.82	Meige, síndrome de		1	
334.0	Ataxia de Friedreich	19	14	
334.1	Paraplejia espástica hereditaria	16	6	
335.0	Atrofia muscular espinal infantil		3	
335.0	Atrofia muscular infantil		1	
335.0	Enfermedad de Werdnig-Hoffmann		2	
335.11	Enfermedad de Kugelberg-Welander	1	1	
335.20	Esclerosis lateral amiotrófica	39	27	1
335.21	Atrofia muscular progresiva	10	8	
335.22	Parálisis bulbar progresiva	2		
336.0	Siringomielia	18	21	
340	Esclerosis múltiple	111	211	
34.10	Neuromielitis óptica	1	4	
341.11	Adrenoleucodistrofia	1		
345.0	Lennox Gastaut, síndrome de	7	10	
345.1	Epilepsia mioclónica juvenil	1		
345.8	West, síndrome de	31	14	
346.80	Moebius, síndrome de	1		
349.89	Encefalopatía mitocondrial	1		
353.0	Potter, síndrome de	1		1
356.0	Dejerine Sottas, enfermedad de		1	
356.0	Neuropatía periférica hereditaria	2	2	
356.1	Charcot Marie Tooth, enfermedad de	28	29	
357.0	Guillain Barre, síndrome de	17	8	
3580	Miastenia gravis	14	32	
359	Distrofia muscular	3		
359.1	Distrofia muscular de Duchenne y de Becker	1	1	
359.2	Enfermedad de Steinert	30	25	
359.9	Miopatia mitocondrial		1	
361	Retinitis periférica	1		
362.74	Retinosis pigmentaria	2		
362.74	Usher, síndrome de		1	
362.76	Amaurosis congénita de Leber	2		
371.55	Distrofia corneal macular		1	
379.51	Nistagmus congénito	3	1	
386.0	Meniere, síndrome de		1	
Total		386	456	2

Por áreas de salud, Badajoz, con 212 casos, es el área con mayor prevalencia, en ella se identificaron 110 casos de *esclerosis múltiple*. Las áreas con menor prevalencia son Coria y Llerena-Zafra con un total de 47 casos en ambas. En 43 casos se desconoce la localidad (tabla 19).

Tabla 19.- Prevalencia de enfermedades raras en Extremadura, 2004.

Enfermedades englobadas en el grupo *Enfermedades del sistema nervioso y órganos sensoriales*.
Distribución de casos por las áreas de salud.

Enfermedad rara	Badajoz	Cáceres	Coria	Don Benito-Villanueva de la Serena	Llerena-Zafra	Mérida	Navalmoral de la Mata	Plasencia	NC
Adrenoleucodistrofia				1					
Alpers, enfermedad de		1	1	1	1				
Amaurosis congénita de Leber	1							1	
Ataxia de Friedreich	1	16	2	6	1	3	1	3	
Ataxia Machado Josseft						1			
Atrofia muscular espinal infantil	2				1				
Atrofia muscular infantil	1								
Atrofia muscular progresiva	3	5	1	3	1	1	2	2	
Atrofia oligopontocerebelosa	2	8	1	3	1	1	1	1	
Blefaroespasmio esencial benigno		2							3
Charcot Marie Tooth, enfermedad de	9	8	8	5	5	12	4	4	2
Dejerine Sottas, enfermedad de		1							
Disquinesia oromandibular								1	
Distrofia corneal macular									1
Distrofia muscular					3				
Distrofia muscular de Duchenne y de Becker	1						1		
Encefalopatía mitocondrial	1								
Enfermedad de Kugelberg-Welander		2							
Enfermedad de Steinert	8	22	5			5	2	13	
Enfermedad de Aerdnig-Hoffmann								2	
Epilepsia mioclónica juvenil	1								
Esclerosis lateral amiotrófica	14	13	2	3	6	9	8	7	5
Esclerosis múltiple	110	46	10	31	11	39	22	33	20
Guillain Barre, síndrome de	11	3	2	3	1	2	1	1	1
Huntington, enfermedad de	10			3		1			2
Leigh, enfermedad de								1	1
Lennox Gastaut, síndrome de	5	2	2	2	1	3	2		
Meige, síndrome de								1	
Meniere, síndrome de	1								
Miastenia gravis	14	5	4	2	4	2	5	4	6
Miopatía mitocondrial								1	
Moebius, síndrome de									1
Neuromielitis óptica	1	1		1			2		
Neuropatía periférica hereditaria		1	3						
Nistagmus congénito	1			2		1			
Parálisis bulbar progresiva	1	1							
Paraplejía espástica hereditaria	1	10	1	1	2	3	1	3	
Potter, síndrome de					1	1			
Retinitis periférica								1	
Retinosis pigmentaria	1								1
Rett, síndrome de						1		1	
Reye, síndrome de	1	1		2					
Siringomielia	4	10	4	5	1	4	4	7	
Usher, síndrome de	1								
West, síndrome de	6	13	1	7	7	5	2	4	
Total	212	171	47	81	47	94	58	91	43

Por grupos de edad quinquenal encontramos una mayor prevalencia en el grupo de 40-44 años con 79 casos, y el grupo con menor prevalencia es de 0-4 años con 9 casos. La mayoría de los casos se concentran en los grupos de edad de 35 a 59 años. En 184 casos se desconoce la edad (tabla 20).

Tabla 20.- Prevalencia de enfermedades raras en Extremadura, 2004.

Enfermedades englobadas en el grupo *Enfermedades del sistema nervioso y órganos sensoriales*.
Distribución de casos por grupos de edad quinquenal.

Enfermedad rara	0-4	5-9	10-14	15-19	20-24	25-29	30-34	35-39	40-44	45-49	50-54	55-59	60-64	65-69	70-74	75-79	80-84	>85	NC
Adrenoleucodistrofia																			1
Alpers, enfermedad de												1				1	2		
Amaurosis congénita de Leber																	1		1
Ataxia de Friedreich				2	1		2	5	5	3	4	3	1		5				2
Ataxia Machado Joseft									1										
Atrofia muscular espinal infantil		1	2																
Atrofia muscular infantil			1																
Atrofia muscular progresiva					1		1		1	2	5	1	1	2	3				
Atrofia oligopontocerebelosa					2			1		1	2	2	3	2	1	2		2	
Blefaroespasmio esencial benigno																			5
Charcot Marie Tooth, enfermedad de		1	4	2	6	4	7	5	12	2	1	1	2	2	2		1	2	3
Dejerine Sottas, enfermedad de											1								
Disquinesia oromandibular																			1
Distrofia corneal macular																			1
Distrofia muscular				2							1								
Distrofia muscular de Duchenne y de Becker				1					1										
Encefalopatía mitocondrial		1																	
Enfermedad de Kugelberg-Welander										1	1								
Enfermedad de Steinert	1		2	3	3	7	6	1	4	3	2	5	1	4	1	1	3	6	2
Enfermedad de Werdnig-Hoffmann					2														
Epilepsia mioclónica juvenil			1																
Esclerosis lateral amiotrófica				2		2	2	5	3	1	3	4	7	9	3	5	5	2	14
Esclerosis múltiple					6	9	13	30	37	23	24	21	18	6	9	4	2		120
Guillain Barre, síndrome de							2	3	2	3	3	5	3	1		2		1	
Huntington, enfermedad de		1						1	1		3	1							9
Leigh, enfermedad de																			2
Lennox Gastaut, síndrome de		2	1	3	3	4			1	1			1		1				
Meige, síndrome de																			1
Meniere, síndrome de								1											
Miastenia gravis					2	1	2	2	2	5	5	4			1	4		1	17
Miopatía mitocondrial																			1
Moebius, síndrome de								1											
Neuromielitis óptica									1			1		1	1		1		
Neuropatía periférica hereditaria			1	1	1		1												
Nistagmus congénito	1	1	1					1											
Parálisis bulbar progresiva																1		1	
Paraplejía espástica hereditaria					2	2	4		1	1		2	2	3	3	1	1		
Potter, síndrome de	1	1																	
Retinitis periférica																			1
Retinosis pigmentaria	1																		1
Rett, síndrome de		1																	1
Reye, síndrome de					1		1			1				1					
Siringomielia						3		2	7	9	1	7	2	3	4	1			
Usher, síndrome de			1																
West, síndrome de	5	7	8	8	6	5	5												1
Total	9	16	22	24	36	37	46	58	79	56	56	58	41	34	34	22	16	15	184

2.3.3.7.- Enfermedades raras encuadradas en el grupo VII, *Enfermedades del aparato circulatorio*

En este grupo se han identificado 72 casos correspondientes a 15 enfermedades raras.

Por sexos, el mayor porcentaje de casos corresponde a mujeres con un 58% del total frente al 42% de los hombres. Destaca el *síndrome de Reynaud* con 12 casos frente a los 2 casos identificados en hombres (figura 10 y tabla 21).

Figura 10.- Prevalencia de enfermedades raras en Extremadura, 2004.

Enfermedades englobadas en el grupo *Enfermedades del aparato circulatorio*.
Distribución porcentual por sexo.

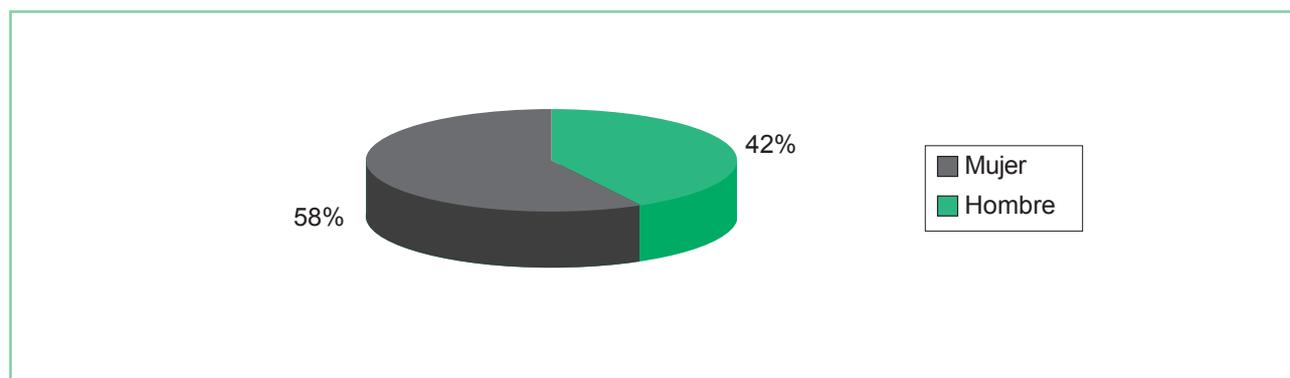


Tabla 21.- Prevalencia de enfermedades raras en Extremadura, 2004.

Enfermedades englobadas en el grupo *Enfermedades del aparato circulatorio*.
Distribución de casos por sexo.

Código CIE-9	Enfermedad rara	Hombres	Mujeres
392	Corea de Sydenham	1	2
413.0	Hipertensión arterial pulmonar		1
416.0	Hipertensión pulmonar primaria	3	5
425.2	Enfermedad de Becker	4	
425.4	Cardiomiopatía dilatada idiopática		1
426.7	Wolff Parkinson White, síndrome de	1	
443.0	Reynaud, síndrome de	2	12
443.1	Buerger, enfermedad de	5	
446.0	Poliarteritis nodosa	6	7
446.1	Kawasaki, síndrome de	3	3
446.21	Goodpasture, síndrome de	1	
446.4	Granulomatosis de Wegener	2	2
446.5	Arteritis de células gigantes	2	7
446.7	Arteritis de Takayasu		1
45.30	Budd Chiari, síndrome de		1
Total		30	42

Por áreas de salud, Cáceres con 18 casos es el área con mayor prevalencia, sólo en este área se identificaron 10 casos del *síndrome de Reynaud*. El área con menor prevalencia es Coria con sólo 1 caso. En 14 casos se desconocía el sexo (tabla 22).

Tabla 22.- Prevalencia de enfermedades raras en Extremadura, 2004.
Enfermedades englobadas en el grupo *Enfermedades del aparato circulatorio*.
Distribución de casos por áreas de salud.

Enfermedad rara	Badajoz	Cáceres	Coria	Don Benito-Villanueva de la Serena	Llerena-Zafra	Mérida	Navalmoral de la Mata	Plasencia	NC
Arteritis de células gigantes				1		1	3		4
Arteritis de Takayasu									1
Budd Chiari, síndrome de				1					
Buerger, enfermedad de		1			1				3
Cardiomiopatía dilatada idiopática	1								
Corea de Sydenham	1					1	1		
Enfermedad de Becker	3					1			
Goodpasture, síndrome de						1			
Granulomatosis de Wegener	2		1			1			
Hipertensión arterial pulmonar	1								
Hipertensión pulmonar primaria	1	4		1		1			1
Kawasaki, síndrome de							1		5
Poliarteritis nodosa	3	3		2	1	1	1	2	
Reynaud, síndrome de		10					2	2	
Wolff Parkinson White, síndrome de						1			
Total	12	18	1	5	2	8	8	4	14

Por grupos de edad quinquenal encontramos una mayor prevalencia en el grupo de 75-79 años, con 6 casos, y el de menor prevalencia es el grupo de 0-4 años con 1 casos. En 33 casos se desconoce la edad (tabla 23).

Tabla 23.- Prevalencia de enfermedades raras en Extremadura, 2004.
Enfermedades englobadas en el grupo *Enfermedades del aparato circulatorio*.
Distribución de casos por grupos de edad quinquenal.

Enfermedad rara	0-4	5-9	10-14	15-19	20-24	25-29	30-34	35-39	40-44	45-49	50-54	55-59	60-64	65-69	70-74	75-79	80-84	>85	NC
Arteritis de células gigantes																			9
Arteritis de Takayasu																			1
Budd Chiari, síndrome de																			1
Buerger, enfermedad de									1										4
Cardiomiopatía dilatada idiopática			1																
Corea de Sydenham											1	1							1
Enfermedad de Becker	1		1																2
Goodpasture, síndrome de									1										
Granulomatosis de Wegener							1			1				1			1		
Hipertensión arterial pulmonar																			1
Hipertensión pulmonar primaria				1															7
Kawasaki, síndrome de																			6
Poliarteritis nodosa				1	1	1				1	2	1			3			3	
Reynaud, síndrome de					1			1	2	1		2	3		3	1			
Wolff parkinson white, síndrome de																			1
Total	1		2	2		2	2		2	3	3	3	4	4		6	2	3	33

2.3.3.8.- Enfermedades raras encuadradas en el grupo VIII, *Enfermedades del aparato respiratorio*

En este grupo se han identificado sólo dos casos de otras tantas enfermedades raras, *la asbestosis* (CIE-9 501) y *la fibrosis pulmonar idiopática* (CIE-9 515). Los 2 casos son hombres. Sólo en el caso de la *fibrosis pulmonar idiopática* se conoce la localidad de residencia y la edad localizándose en el área de salud de Plasencia y perteneciendo al grupo de edad de los 75-79 años. En el caso de la *asbestosis* se desconoce la localidad de residencia y la edad.

2.3.3.9.- Enfermedades raras encuadradas en el grupo IX, *Enfermedades del aparato digestivo*

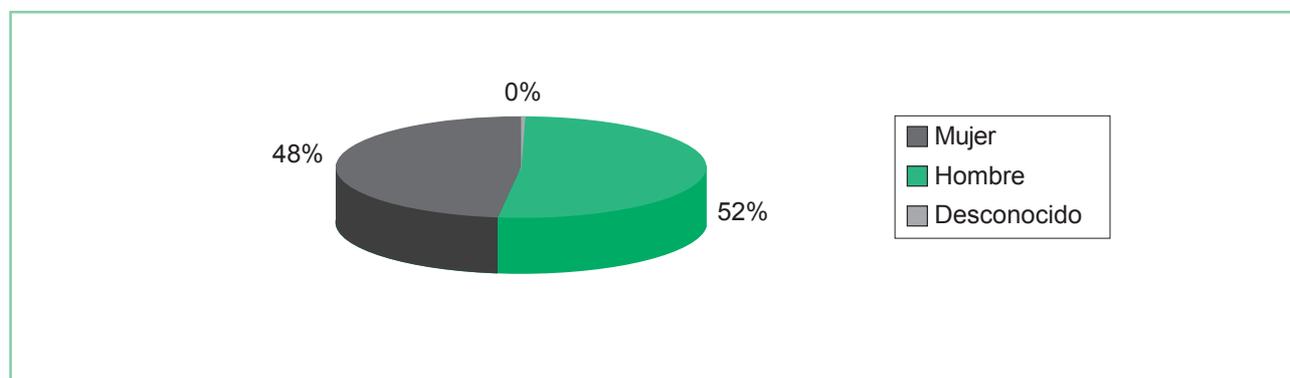
En este grupo se han identificado 263 casos correspondientes a 6 enfermedades raras.

Por sexo, el mayor número de casos se produce en hombres con el 52% de los casos frente al 48% de las mujeres. En 1 caso se desconoce el sexo. Destacan como enfermedades más prevalentes en este grupo, la *enfermedad de Crohn*, con 61 casos en hombre y 59 casos en mujeres, y la *colitis ulcerosa*, con 68 casos en hombres frente a los 54 en mujeres (tabla 24 y figura 11).

Tabla 24.- Prevalencia de enfermedades raras en Extremadura, 2004.
Enfermedades englobadas en el grupo *Enfermedades del aparato digestivo*.
Distribución de casos por sexo.

Código CIE-9	Enfermedad rara	Hombres	Mujeres	NC
569.9	Intestino corto, síndrome de	1		
530.7	Mallory Weiss, síndrome de	3	3	
555	Crohn, enfermedad de	61	59	1
556	Colitis ulcerosa	68	54	
571.6	Cirrosis biliar primaria	3	8	
573.8	Alagille, síndrome de		2	
Total		136	126	1

Figura 11.- Prevalencia de enfermedades raras en Extremadura, 2004.
Enfermedades englobadas en el grupo *Enfermedades del aparato digestivo*.
Distribución porcentual por sexo.



Por áreas de salud, Cáceres con 56 casos, de los cuales 35 casos son de *enfermedad de Crohn*, es el área con mayor prevalencia frente a Navalmoral de la Mata y Coria que son las áreas con menor prevalencia con 8 casos en ambas. En 68 casos no se pudo identificar la localidad de residencia (tabla 25).

Tabla 25.- Prevalencia de enfermedades raras en Extremadura, 2004.
Enfermedades englobadas en el grupo *Enfermedades del aparato digestivo*.
Distribución de casos por áreas de salud.

Enfermedad rara	Badajoz	Cáceres	Coria	Don Benito-Villanueva de la Serena	Llerena-Zafra	Mérida	Navalmoral de la Mata	Plasencia	NC
Alagille, síndrome de	1			1					
Cirrosis biliar primaria		2		1	1		1		6
Colitis ulcerosa	20	17	1	9	10	11	3	14	37
Crohn, enfermedad de	20	35	7	7	5	10	4	10	23
Intestino corto, síndrome de	1								
Mallory Weiss, síndrome de		2		1				1	2
Total	42	56	8	19	16	21	8	25	68

Por grupos de edad quinquenal encontramos una mayor prevalencia en el grupo de 35-39 años con 29 casos, muy similar al siguiente grupo de edad de 40-44 años con 28 casos. Los grupos con menor prevalencia son los de edades tempranas, entre 0 y 24 años, y los de edades más avanzadas; concentrándose la mayoría de los casos entre los 35 y 54 años, especialmente en la *enfermedad de Crohn* y en la *colitis ulcerosa*. En 102 casos se desconoce la edad (tabla 26).

Tabla 26.- Prevalencia de enfermedades raras en Extremadura, 2004.
Enfermedades englobadas en el grupo *Enfermedades del aparato digestivo*.
Distribución de casos según grupos de edad quinquenal.

Enfermedad rara	0-4	5-9	10-14	15-19	20-24	25-29	30-34	35-39	40-44	45-49	50-54	55-59	60-64	65-69	70-74	75-79	80-84	>85	NC
Alagille, síndrome de									2										
Cirrosis biliar primaria																			11
Colitis ulcerosa					1	8	5	10	11	5	5	3	1	6	4	3	3	4	53
Crohn, enfermedad de					5	9	4	19	15	13	10	4	3	4	1		1	1	32
Intestino corto, síndrome de		1																	
Mallory Weiss, síndrome de																			6
Total		1			6	17	9	29	28	18	15	7	4	10	5	3	4	5	102

2.3.3.10.- Enfermedades raras encuadradas en el grupo X, *Enfermedades del aparato genitourinario*

En este grupo se han identificado 108 casos correspondientes a 7 Enfermedades Raras.

Por sexo el mayor porcentaje de casos corresponde a hombres, con un 72% del total frente al 28% de las mujeres. Destaca en este grupo la *Neuropatía por Ig A* que es la patología más prevalente identificándose 30 casos en hombres frente a los 12 casos en mujeres (tabla 27 y figura 12).

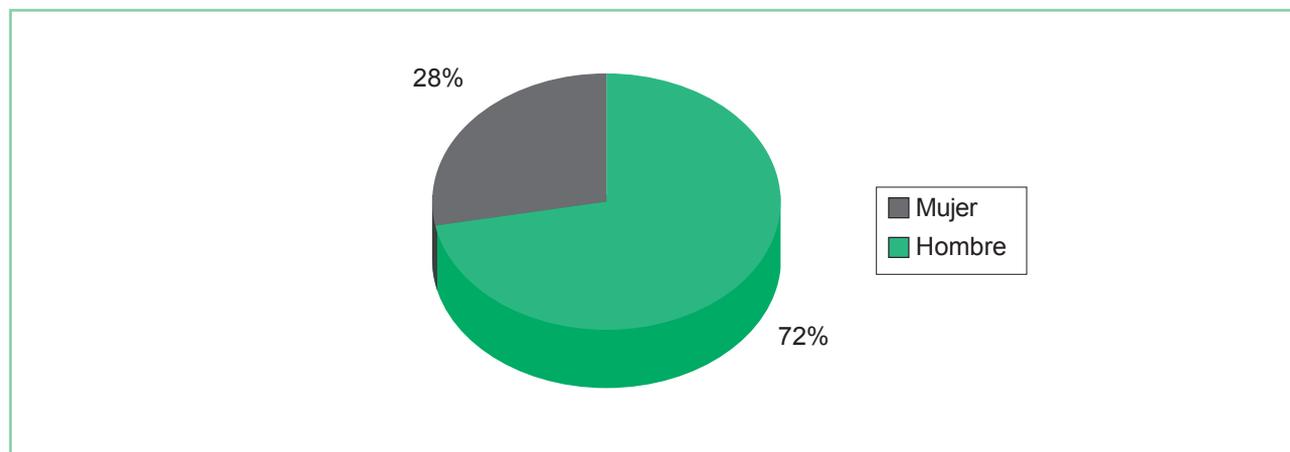
Tabla 27.- Prevalencia de enfermedades raras en Extremadura, 2004.

Enfermedades englobadas en el grupo *Enfermedades del aparato genitourinario*.
Distribución de casos por sexo.

Código CIE-9	Enfermedad rara	Hombres	Mujeres
582.0	Glomerulonefritis crónica proliferativa	16	7
582.0	Nefropatía por Ig A	30	12
582.1	Glomerulonefritis crónica membranosa	9	3
5822	Glomerulonefritis crónica membranoproliferativa	16	6
588.1	Diabetes insípida nefrogénica	6	1
595.1	Cistitis intersticial		1
599.7	Hematuria familiar benigna	1	
Total		78	30

Figura 12.- Prevalencia de enfermedades raras en Extremadura, 2004.

Enfermedades englobadas en el grupo *Enfermedades del aparato genitourinario*.
Distribución porcentual por sexo.



Por áreas de salud, la mayor prevalencia se da en la de Cáceres con 30 casos, de los que 19 casos son de *Neuropatía por Ig A*, seguida de Badajoz con 21 casos. El área con menor prevalencia es Coria con 2 casos. En 5 casos no se pudo identificar la localidad de residencia (tabla 28).

Tabla 28.- Prevalencia de enfermedades raras en Extremadura, 2004.

Enfermedades englobadas en el grupo *Enfermedades del aparato genitourinario*.
Distribución de casos por áreas de salud.

Enfermedad rara	Badajoz	Cáceres	Coria	Don Benito-Villanueva de la Serena	Llerena-Zafra	Mérida	Navalmoral de la Mata	Plasencia	NC
Cistitis intersticial									1
Diabetes insípida nefrogénica	1			1			1		4
Glomerulonefritis crónica membranoproliferativa	5	2	2	4	1	6		2	
Glomerulonefritis crónica membranosa	2	3		3				4	
Glomerulonefritis crónica proliferativa	4	6		3	1	4	3	2	
Hematuria familiar benigna							1		
Nefropatía por Ig A	9	19		4	3	3	1	3	
Total	21	30	2	15	5	13	6	11	5

Por grupos de edad quinquenal encontramos una mayor prevalencia en el grupo de 45-49 años con 14 casos, muy seguido de los grupos de 60-64 y 75-79 años con 13 casos en ambos. La mayoría de los casos se concentran en edades de 45 a 79 años dándose la menor prevalencia en edades muy tempranas. En 8 casos se desconoce la edad (tabla 29).

Tabla 29.- Prevalencia de enfermedades raras en Extremadura, 2004.

Enfermedades Raras englobadas en *Enfermedades del aparato genitourinario*.
Distribución de casos por grupos de edad quinquenal.

Enfermedad rara	0-4	5-9	10-14	15-19	20-24	25-29	30-34	35-39	40-44	45-49	50-54	55-59	60-64	65-69	70-74	75-79	80-84	>85	NC
Cistitis intersticial																			1
Diabetes insípida nefrogénica					1														6
Glomerulonefritis crónica membranoproliferativa				1	1	1	1	1	2	1	3		5	2		3	1		
Glomerulonefritis crónica membranosa							1			1		1	3	1	2	2		1	
Glomerulonefritis crónica proliferativa					1		1	2		4	3		3		2	7			
Hematuria familiar benigna																			1
Nefropatía por Ig A			1		1	2	4	4	8	8	1	5	2	4		1	1		
Total			1	1	4	3	7	7	10	14	7	6	13	7	4	13	2	1	8

2.3.3.11.- Enfermedades raras encuadradas en el grupo XII, *Enfermedades de la piel y tejidos subcutáneos*

En este grupo se han identificado 27 casos correspondientes a 5 enfermedades raras.

Como ocurre en casi todos los grupos el mayor número de casos de enfermedades raras aparece en la mujer con un 59% del total frente al 37% de los hombres, en un 4% donde se desconoce el sexo. Destaca como enfermedad más prevalente el *liquen plano*, con 11 casos en mujeres frente a los 5 casos en hombres (tabla 30 y figura 13).

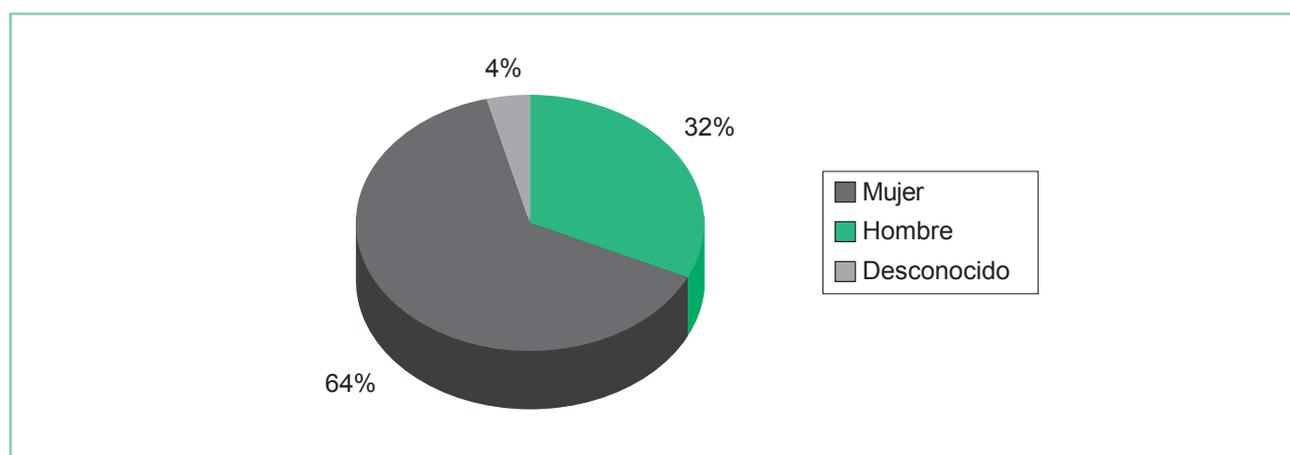
Tabla 30.- Prevalencia de enfermedades raras en Extremadura, 2004.

Enfermedades englobadas en el grupo *Enfermedades de la piel y tejidos subcutáneos*.
Distribución de casos por sexo.

Código CIE-9	Enfermedad rara	Hombres	Mujeres	NC
695.1	Eritema multiforme	2	2	
695.81	Enfermedad de Reiter	2	1	
697.0	Liquen plano	5	11	1
705.8	Hidrosadenitis		1	
709.09	Hipomelanosis de Ito		3	
Total		9	18	1

Figura 13.- Prevalencia de enfermedades raras en Extremadura, 2004.

Enfermedades englobadas en el grupo *Enfermedades de la piel y tejidos subcutáneos*.
Distribución porcentual por sexo.



Por áreas de salud, en la mayoría de los casos de este grupo, 11 casos, no se pudo identificar la localidad de residencia debido a que al realizar la búsqueda en las fuentes de información sólo se identificaba la enfermedad rara y el paciente, aún así de este grupo de patologías Badajoz con 5 casos es el área con mayor prevalencia identificándose 3 casos de *liquen plano* y la de Don Benito-Villanueva de la Serena el área con menor prevalencia con 1 sólo caso (tabla 31).

Tabla 31.- Prevalencia de enfermedades raras en Extremadura, 2004.

Enfermedades englobadas en el grupo *Enfermedades de la piel y tejidos subcutáneos*.
Distribución de casos por áreas de salud.

Enfermedad rara	Badajoz	Cáceres	Coria	Don Benito-Villanueva de la Serena	Llerena-Zafra	Mérida	Navalmoral de la Mata	Plasencia	NC
Enfermedad de Reiter		3							
Eritema multiforme							2		2
Hidrosadenitis					1				
Hipomelanosis de Ito	2							1	
Liquen plano	3	1		1	2			1	9
Total	5	4		1	3		2	2	11

En la distribución por grupos de edad quinquenal encontramos los casos se encuentran bastante repartidos, destacando única y relativamente el grupo de 45-49 años con 2 casos. En 17 casos se desconoce la edad (tabla 32).

Tabla 32.- Prevalencia de enfermedades raras en Extremadura, 2004.

Enfermedades englobadas en el grupo *Enfermedades de la piel y tejidos subcutáneos*.
Distribución de casos por grupos de edad quinquenal.

Enfermedad rara	0-4	5-9	10-14	15-19	20-24	25-29	30-34	35-39	40-44	45-49	50-54	55-59	60-64	65-69	70-74	75-79	80-84	>85	NC
Enfermedad de Reiter								1		1			1						
Eritema multiforme																			4
Hidrosadenitis										1									
Hipomelanosis de Ito	1		1																1
Liquen plano									1					1		1	1	1	12
Total	1		1					1	1	2			1	1		1	1	1	17

2.3.3.12.- Enfermedades raras encuadradas en el grupo XIII, *Enfermedades del aparato muscular y esquelético y de los tejidos conectivos*

En este grupo se han identificado 444 casos correspondientes a 18 enfermedades raras. Una vez más, y como ocurre en la mayoría de los grupos, el mayor número de casos aparece en mujeres con un 57% del total frente al 43% de los hombres y 2 casos donde se desconoce el sexo.

Hay dos patologías que recogen un alto número de casos: el *lupus eritomatoso sistémico* y la *enfermedad ósea de Paget*, donde se aprecia el mayor impacto de estas patologías en mujeres que en hombres. Sin embargo la Enfermedad más prevalente de este grupo, *espondilitis anquilosante*, en hombres se identificaron 147 casos frente a los 41 casos en mujeres (tabla 33 y figura 14).

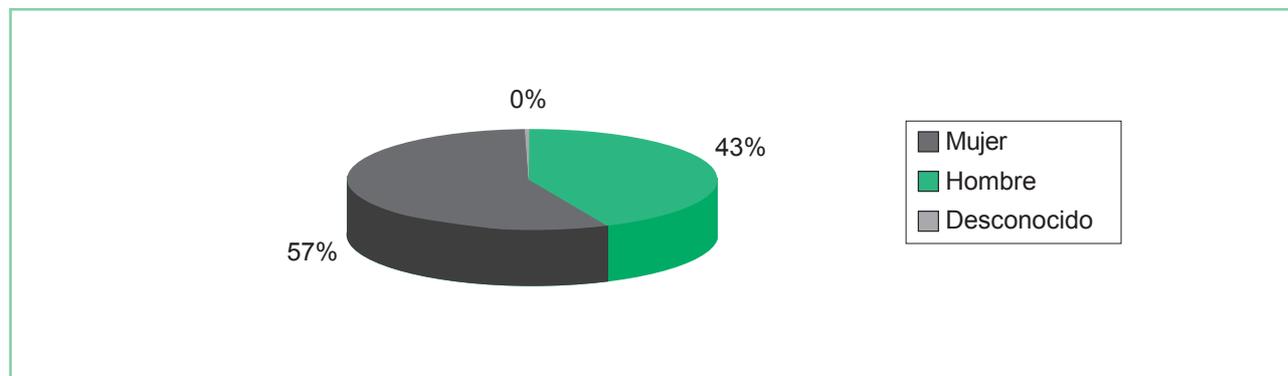
Tabla 33.- Prevalencia de enfermedades raras en Extremadura, 2004.

Enfermedades englobadas en el grupo *Enfermedades del aparato muscular y esquelético y de tejidos conectivos*. Distribución de casos por sexo.

Código CIE-9	Enfermedad rara	Hombres	Mujeres	NC
710.0	Lupus eritematoso sistémico	13	68	
710.1	Esclerodermia	2	9	
710.1	Esclerosis sistémica		19	
710.2	Sjogren primario, síndrome de	1	18	
710.3	Dermatomiositis		1	
710.4	Polimiositis	2	13	
710.9	Conectivopatía indiferenciada	2		
714.3	Artritis crónica juvenil panciarticular		1	
714.3	Artritis reumatoide juvenil	5	10	
714.3	Poliartritis crónica juvenil	8	22	
720.0	Espondilitis anquilosante	147	41	2
728.11	Fibrodiasplasia osificante		1	
728.3	Artrogriposis múltiple y microcefalia		1	
728.9	Hipotonía muscular		1	
731.0	Enfermedad ósea de Paget	7	40	
733.29	Displasia fibrosa	1	1	
733.6	Tietze, síndrome de	2	5	
733.7	Suddeck, síndrome de		1	
Total		190	252	2

Figura 14.- Prevalencia de enfermedades raras en Extremadura, 2004.

Enfermedades englobadas en el grupo de *Enfermedades del aparato muscular y esquelético y de tejidos conectivos*. Distribución porcentual por sexo.



Por áreas de salud, Cáceres con 96 casos es el área mayor prevalencia, identificándose 32 casos de *espondilitis anquilosante*, sin embargo de esta enfermedad el mayor número de casos se recogen en el área de Badajoz con 41 casos. Navalmoral de la Mata con 17 casos es el área con menor prevalencia. Existen 65 casos donde se desconoce la localidad de residencia (tabla 34).

Tabla 34.- Prevalencia de enfermedades raras en Extremadura, 2004.

Enfermedades englobadas en el grupo *Enfermedades del aparato muscular y esquelético y de tejidos conectivos*. Distribución de casos por áreas de salud.

Enfermedad rara	Badajoz	Cáceres	Coria	Don Benito-Villanueva de la Serena	Llerena-Zafra	Mérida	Navalmoral de la Mata	Plasencia	NC
Artritis crónica juvenil panciarticular									1
Artritis reumatoide juvenil	1	3		2		1			8
Artrogriposis múltiple y microcefalia						1			
Conectivopatía indiferenciada	2								
Dermatomiositis									1
Displasia fibrosa				1					1
Enfermedad ósea de Paget	7	17	7	1	1	4	1	9	
Esclerodermia	3	1			1	2			4
Esclerosis sistémica	5	1		4	3	2	2	2	
Espondilitis anquilosante	41	32	6	20	12	13	5	31	30
Fibrodysplasia osificante									1
Hipotonía muscular	1								
Lupus eritematoso sistémico	6	24	6	7	2	1	4	12	19
Poliartritis crónica juvenil	8	7	1	6	1	4	1	2	
Polimiositis	5	1	1	2	1	3		2	
Sjogren primario, síndrome de		9	3			2	3	2	
Suddeck, síndrome de		1							
Tietze, síndrome de	1			1			1		4
Total	80	96	24	44	21	33	17	60	65

Por grupos de edad quinquenal encontramos una mayor prevalencia en los grupos de 40-44 años y 45-49 años con 37 casos en ambos, siendo los grupos comprendidos entre 0 a 24 años los grupos con menor prevalencia. En la *espondilitis anquilosante* se aprecia que la mayoría de los casos se encuentran entre las edades de 40 a 64 años. En 97 casos se desconoce la edad (tabla 35).

Tabla 35.- Prevalencia de enfermedades raras en Extremadura, 2004.

Enfermedades englobadas en el grupo *Enfermedades del aparato muscular y esquelético y de tejidos conectivos*. Distribución de casos por grupos de edad quinquenal.

Enfermedad rara	0-4	5-9	10-14	15-19	20-24	25-29	30-34	35-39	40-44	45-49	50-54	55-59	60-64	65-69	70-74	75-79	80-84	>85	NC
Artritis crónica juvenil panciarticular																			1
Artritis reumatoide juvenil													1	1		2			11
Artrogriposis múltiple y microcefalia		1																	
Conectivopatía indiferenciada			1																1
Dermatomiositis																			1
Displasia fibrosa	1																		1
Enfermedad ósea de Paget												1	2	2	8	8	12	13	
Esclerodermia				1		1					1	1		1					6
Esclerosis sistémica			1		1			1	1	3	2	2	3	3	1	1			
Espondilitis anquilosante						1	3	10	24	20	23	27	20	4	5	8	5	4	36
Fibrodysplasia osificante																			1
Hipotonía muscular	1																		
Lupus eritematoso sistémico					1	4	3	11	3	12	3	2	2		5	1	2	2	30
Poliartritis crónica juvenil		1	1	3	3	4	4	3	3	1	2		2	2		1			
Polimiositis							1	2	4	1		1		2	2		2		
Sjogren primario, síndrome de								1	2		1	1	1	2	3	1	2	3	2
Suddeck, síndrome de						1													
Tietze, síndrome de																			7
Total	2	2	3	4	5	11	11	28	37	37	32	35	31	17	24	22	23	22	97

2.3.3.13.- Enfermedades raras encuadradas en el grupo XIV, Anomalías congénitas

En este grupo se han identificado 20 casos correspondientes a 12 enfermedades raras de las incluidas en el anexo I. El haber identificado tan pocos casos está justificado por el hecho de que, como se indica en metodología, en las búsquedas activas no se han incluido de forma general las anomalías genéticas por dificultades de asignación de códigos específicos de la CIE-9^a; por lo tanto se prevé que exista un mayor número de casos cuya identificación requerirá una búsqueda más profunda, siendo esta pues un aproximación muy "sesgada" en lo que a este grupo de patologías se refiere.

Por sexo, el mayor número de casos aparecen en hombres con un 56% del total frente al 44% de las mujeres. Destaca en este grupo como enfermedad más prevalente el *síndrome de Klippel Feil*, con 5 casos en mujeres y 2 en hombres (figura 15 y tabla 36).

Figura 15.- Prevalencia de enfermedades raras en Extremadura, 2004.

Enfermedades englobadas en el grupo Anomalías congénitas.
Distribución porcentual por sexo.

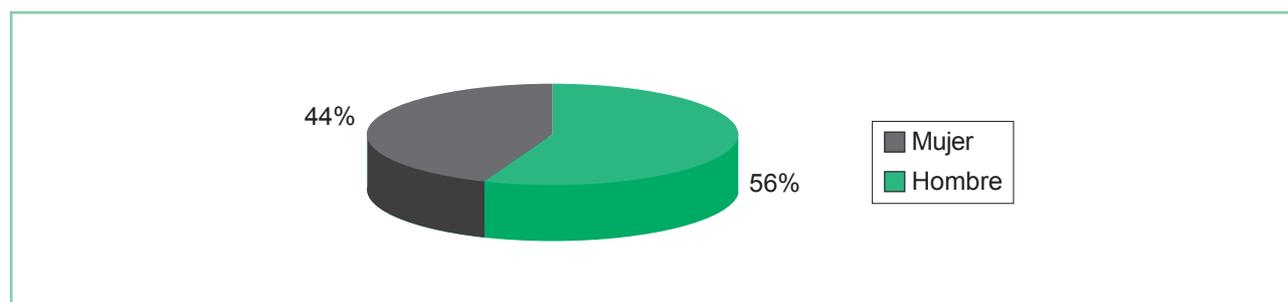


Tabla 36.- Prevalencia de enfermedades raras en Extremadura, 2004.

Enfermedades englobadas en el grupo *Anomalías congénitas*.
Distribución de casos por sexo.

Código CIE-9	Enfermedad rara	Hombres	Mujeres
741.0	Arnold Chiari, enfermedad de		1
751.3	Hirschprung, enfermedad de	1	
756.1	Osteogenesis imperfecta	1	
756.16	Klipell Feil, síndrome de	2	5
757.1	Ictiosis ampollosa		1
757.39	Epidermiolisis bullosa	1	
758.7	Klinefeter, síndrome de	1	
759.8	Smitz Lenli Opitz tipo I, síndrome de	1	
759.8	Stickler, síndrome de	1	1
759.81	Prader Willi, síndrome de	1	
759.89	Rubinstein Taybi, síndrome de	1	1
759.9	Tetrasomía del par 15	1	
Total		11	9

Por áreas de salud, el área con mayor número de casos es la de Cáceres con 5 casos, recogiendo 3 casos de la enfermedad más prevalente de este grupo, el *síndrome de Klipell Feil*. El área con menor prevalencia es Plasencia con un solo caso (tabla 37).

Tabla 37.- Prevalencia de enfermedades raras en Extremadura, 2004.

Enfermedades englobadas en el grupo *Anomalías congénitas*.
Distribución de casos según áreas de salud.

Enfermedad rara	Badajoz	Cáceres	Coria	Don Benito-Villanueva de la Serena	Llerena-Zafra	Mérida	Navalmoral de la Mata	Plasencia	NC
Arnold Chiari, enfermedad de							1		
Epidermiolisis bullosa					1				
Hirschprung, enfermedad de				1					
Ictiosis ampollosa				1					
Klinefeter, síndrome de	1								
Klipell Feil, síndrome de		3	1	1			1	1	
Osteogenesis imperfecta					1				
Prader Willi, síndrome de	1								
Rubinstein Taybi, síndrome de	1	1							
Smitz Lenli Opitz tipo I, síndrome de		1							
Stickler, síndrome de									2
Tetrasomía del par 15				1					
Total	3	5	1	4	2		2	1	2

Por grupos de edad quinquenal encontramos una mayor prevalencia de casos en el grupo de 0-4 años con 5 casos y se puede apreciar que el resto de los casos también ocurre en edades tempranas existiendo pocos casos en edades adultas y ninguno en las edades más avanzadas. En 1 caso se desconoce la edad (tabla 38).

Tabla 38.- Prevalencia de enfermedades raras en Extremadura, 2004.

Enfermedades englobadas en el grupo *Anomalías congénitas*.
Distribución de casos según grupos de edad quinquenal.

Enfermedad rara	0-4	5-9	10-14	15-19	20-24	25-29	30-34	35-39	40-44	45-49	50-54	55-59	60-64	65-69	70-74	75-79	80-84	>85	NC
Arnold Chiari, enfermedad de									1										
Epidermolisis bullosa	1																		
Hirschprung, enfermedad de																			1
Ictiosis ampollosa			1																
Klinefeter, síndrome de			1																
Klipell Feil, síndrome de				1	1				1	2				1	1				
Osteogénesis imperfecta	1																		
Prader Willi, síndrome de					1														
Rubinstein Taybi, síndrome de		1		1															
Smitz Lenli Opitz tipo I, síndrome de	1																		
Stickler, síndrome de	1	1																	
Tetrasomía del par 15	1																		
Total	5	2	2	2	2				2	2				1	1				1

2.3.3.14.- Enfermedades raras encuadradas en el grupo XVI, *Síntomas, signos y estados mal definidos*

En este grupo se han identificado 3 casos, correspondiendo los tres casos al *síndrome de fatiga crónica* (CIE-9 780.71). De los 3 casos, 2 son mujeres y 1 es hombre.

Sólo de 1 caso se conocía la localidad de residencia, incluyéndose en el área de Badajoz, y la edad, que aparece en el grupo de 35-39 años.

2.3.3.15.- Enfermedades raras *Sin clasificar*, no encuadradas en ninguno de los el grupos de la CIE-9

En este grupo se recogen 63 casos que no han podido clasificarse en ningún grupo de la CIE-9 puesto que aún carecen de un diagnóstico certero a las que hemos denominado "sin diagnóstico" y que han sido identificados a través de asociaciones de enfermedades raras, así como un grupo de casos que hemos denominado como "desconocido" que corresponden a casos en los que no se ha podido identificar la enfermedad rara que padecen pero se han incluido por conocer que dichos casos están recibiendo medicamentos huérfanos.

Como ocurre en casi todos los grupos el mayor número de casos son mujeres con un 58% del total frente al 42% de hombres. Existe un número importante de casos donde se desconoce aún la patología (tabla 39).

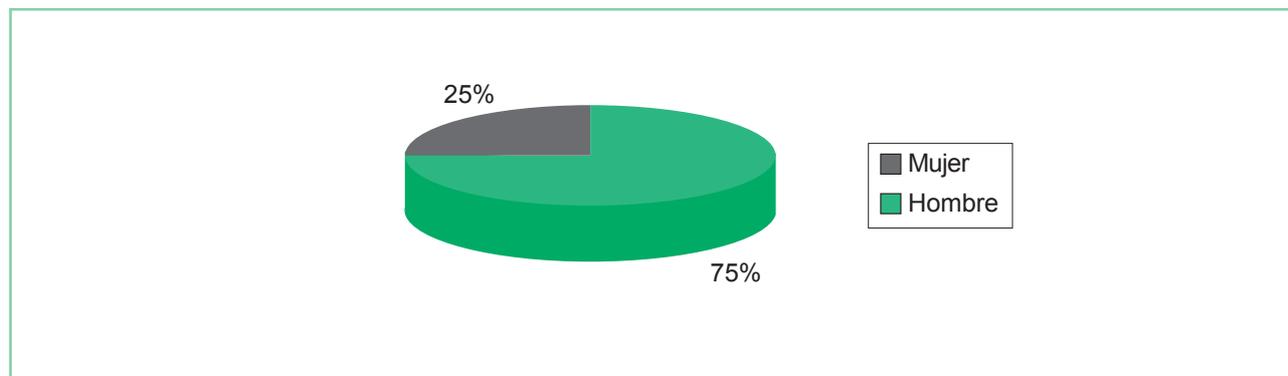
Tabla 39.- Prevalencia de enfermedades raras en Extremadura, 2004.

Enfermedades *sin clasificar* en ningún grupo de la CIE-9.
Distribución de casos por sexo.

Enfermedad rara	Hombres	Mujeres
Sin diagnóstico	3	1
Desconocida	22	37
Total	25	38

Figura 16.- Prevalencia de enfermedades raras en Extremadura, 2004.

Enfermedades *sin clasificar* en ningún grupo de la CIE-9.
Distribución porcentual por sexo.



Por áreas de salud, existen 57 casos donde no se pudo identificar la localidad de residencia debido a que al realizar la búsqueda en las fuentes de información solo se identificaba la enfermedad rara y el caso. De este grupo de patologías, Plasencia con 3 casos es el área con mayor número de casos (tabla 40).

Tabla 40.- Prevalencia de enfermedades raras en Extremadura, 2004.

Enfermedades *sin clasificar* en ningún grupo de la CIE-9
Distribución de casos por las áreas de salud.

Enfermedad rara	Badajoz	Cáceres	Coria	Don Benito-Villanueva de la Serena	Llerena-Zafra	Mérida	Navalmoral de la Mata	Plasencia	NC
Desconocida								2	57
Sin diagnóstico	1	1	1					1	
Total	1	1	1					3	57

Por grupos de edad quinquenal encontramos una mayor prevalencia de casos en el grupo de 10-14 años con 4 casos (3 casos carecen de diagnóstico certero y en 1 caso se desconoce la enfermedad). En 57 casos se desconoce la edad (tabla 41).

Tabla 41.- Prevalencia de enfermedades raras en Extremadura, 2004.

Enfermedades *sin clasificar* en ningún grupo de la CIE-9.
Distribución de casos por grupos de edad quinquenal.

Enfermedad rara	0-4	5-9	10-14	15-19	20-24	25-29	30-34	35-39	40-44	45-49	50-54	55-59	60-64	65-69	70-74	75-79	80-84	>85	NC
Desconocida			1					1											57
Sin diagnóstico			3				1												
Total	1	1	4				1	2											57

3.- Ingresos hospitalarios por enfermedades raras

3.1.- Introducción

El Conjunto Mínimo Básico de Datos al alta hospitalaria (CMBD) es una base de datos con información clínica y administrativa que fundamentalmente recoge la información del alta del paciente en todos los episodios de hospitalización. El Consejo Interterritorial del Sistema Nacional de Salud aprobó el CMBD en diciembre de 1987 para su utilización en los centros hospitalarios.

En el CMBD los diagnósticos y procedimientos se codifican siguiendo la Clasificación estadística internacional de enfermedades y problemas relacionados con la salud (CIE 9^a-MC). Generalmente son los Servicios de admisión y archivos de cada hospital los responsables de la recogida de los datos de cada paciente dado de alta para su posterior incorporación al CMBD.

Si bien, es verdad que se constituyó un formato de variables comunes para todo el territorio nacional, no obstante algunas CCAA han incorporado algunas variables de interés para cada una. En el caso de la Comunidad Autónoma de Extremadura el CMBD recoge las siguientes: número de historia clínica, código de identificación del paciente (CIP), fecha de nacimiento, sexo, código postal de residencia, registro de financiación, fecha de Ingreso, tipo de circunstancia al ingreso, fecha de ingreso, tipo de circunstancia al alta, fecha de alta, morfología de las neoplasias, diagnóstico principal, otros diagnósticos, procedimientos diagnósticos, procedimientos quirúrgico/obstétricos, otros procedimientos quirúrgico/obstétricos, código del hospital, sección, área clínica y código de identificación asistencial (CIAS) del médico.

Desde 1992 se establece la obligatoriedad para todos los hospitales del ámbito nacional la cumplimentación del CMBD, así como su extensión, explotación y mejora, constituyendo objetivos prioritarios del Sistema Nacional de Salud. Ante todo el CMBD es una herramienta de gestión hospitalaria útil en la evaluación y mejora de la calidad asistencial prestada en los mismos.

Con todo, el CMBD se muestra como un sistema de información sanitario susceptible de ser utilizado como fuente de información en el estudio de las enfermedades raras, pudiendo aportar una aproximación a la presión y frecuentación hospitalaria derivada de las mismas, así como una aproximación a su prevalencia.

Tal como se indica en metodología, y al igual que en el capítulo anterior, sólo se ha considerado una lista de 677 enfermedades raras que entre las que no se encuentran, entre otras, las enfermedades ni anomalías congénitas, las enfermedades infecciosas ni los tumores raros, por lo que los datos presentados tienen, obviamente, un sesgo importante, estando infraestimados.

3.2.- Metodología

Se realiza una búsqueda activa de 677 enfermedades raras recogidas en el anexo I en el CMBD de todos los hospitales públicos de la comunidad autónoma correspondiente a los años 2002 y 2003, facilitado por el Servicio Extremeño de Salud (SES), dónde se seleccionaron todos los registros en los que constara alguno de los códigos de la CIE 9^a-MC correspondientes a las 677 enfermedades raras estudiadas, como diagnóstico principal. **El estudio se limita a pues a estas 677 enfermedades raras** que en ese momento podían ser identificadas a través de sus códigos (CIE-9).

La distribución geográfica se ha realizado en base a las 8 áreas de salud que componen el Sistema sanitario público de Extremadura según el Decreto legislativo 67/1998, de 5 de Mayo de 1998, que se hizo público el 14 de Mayo de 1998 número 54 del DOE.

Las enfermedades raras se han agrupado, por una parte, según los grandes grupos de causas contemplados en la CIE-9 MC. No obstante y al no contemplar en la búsqueda los grupos de enfermedades congénitas, infecciosas y neoplasias al no contemplarse en el listado de enfermedades raras del estudio (anexo I), se ha realizado, además, una distribución por "sistemas" afectados en base a la codificación básica de la CIE-9.

La determinación de los servicios clínicos es la que establece el CMBD en el ámbito nacional.

La distribución de los grupos de edad es quinquenal.

Dado que la variable "CIP" no se encuentra cumplimentada en la mayor parte de los registros, el control de duplicados sólo ha podido aplicarse entre los distintos ingresos de un mismo hospital a través de la variable "número de historia clínica", pero no ha sido posible hacerlo entre los registros de los diferentes hospitales, por lo que cabe la posibilidad de que una misma persona haya ingresado en varios hospitales con el mismo diagnóstico y figure repetida en el presente estudio, por ello en resultados cuando hablamos de "casos" nos referimos a las "historias clínicas" individuales de cada hospital, y no podemos hablar estrictamente de incidencia o prevalencia.

Los resultados se presentan en número de casos absolutos, porcentajes y tasas de casos ("historias") ingresados por cien mil habitantes, acumuladas anuales y del periodo bianual, tomando como numerador el número total de "casos" o "personas" ingresados en cada periodo y como denominador la población adscrita al área de salud según el censo de 2001 publicado por el Instituto Nacional de Estadística (INE).

Las estancias se calculan en días, presentándose estancias medias, máximas, mínimas y desviación estándar.

3.3.- Resultados

En el periodo estudiado, años 2002 y 2003, se han identificado un total de 5.105 casos de enfermedades raras que han ingresado en algún hospital de la Comunidad Autónoma, 2.219 en el año 2002 y 2.835 en el año 2003, lo que supone una media anual de 2.527 casos que ingresan por estas enfermedades. Estos 5.105 casos han ocasionando 10.937 ingresos.

En ambos años existe un mayor número de casos ingresados correspondientes a hombres, 1.578 casos en el año 2002 y 1.174 casos en el año 2003 frente a 1.283 casos de mujeres en el año 2002 y 1.065 en el año 2003 (tabla 42).

Estos 5.105 casos se corresponderían con una tasa anual de media de 241,14 casos ingresados por cada cien mil habitantes.

Tabla 42.- Casos ingresados por enfermedades raras en Extremadura, años 2002-2003.

Casos y tasas por 100.000 habitantes según género.

Sexo	2002		2003		Total	
	Nº casos	Tasas	Nº casos	Tasas	Nº casos	Tasas
Hombres	1.174	223,64	1.578	300,60	2.752	524,24
Mujeres	1.064	199,42	1.283	240,46	2.347	439,88
NC	4		2			
Total	2.242	211,81	2.863	270,48	5.105	482,28

Por grupos de edad encontramos una mayor en el grupo de 2 años con una tasa de frecuentación de 1.582,56 por cien mil habitantes en el año 2002 y 2.080,22 en el año 2003. La menor frecuentación de casos en el año 2002 se presenta en el grupo de edad de 20-24 con una tasa de 61,62 por cien mil habitantes y en el año 2003 en el grupo de 25-29 con una tasa de 77,36 por cien mil habitantes (tabla 43).

Tabla 43.- Casos ingresados por enfermedades raras en Extremadura, años 2002-2003.

Casos y tasas por 100.000 habitantes según grupos de edad.

Grupos de edad	2002		2003	
	Nº casos	Tasas	Nº casos	Tasas
<1	287	1417,14	394	1945,49
2	159	1582,56	209	2080,22
3	95	938,36	122	1205,06
4	65	641,72	83	819,43
5-9	195	344,01	278	490,43
10-14	102	155,80	153	233,69
15-19	52	72,92	63	88,34
20-24	48	61,62	65	83,44
25-29	65	82,43	61	77,36
30-34	67	83,48	84	104,67
35-39	64	76,00	103	122,30
40-44	75	97,18	85	110,14
45-49	67	110,61	77	127,12
50-54	72	131,70	87	159,14
55-59	75	143,61	84	160,85
60-64	84	181,41	92	198,69
65-69	122	197,21	183	295,82
70-74	149	275,66	225	416,27
75-79	168	399,91	171	407,06
80-84	112	449,42	135	541,71
>=85	95	492,15	81	419,62
Desconocida	24		28	

Si analizamos las enfermedades raras más frecuentes por grandes grupos de enfermedad considerados en la CIE 9-MC encontramos que mayoritariamente el grupo IX Enfermedades del aparato digestivo ocupa el 28,91% de los casos ocurridos en el año 2002 y 31,15% en el siguiente año, (tabla 44).

Tabla 44.- Casos ingresados por enfermedades raras en Extremadura, años 2002-2003.

Casos y porcentajes agrupados por grandes grupos de enfermedad según CIE 9-MC.

Grandes grupos de enfermedad de la CIE 9-MC	2002		2003	
	Nº casos	%	Nº casos	%
I.- Enfermedades infecciosas	0	0,00	0	0,00
II.- Neoplasias	0	0,00	0	0,00
III.- Enfermedades endocrinas, de la Nutrición y Metabólicas y Trastornos de la Inmunidad	107	2,57	135	2,55
IV.- Enfermedades de la sangre y de los órganos hematopoyéticos	214	5,14	248	4,68
V.- Trastornos Mentales	24	0,58	21	0,40
VI.- Enfermedades del Sistema nervioso y de los Órganos sensoriales	213	5,11	240	4,53
VII.- Enfermedades del aparato circulatorio	105	2,52	152	2,87
VIII.- Enfermedades del aparato respiratorio	56	1,34	75	1,41
IX.- Enfermedades del aparato digestivo	1.204	28,91	1.652	31,15
X.- Enfermedades del aparato genitourinario	131	3,15	155	2,92
XI.- Complicaciones de la gestación, parto y puerperio	0	0,00	0	0,00
XII.- Enfermedades de la piel y de los tejidos subcutáneos	31	0,74	49	0,92
XIII.- Enfermedades del aparato muscular y esquelético y de los tejidos conectivos	157	0,00	136	2,56
XIV.- Anomalías congénitas	0	0,00	0	0,00
XV.- Determinadas condiciones con origen en el período perinatal	0	0,00	0	0,00
XVI.- Síntomas, signos y estados mal definidos	0	0,00	0	0,00
XVII.- Lesiones y envenenamientos	0	0,00	0	0,00

Si analizamos las enfermedades raras más frecuentes por sistemas afectados encontramos existe un mayor número de casos ingresados de trastornos metabólicos ocupando el 35.75% de los casos ocurridos en el año 2002 y 37.26% en el siguiente año (tabla 45).

Tabla 45.- Casos ingresados por enfermedades raras en Extremadura, años 2002-2003.

Casos y porcentajes agrupados por sistemas afectados.

Sistemas afectados	2002		2003	
	Nº casos	%	Nº casos	%
Enfermedades endocrinas	228	10,53	272	11,81
Trastornos metabólicos	774	35,75	858	37,26
Sangre	24	1,11	21	0,91
Sistema nervioso	343	15,84	360	15,63
Trastornos oculares	142	6,56	183	7,95
Sistema circulatorio	70	3,23	97	4,21
Aparato respiratorio	154	7,11	51	2,21
Aparato digestivo	137	6,33	165	7,16
Genitourinario	0	0,00	0	0,00
Piel y tejido subcutáneo	83	3,83	110	4,78
Aparato osteomioarticular	210	9,70	186	8,08

En el período estudiado, si cruzamos la variable grandes grupos de enfermedad y los complejos hospitalarios de las distintas Áreas de Salud encontramos una mayor frecuencia de ingresos en las enfermedades raras del grupo IX Enfermedades del aparato digestivo en el área de salud de Badajoz, seguida del área de salud de Cáceres y del área de Don Benito-Villanueva de la Serena (tabla 46 y 47).

Tabla 46.- Casos ingresados por enfermedades raras en Extremadura, año 2002.

Frecuencia de casos ingresados por complejos hospitalarios / áreas de salud.
Clasificados según grandes grupos CIE 9-MC.

Grandes grupos de enfermedad de la CIE 9-MC	Don Benito-Villanueva de la Serena	Mérida	Llerena-Zafra	Badajoz	Cáceres	Plasencia	Navalmoral de la Mata	Coria
I.- Enfermedades infecciosas	0	0	0	0	0	0	0	0
II.- Neoplasias	0	0	0	0	0	0	0	0
III.- Enfermedades endocrinas, de la Nutrición y Metabólicas y Trastornos de la Inmunidad	14	6	5	46	17	6	5	8
IV.- Enfermedades de la sangre y de los órganos hematopoyéticos	21	11	21	57	56	33	6	9
V.- Trastornos Mentales	2	0	0	14	8	0	0	0
VI.- Enfermedades del Sistema nervioso y de los Órganos sensoriales	23	9	6	90	61	16	5	3
VII.- Enfermedades del aparato circulatorio	12	4	1	37	22	19	3	7
VIII.- Enfermedades del aparato respiratorio	7	1	8	26	9	4	0	1
IX.- Enfermedades del aparato digestivo	172	25	115	443	352	28	15	54
X.- Enfermedades del aparato genitourinario	31	2	5	43	22	12	13	3
XI.- Complicaciones de la gestación, parto y puerperio	0	0	0	0	0	0	0	0
XII.- Enfermedades de la piel y de los tejidos subcutáneos	5	0	5	9	9	0	0	3
XIII.- Enfermedades del aparato muscular y esquelético y de los tejidos conectivos	21	7	14	75	20	11	5	4
XIV.- Anomalías congénitas	0	0	0	0	0	0	0	0
XV.- Determinadas condiciones con origen en el período perinatal	0	0	0	0	0	0	0	0
XVI.- Síntomas, signos y estados mal definidos	0	0	0	0	0	0	0	0
XVII.- Lesiones y envenenamientos	0	0	0	0	0	0	0	0

Tabla 47.- Casos ingresados por enfermedades raras en Extremadura, año 2003

Frecuencia de casos ingresados por complejos hospitalarios / áreas de salud.
Clasificados según grandes grupos CIE 9-MC.

Grandes grupos de enfermedad de la CIE 9-MC	Don Benito-Villanueva de la Serena	Mérida	Llerena-Zafra	Badajoz	Cáceres	Plasencia	Navalmoral de la Mata	Coria
I.- Enfermedades infecciosas	0	0	0	0	0	0	0	0
II.- Neoplasias	0	0	0	0	0	0	0	0
III.- Enfermedades endocrinas, de la Nutrición y Metabólicas y Trastornos de la Inmunidad	10	22	14	48	28	4	5	4
IV.- Enfermedades de la sangre y de los órganos hematopoyéticos	20	45	17	62	69	22	8	5
V.- Trastornos Mentales	0	0	0	8	12	1	0	0
VI.- Enfermedades del Sistema nervioso y de los Órganos sensoriales	15	24	8	3	112	8	53	17
VII.- Enfermedades del aparato circulatorio	16	21	14	57	27	11	4	2
VIII.- Enfermedades del aparato respiratorio	8	10	7	19	19	7	2	3
IX.- Enfermedades del aparato digestivo	215	143	177	595	394	25	36	67
X.- Enfermedades del aparato genitourinario	40	16	8	51	15	16	4	5
XI.- Complicaciones de la gestación, parto y puerperio	0	0	0	0	0	0	0	0
XII.- Enfermedades de la piel y de los tejidos subcutáneos	6	6	0	10	19	1	2	5
XIII.- Enfermedades del aparato muscular y esquelético y de los tejidos conectivos	10	24	7	58	22	10	2	3
XIV.- Anomalías congénitas	0	0	0	0	0	0	0	0
XV.- Determinadas condiciones con origen en el período perinatal	0	0	0	0	0	0	0	0
XVI.- Síntomas, signos y estados mal definidos	0	0	0	0	0	0	0	0
XVII.- Lesiones y envenenamientos	0	0	0	0	0	0	0	0

En el período estudiado, si cruzamos la variable agrupación por sistemas y los complejos hospitalarios de las distintas áreas de salud encontramos una mayor frecuencia de ingresos en las enfermedades raras del aparato respiratorio en el área de Don Benito-Villanueva de la Serena, y enfermedades raras metabólicas del área de Badajoz.

Tabla 48.- Casos ingresados por enfermedades raras en Extremadura, año 2002-2003

Frecuencia de casos ingresados por complejos hospitalarios / áreas de salud.
Clasificados según sistemas afectados.

Sistemas afectados	Don Benito-Villanueva de la Serena	Mérida	Llerena-Zafra	Badajoz	Cáceres	Plasencia	Navalmoral de la Mata	Coria
Enfermedades endocrinas	316	116	106	294	194	22	63	13
Trastornos metabólicos	232	440	596	728	389	473	177	54
Sangre	0	0	0	9	19	1	0	0
Sistema nervioso	27	61	53	498	302	34	10	3
Trastornos oculares	25	34	20	110	78	12	7	2
Sistema circulatorio	14	17	25	30	58	20	3	3
Aparato respiratorio	792	491	644	214	531	37	104	249
Aparato digestivo	40	17	8	81	25	19	4	5
Genitourinario	0	0	0	0	0	0	0	0
Piel y tejido subcutáneo	30	41	0	78	114	9	25	19
Aparato osteomioarticular	38	51	17	141	55	33	5	11

Analizando las enfermedades raras más frecuentes según su CIE 9^o-MC encontramos que es el código CIE 9^o-MC 558.9 el más frecuente con 1974 casos en el año 2002 y 1399 casos en el 2003, seguido del CIE 9^o-MC 287.3 en el año 2002 con 450 casos y del 599.7 con 118 casos en el año 2003.

En cuanto al número de casos ingresados en los hospitales de la Comunidad encontramos que el complejo hospitalario de Badajoz es el centro sanitario que mayor número de casos albergó tanto en el año 2002 como en el año 2003 con 840 y 1020 casos ingresados respectivamente. En cuanto al centro sanitario que menos casos albergó fue en ambos años el centro hospitalario de Navalmoral de la Mata con 52 en el primer año y 71 en el segundo (tabla 49).

Tabla 49.- Casos ingresados por enfermedades raras en Extremadura, años 2002-2003.

Número de casos y porcentajes según Áreas de salud.

Complejo hospitalario/Área de salud	2002		2003	
	Nº casos	%	Nº casos	%
Badajoz	840	37,47	1.020	35,63
Don Benito-Villanueva de la Serena	308	13,74	340	11,88
Mérida	65	2,90	311	10,86
Llerena-Zafra	180	8,03	252	8,80
Cáceres	576	25,69	658	22,98
Coria	92	4,10	97	3,39
Navalmoral de la Mata	52	2,32	71	2,48
Plasencia	129	5,75	114	3,98

En el año 2002 encontramos, según las fechas de ingresos y fechas de altas, una estancia media de 6,19 días. Si cruzamos las fechas anteriormente indicadas y los complejos hospitalarios de cada área de salud encontramos que el complejo hospitalario del área de Badajoz es el que mayor estancia media tiene, 7,30 días, seguido del área de Plasencia 7,07 días (tabla 50)

Tabla 50.- Casos ingresados por enfermedades raras en Extremadura, años 2002-2003.

Estancias hospitalarias según complejo hospitalario de cada área de salud. Año 2002.

Complejo hospitalario/Área de salud	Estancia en días			
	Media	Mínima	Máxima	Dv
Badajoz	7,30	0,00	164,00	8,53
Don Benito-Villanueva de la Serena	6,40	0,00	76,00	7,32
Mérida	4,10	0,00	24,00	4,84
Llerena-Zafra	4,80	0,00	42,00	4,44
Cáceres	5,70	0,00	46,00	6,00
Coria	4,25	0,00	31,00	4,39
Navalmoral de la Mata	4,23	0,00	14,00	3,37
Plasencia	7,07	1,00	35,00	5,73

En el año 2003 la estancia media es de 5,95 días, siendo el complejo hospitalario de Plasencia el que mayor estancia media tiene con 7,61 días seguido del complejo hospitalario del área de Badajoz con 7,22 días (tabla 51).

Tabla 51.- Casos ingresados por enfermedades raras en Extremadura, años 2002-2003.

Estancias hospitalarias según complejo hospitalario de cada área de salud. Año 2003.

Complejo hospitalario/Área de salud	Estancia en días			
	Media	Mínima	Máxima	Dv
Badajoz	7,22	0,00	172,00	10,00
Don Benito-Villanueva de la Serena	5,65	0,00	50,00	6,37
Mérida	4,69	0,00	63,00	6,10
Llerena-Zafra	5,60	0,00	59,00	7,17
Cáceres	5,48	0,00	108,00	5,48
Coria	3,37	0,00	28,00	3,37
Navalmoral de la Mata	4,67	0,00	53,00	4,67
Plasencia	7,61	0,00	88,00	7,61

Atendiendo a los servicios clínicos más demandados por las enfermedades raras encontramos que en el período estudiado fueron el Servicio de Pediatría, 47,44 % en el 2002 y 42,15% en el 2003, seguido del Servicio de Medicina Interna con 23,43 % y 23,88% en el período estudiado respectivamente.

Si analizamos las estancias medias, máximas, mínimas y desviación típica en los servicios clínicos encontramos que la estancia media más alta se da en el servicio de Medicina Intensiva (38,57 días) con una estancia máxima de 172 días (tabla 52).

Tabla 52.- Casos ingresados por enfermedades raras en Extremadura, años 2002-2003.

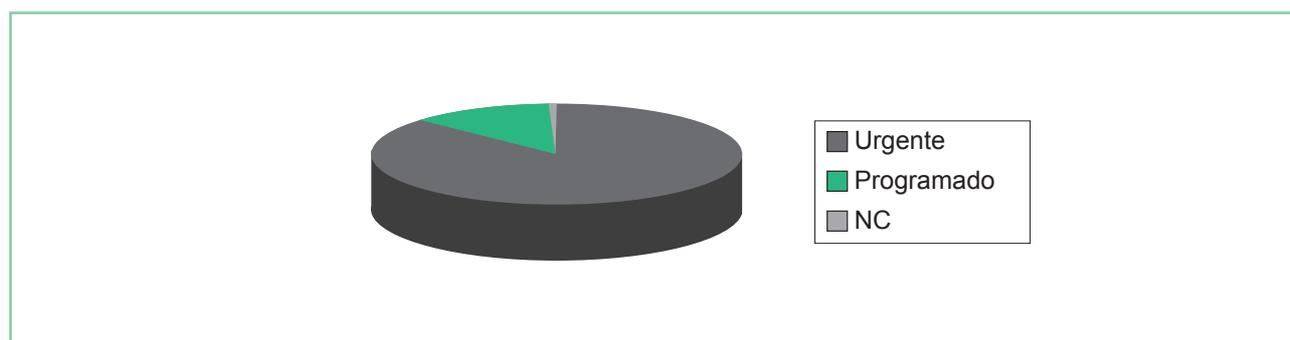
Estancias hospitalarias según servicios clínicos.

Servicios clínicos	Estancia en días			
	Media	Mínima	Máxima	Dv
Angiología/cirugía vascular	14,66	1,00	37,00	11,34
Cardiología	11,38	0,00	44,00	9,91
Cirugía cardíaca	18,00	18,00	18,00	
Cirugía general y digestivo	9,59	1,00	58,00	9,14
Cirugía maxilofacial	2,66	2,00	5,00	1,21
Cirugía pediátrica	4,80	1,00	27,00	5,75
Cirugía plástica	8,86	1,00	43,00	12,30
Cirugía torácica	8,83	0,00	32,00	8,50
Dermatología	9,90	2,00	48,00	13,87
Digestivo	7,27	1,00	37,00	6,02
Endocrinología	11,61	0,00	53,00	12,21
Ginecología	4,64	0,00	16,00	4,86
Geriatría	11,00	4,00	16,00	3,01
Hematología	4,26	0,00	93,00	9,23
Medicina Interna	8,30	0,00	88,00	8,46
Medicina Intensiva	38,57	1,00	172,00	48,38
Nefrología	10,28	1,00	108,00	14,09
Neumología	11,10	0,00	56,00	8,94
Neurocirugía	8,27	1,00	23,00	6,26
Obstetricia	2,00	1,00	8,00	2,48
Oftalmología	5,00	0,00	9,00	4,04
Oncología	6,25	1,00	15,00	3,54
Otorrinolaringología	17,45	1,00	36,00	14,91
Pediatría	3,61	0,00	43,00	2,85
Reumatología	3,75	0,00	50,00	7,99
Traumatología	5,60	0,00	45,00	8,30
Urología	7,33	1,00	42,00	6,56
Unidad de trasplantes	17,71	10,00	23,00	5,06

Atendiendo a las circunstancias que motivaron los ingresos encontramos que en el 2002 el 85,62% de los ingresos accedieron al complejo hospitalario por el servicio de urgencias mientras que en el 2003 se trataron de 88,24% por la misma circunstancia, por lo que se pone de manifiesto el aumento de los ingresos por la puerta de urgencias (figura 17).

Figura 17.- Casos ingresados por enfermedades raras en Extremadura, años 2002-2003.

Distribución porcentual de casos según las circunstancias del ingreso.



En cuanto a los motivos que promovieron el alta encontramos que el 94,28% se derivaron a los domicilios en el primer año y 95,41% en el segundo año, sólo el 1,92% en el año 2002 y 1,02 en el año 2003 fueron dados de alta para ser trasladados a otros hospitales. Las altas voluntarias constituyeron el 1,12% en el año 2002 y 0,60 % en el año 2003 (tabla 53)

Tabla 53.- Casos ingresados por enfermedades raras en Extremadura, años 2002-2003.

Casos y porcentajes según circunstancias al alta.

Circunstancias al alta	2002		2003	
	Nº casos	%	Nº casos	%
Domicilio	2.109	94,28	2.720	95,41
Traslado al hospital	43	1,92	29	1,02
Alta voluntaria	25	1,12	17	0,60
Éxitus	60	2,68	84	2,95
NC			1	0,04
Total	2.237	100,00	2.851	100,00

Analizando la tasa de letalidad encontramos un aumento de la misma del año 2002 al 2003 con una tasa de 2,70% en el primer año y 2,96% en el segundo año.

En cuanto a los procedimientos diagnósticos utilizados encontramos que la inyección o infusión de electrolitos fue el procedimiento mas utilizado en 427 casos en el primer año y 448 casos en el segundo año, seguido del ultrasonidos diagnósticos de abdomen y retroperitoneo con 298 y 198 casos en el primer y segundo año respectivamente.

Según la vía de acceso a los hospitales extremeños encontramos que mayoritariamente fue por la vía pública (Seguridad Social) la más utilizada con 97,98% en el primer año y 97,92% en el segundo año, seguida de la vía privada con 1,60% el año 2002 y 1,54% en el año 2003 (tabla 54).

Tabla 54.- Casos ingresados por enfermedades raras en Extremadura, años 2002-2003.

Casos y porcentajes según el tipo de financiación.

Financiación	2002		2003	
	Nº casos	%	Nº casos	%
Seguridad social	3.009	97,98	1.786	97,92
Corporaciones locales	0	0,00	3	0,16
Mutuas de asistencia sanitaria	3	0,10	3	0,16
Accidentes laborales	0	0,00	1	0,05
Accidentes de trafico	1	0,03	2	0,11
Privado	49	1,60	28	1,54
Mixta	0	0,00	0	0,00
Otros	9	0,29	1	0,05

4.- Formación en enfermedades raras

La formación de los profesionales constituye un tema de singular importancia en el ámbito sanitario. Si en todos los campos de actividades profesionales es conveniente la constante actualización de conocimientos, en los servicios sanitarios esa actualización se convierte en una auténtica necesidad. En este sentido, la ley 16/2003, de 28 de Mayo, de Cohesión y Calidad del Sistema Nacional de Salud nos recuerda que la formación de los profesionales constituye un factor fundamental en la mejora de la cualificación profesional. Así, reconoce la importancia de la formación continuada, orientada a la mejora de la calidad del proceso asistencial y garantía de la seguridad del usuario.

Dada su especial importancia la Ley de Salud de Extremadura hace referencia a la misma en su artículo 44.1 en donde se indica que *“la Junta de Extremadura velará para que la formación de los profesionales de la salud se adecue a las necesidades del Sistema Sanitario Público de Extremadura”*, para lo cual se crea un organismo dependiente de la Junta de Extremadura, símbolo de formación continuada e investigación de la sanidad en la comunidad, *“la Escuela de Estudios de Ciencias de la Salud, con la finalidad de atender las necesidades de investigación, documentación, capacitación y formación del personal sanitario que presta sus servicios en la Comunidad Autónoma”* (Ley de Salud de Extremadura, art. 43.3)

No obstante, los planes de formación dirigidos a profesionales sanitarios deberán contemplar las necesidades de los profesionales y de toda la comunidad con el fin de adaptar los recursos existentes a las necesidades en formación detectadas bien por la autoridad sanitaria, por el propio profesional o por los usuarios del sistema sanitario.

Es de especial interés que exista formación continuada, así como conocimientos actualizados en el ámbito de las enfermedades raras por tratarse patologías que por su rareza contemplan entre otras características, una sintomatología dispar que, en la mayoría de las ocasiones, dificulta su diagnóstico, desencadenando en un peregrinaje por la red sanitaria, con lo que desemboca en consecuencias devastadoras tanto para el afectado como para el sistema sanitario. Por otra parte, y debido precisamente en gran parte a su “rareza”, este tipo de patologías despiertan una gran interés científico.

Así mismo el conocimiento pregrado de las mismas en las profesiones de las ciencias de la salud escaso, listándose en la mayor parte de las ocasiones a la simple mención de la existencia de la enfermedad bien se trata de enfermedades que rara, incluso algunas no se conocen para la mayoría de las profesiones.

En REPIER se encuentran como objetivos específicos de este campo la formación a los profesionales sanitarios en cuanto a patogenia sobre patologías de baja frecuencia agrupadas, tales como enfermedades metabólicas, anomalías congénitas, enfermedades reumatológicas y/o autoinmunes, etc..., además de formación en cuanto a medios diagnósticos y acceso a medicamentos huérfanos relacionados con las enfermedades raras. Desde esta red se considera importante el intercambio de conocimientos y/o recursos a cerca de las enfermedades raras entre profesionales sanitarios de los distintos sistemas de salud, promoviendo habilidades en cuanto a la notificación del diagnóstico y terapéutica a seguir por los afectados que posibiliten actitudes saludables en cuanto a la enfermedad.

Es por ello que tanto afectados, asociaciones, profesionales e investigadores reivindican un espacio en la oferta de formación continuada. En Extremadura ante dicha necesidad la Escuela de Ciencias de la Salud de la región incorporó las enfermedades raras en su oferta formativa además de identificarlas como líneas prioritarias de investigación, como hizo en su día la Unión Europea y el Plan Nacional de Investigación Sanitaria y Técnica y del Fondo de Investigación Sanitaria.

Así, mismo podemos citar que en el período 2003-2004 en la Escuela de Ciencias de la Salud de Extremadura se impartieron los siguientes cursos relacionados con las enfermedades raras:

- *Conocimiento de enfermedades raras. Enfermedades autoinmunes*: en formato curso con objeto de divulgar los conocimientos actualizados de las enfermedades autoinmunes, se impartió en 3 ediciones con una duración de 24 horas cada una un número máximo de 40 plazas. Este curso fue destinado a todos los profesionales sanitarios del sistema sanitario público de Extremadura.
- *Neurofibromatosis*: en formato curso con objeto de actualizar la neurofibromatosis como enfermedad multidisciplinar considerando el ámbito diagnóstico, tratamiento y prevención. Fue impartido en 2 ediciones con una duración de 18 horas cada edición y dirigido preferentemente a médicos y pediatras de Atención primaria.
- *Diagnóstico y tratamiento de enfermedades del adulto de base genética*: se objetivó el análisis de los cambios de la atención sanitaria que se pudieran derivar de los conocimientos genéticos de la actualidad, así como actualizar los conocimientos de los asistentes en enfermedades de bases genéticas. Se impartió en formato curso en 4 ediciones de 24 horas cada una y dirigido principalmente a médicos internistas y de Atención Primaria del sistema público de Extremadura.

En el ámbito de la investigación científica en Extremadura se publicó en diciembre de 2004 la convocatoria de concesión de proyectos de investigación socio-sanitarios para el año 2004 por la Consejería de Sanidad y Consumo de la Junta de Extremadura, en la que de 27 proyectos concedidos en total, 3 están relacionados con las enfermedades raras.

Para este año 2005 el plan de formación de la Escuela de estudios de ciencias de la salud de Extremadura incluye cursos relacionados directamente con las enfermedades raras, si bien, también existe formación que de manera indirecta pueden ayudar a abordar mejor este tipo de patologías como la introducción a la bioética, técnicas de investigación o habilidades de comunicación ante diagnósticos.

Las iniciativas emprendidas por la Escuela de estudios de ciencias de la salud de Extremadura son un claro ejemplo de la sensibilidad en nuestra comunidad, si bien todavía se puede mejorar el panorama de estas rúbricas en el campo de la formación, es por ello que este organismo público de formación sanitaria recoge las peticiones de profesionales y/o usuarios ante materias que consideren necesarias en el ámbito sanitario.

En conclusión este tipo de enfermedades está empezando a ocupar un interés creciente en el campo de la formación, no obstante sería conveniente seguir trabajando para que la formación en enfermedades raras empiece en la formación pregraduada y siga continuando en la postgraduada a fin de ofrecer los últimos conocimientos de estas enfermedades a los profesionales sanitarios.

5.- Medicamentos huérfanos

5.1.- Introducción

Los medicamentos huérfanos se definen como aquellos medicamentos destinados principalmente al tratamiento, prevención o diagnóstico de las enfermedades catalogadas como raras o poco frecuentes.

Estados Unidos fue el primer país que adoptó medidas reguladoras para promocionar la investigación y el desarrollo de medicamentos huérfanos. Lo hizo en 1983, con la promulgación de la “*Orphan Drug Act*”. En aquella ocasión un congresista americano, utilizó una definición muy gráfica que enseñada tuvo éxito: “a estos medicamentos les ocurre como a los niños que no tienen padres y requieren una ayuda y un esfuerzo especial para desarrollarse”.

Las asociaciones de pacientes y los grupos de familiares fueron un impulso decisivo para obtener esta reglamentación americana que sirvió de modelo para las regulaciones posteriores.

El 16 de diciembre de 1999, la Unión Europea elaboró su propio reglamento sobre enfermedades huérfanas (CE 141/2000) que incluía una serie de incentivos, exenciones y ayudas científicas para los medicamentos en fase de desarrollo que obtuvieran previamente la designación como huérfano en la Comunidad. Se creaba un comité científico en el seno de la Agencia Europea del Medicamento encargado entre otras funciones de evaluar las propuestas de designación.

5.2.- Situación actual y reglamento europeo

Los pacientes que sufren enfermedades raras tienen derecho a medicamentos que cumplan los mismos requisitos que el resto y por eso para su autorización, se sigue el mismo procedimiento para garantizar su calidad, seguridad y eficacia.

En medicamentos huérfanos aparece el concepto de designación. Puesto que el objetivo es promover la investigación y el desarrollo incluso desde fases muy tempranas, el Reglamento de la Unión Europea establece unos criterios objetivos que deberán cumplir los medicamentos candidatos. Una vez que estos obtengan la designación se beneficiarán de incentivos científicos y económicos, unos antes y otros después de su eventual autorización.

Un medicamento será declarado huérfano si su promotor puede demostrar que cumple cuatro condiciones:

- Que se destine al diagnóstico, prevención o tratamiento de una afección que ponga en peligro la vida del paciente o provoque una incapacidad crónica o debilitante. Por lo tanto este es un primer criterio que se refiere a la gravedad de la condición.
- Que en el momento de presentar la solicitud, la enfermedad no afecta a más de cinco personas por cada diez mil en la comunidad o en caso contrario pueda demostrarse que sin incentivos, la comercialización de dicho medicamento en la comunidad no generará suficientes beneficios para justificar las inversiones necesarias. Naturalmente la carga de la prueba corresponde siempre al solicitante. Este es el criterio de rareza de la enfermedad o de prevalencia.
- Que no existe ningún método satisfactorio autorizado para el diagnóstico, la prevención o el tratamiento de la enfermedad o en el caso de que exista, el medicamento aportará un beneficio considerable a quienes la padecen. Este es el criterio del beneficio sustancial que refleja la situación de la enfermedad en cuanto a opciones de tratamiento.
- El cuarto criterio está implícito en el Reglamento pero se considera elemental. Es el criterio de la racionalidad de la propuesta que debe ampararse no solamente en hipótesis de trabajo sino al menos en la existencia de algunos datos reales, in vitro o in vivo y si es posible en pacientes. Se le ha llamado el criterio de la plausibilidad biológica. Por su parte el solicitante no debe fragmentar la condición o la enfermedad para que se ajuste al límite de prevalencia.

Junto a los criterios de declaración, el Reglamento contempla la creación de un Comité científico, un procedimiento de actuación y la descripción de los distintos incentivos.

Para las compañías farmacéuticas el mayor incentivo es la exclusividad comercial de diez años. Esta exclusividad podría retirarse a partir del sexto año si se demuestra que el titular no tiene capacidad suficiente para suministrar el medicamento a la comunidad o bien que ha amortizado completamente sus inversiones.

Los medicamentos declarados huérfanos podrán así mismo beneficiarse de otras ayudas que adopten la Comisión o los Estados Miembros y en particular de las medidas de ayuda a la investigación a favor de las pequeñas y medianas empresas previstas en programas marco de investigación y desarrollo.

El promotor podrá solicitar la asistencia de la Agencia Europea en la elaboración del protocolo, es decir el asesoramiento en los ensayos y pruebas que deben realizarse para demostrar la calidad, seguridad y eficacia del fármaco.

Por otra parte el medicamento huérfano tiene acceso directo al procedimiento centralizado de Registro aunque también puede acudir al procedimiento descentralizado comprometiéndose siempre a poner el producto a disposición de todos los Estados de la Unión Europea.

Finalmente la compañía se beneficiará tras la designación del medicamento huérfano, de una exención completa o parcial del pago de tasas para todas las actividades relacionadas con la administración. Esta exención incluye las tasas de solicitud de la autorización, inspección y las de solicitud de Consejo Científico.

5.3.- Acceso a los medicamentos huérfanos

El objetivo final de la legislación sobre medicamentos huérfanos es permitir a los pacientes un acceso rápido a los avances terapéuticos. La designación no significa una autorización de puesta en el mercado y muchos de los fármacos designados no llegarán a él. En los Estados Unidos, con veinte años de experiencia, solamente unos doscientos de los cerca de mil designados obtuvieron la comercialización. Ocurre que lo que se designa es un proyecto de investigación o mejor dicho, la continuación de un proyecto de investigación y las compañías farmacéuticas pueden presentar su solicitud de designación en cualquier etapa de su desarrollo. El camino que conduce desde la designación hasta la comercialización puede ser largo y puede a veces extraviarse.

Las asociaciones de pacientes se muestran deseosas de participar en ensayos clínicos y se están llevando a cabo diferentes iniciativas para facilitar su intervención. Al escaso número de enfermos se añade el problema de su dispersión geográfica y por eso resultan muy valiosas las redes de pacientes y de centros, salvaguardando el carácter voluntario y la confidencialidad de los datos.

5.4.- Gestión y dispensación

La mayoría de los medicamentos huérfanos pertenecen a alguna de las siguientes categorías o tipos de gestión:

- Medicamentos de dispensación hospitalaria para pacientes ambulatorios, comercializados en nuestro país y que tengan la indicación aprobada para una determinada Enfermedad Rara, calificación de usos hospitalarios, o que estén bajo alguna regulación especial.
- Medicamentos de uso compasivo.
- Medicamentos extranjeros.
- Formulas magistrales.

5.4.1.- Protocolo de actuación para dispensación de medicamentos de “uso compasivo”

Al igual que para los medicamentos extranjeros, la autorización del “uso compasivo” es competencia del Ministerio de Sanidad y Consumo.

Según establece el artículo 28 del Real Decreto 223/2004, por el que se regulan los ensayos clínicos con medicamentos, *se entiende por **uso compasivo de medicamentos** la utilización en pacientes aislados y al margen de un ensayo clínico de medicamentos en investigación, o la utilización de especialidades farmacéuticas comercializadas para indicaciones o condiciones de uso distintas de las autorizadas, cuando el médico bajo su exclusiva responsabilidad considere indispensable su utilización*, tal y como establece la normativa estatal vigente.

La secuencia de los acontecimientos es la siguiente: a) el médico no encuentra una alternativa terapéutica comercializada en España para la indicación que precisa su paciente, pero sabe que existen publicados estudios clínicos que han demostrado eficacia o seguridad bien de algún medicamento que aún no ha obtenido la autorización de incluir la indicación en su ficha técnica, bien de un producto en fase de investigación clínica; b) el médico, por medio de un servicio de farmacia del Servicio Extremeño de Salud (SES), solicita la autorización al Órgano ministerial para su uso; c) si el Órgano ministerial autoriza el “uso compasivo”, se lo notifica al servicio de farmacia para que pueda adquirirlo al laboratorio farmacéutico y, una vez obtenido, pueda notificárselo al médico y dispensárselo al paciente.

5.4.1.1.- Petición a través de los servicios de farmacia del Servicio Extremeño de Salud

Para que un paciente pueda obtener un medicamento o un producto en fase de investigación clínica por el procedimiento de “uso compasivo” es necesario que el médico prescriptor, a través de un servicio de farmacia del SES, curse una petición al Ministerio de Sanidad y Consumo, adjuntando rellena la documentación siguiente documentación (ver modelos adjuntos más abajo): que más abajo se adjunta.

- Informe clínico en el que el médico justifique la necesidad de dicho tratamiento.
- Consentimiento informado del paciente o de su representante legal.
- La conformidad del director del centro donde se vaya a aplicar el tratamiento.

El médico prescriptor debe trasladar la documentación debidamente cumplimentada, fechada y firmada, al servicio de farmacia del hospital (o, excepcionalmente, al servicio de farmacia de atención primaria), al cual corresponderá hacer la petición por vía fax al Departamento de Uso Compasivo, de la Agencia Española de Medicamentos y Productos Sanitarios, firmada por el responsable del servicio de farmacia peticionario.

5.4.1.2.- La autorización corresponde al Ministerio de Sanidad y Consumo

La autorización del uso compasivo de un medicamento o de un producto en fase de investigación es competencia exclusiva del Ministerio de Sanidad y Consumo, a través del Departamento de Uso Compasivo, de la Agencia Española del Medicamento y Productos Sanitarios. Para que el Órgano ministerial autorice el uso de un medicamento o un producto en fase de investigación clínica precisa que haya publicados estudios clínicos que demuestren científicamente la eficacia en la indicación en la que el médico solicita para la utilización por un paciente determinado, cuando las alternativas terapéuticas autorizadas y comercializadas en España no hayan resultado efectivas o seguras. En este sentido, **la autorización del "uso compasivo" es válida para todo el tratamiento y para un paciente en concreto**; no siendo extrapolable a otros pacientes, aunque la situación sea similar.

Cuando el Órgano ministerial notifique por escrito al servicio de farmacia peticionario de que el uso compasivo del medicamento ha sido autorizado, el servicio de farmacia debe custodiar la documentación durante todo el tratamiento con ese medicamento.

5.4.1.3.- Adquisición y dispensación por el servicio de farmacia

Si el medicamento está comercializado en España, el servicio de farmacia lo adquirirá a través del sistema de pedido ordinario del centro. En el caso de tratarse de especialidades farmacéuticas no registradas en España, para agilizar la operación el servicio de farmacia se pondrá en contacto con el laboratorio farmacéutico que suministra el medicamento y enviará por fax la petición, adjuntando la autorización otorgada por el Órgano ministerial (es requisito **imprescindible** para que lo suministren). Cuando el medicamento llegue al servicio de farmacia, se avisará al médico prescriptor y al paciente a efectos de notificación facultativa y dispensación al paciente.

La aportación del paciente estará en función de: a) si es de uso hospitalario (no abona aportación); b) si es un producto en fase de investigación clínica (hasta ahora los laboratorios lo envían sin cargo económico); c) si no es de uso hospitalario (no abonarían nada los pacientes en régimen de "pensionistas" y podría exigirse una aportación al paciente en régimen de "activos").

Según indica el Real Decreto 223/2004, *el médico responsable* (del seguimiento del paciente) *comunicará a la Agencia Española de Medicamentos y Productos Sanitarios los resultados del tratamiento, así como las sospechas de reacciones adversas que puedan ser debidas a éste.*

5.4.1.4.- Continuación de tratamiento

Cuando el Ministerio de Sanidad y Consumo ha autorizado el "uso compasivo" de un tratamiento con una especialidad extranjera, y, si el médico considera que el paciente debe continuar con ese tratamiento, el servicio de farmacia de nuevo se pondrá en contacto con el la sede en España del laboratorio farmacéutico que lo fabrica y le solicitará más medicación, siempre adjuntando la autorización.

Si el medicamento está comercializado en nuestro país, se dispensará a través de la habitual orden médica hospitalaria o a través de la habitual receta médica correspondiente, según el caso de que se trate.

SOLICITUD DE MEDICAMENTOS DE USO COMPASIVO

CONFORMIDAD DEL DIRECTOR MÉDICO DEL HOSPITAL

Don _____
Director Médico del *Hospital* _____

CERTIFICO:

Que he aceptado la propuesta realizada por el Dr. _____
de que sea realizado en este Centro un tratamiento de Uso Compasivo del
paciente _____
con el medicamento: _____

Que este tratamiento será realizado por el Dr. _____
y controlado por el jefe de servicio de _____
así como por mí como Director Médico del Centro.

Que este tratamiento se realizará de acuerdo con las normas establecidas por el
Ministerio de Sanidad y Consumo, y que deberá ser aprobado por la *Dirección General
de Farmacia y Productos Sanitarios*.

Que igualmente se guardarán las normas éticas para este tipo de tratamiento.

Lo que firmo en _____, a _____ de _____ del _____

SOLICITUD DE MEDICAMENTOS DE USO COMPASIVO

INFORME MÉDICO

____, ____ de _____ del ____

Médico _____ Servicio _____
Paciente _____ Medicamento _____

Resumen de la historia clínica y motivo de la solicitud:

Firma:
Nº Colegiado:

SOLICITUD DE MEDICAMENTOS DE USO COMPASIVO

CONSENTIMIENTO INFORMADO DEL PACIENTE ANTE TESTIGO

Don / Doña _____

DECLARO QUE:

Don / Doña _____

como Médico Especialista en _____

en presencia del testigo _____

con DNI _____

me comunica la posibilidad de recibir la medicación _____

Se me informa del tipo de medicación que es, de su mecanismo de acción, de los riesgos y beneficios que puedo obtener y de la alternativa de otros tipos de tratamiento.

Soy consciente de que esta medicación aún no está autorizada y de que puede tener algún efecto adverso no descrito anteriormente. Asumo su posible presentación a cambio de un posible beneficio para el tratamiento de mi enfermedad.

El recibir la medicación es voluntario y puedo renunciar a su administración en el momento que yo estime adecuado.

, de del

Fdo. El paciente

5.4.2.- Dispensación de medicamentos extranjeros

La gestión de la solicitud y uso de medicamentos extranjeros dentro del Servicio Extremeño de Salud (SES) se regula por la *Circular de la Dirección Gerencia del SES de fecha 13 de diciembre de 2004 de medicamentos extranjeros para los centros sanitarios del SES*, que se transcribe a continuación.

Es necesario insistir en que **cuando se solicita un medicamento extranjero como uso compasivo, es decir para una indicación para la que no está aprobada o bien para una vía de administración diferente de la que está comercializada, se tramita como uso compasivo y no como medicación extranjera.**

5.4.2.1.- Exposición de motivos

Son normas aplicables para los Medicamentos Extranjeros: a) el artículo 37 y el punto b de la Disposición Adicional Primera de la Ley 25/1990, de 20 de diciembre, del Medicamento; b) la Circular Nº 30/88, de 1 de octubre, de la Dirección General de Farmacia y Productos Sanitarios, del Ministerio de Sanidad y Consumo; c) el Oficio de 12 de febrero de 1992, de la Dirección General de Farmacia y Productos Sanitarios; y d) Oficio de 27 de abril de 1992, de la Subdirección General de Circulación y Asistencia Farmacéutica, de la Dirección General de Farmacia y Productos Sanitarios.

La mencionada Circular Nº 30/88 se dictó para simplificar los trámites de suministro y mejorar los plazos de entrega y el pago a los suministradores, pero sin perder la función de control sanitario en el suministro y puesta en el mercado de estos medicamentos, que se atribuye en exclusiva al Estado. También establece que son competentes para solicitar Medicamentos Extranjeros: a) las Consejerías de Sanidad de las diferentes Comunidades Autónomas o los Centros Sanitarios designados por éstas; y b) los Centros o Instituciones Sanitarias que cuenten con Servicio de Farmacia.

Las transferencias de funciones y servicios del INSALUD a la Junta de Extremadura motivaron una nueva organización de la Consejería de Sanidad y Consumo y la creación del Servicio Extremeño de Salud, el cual se dotó de ocho Áreas de Salud, que, según establece el artículo 32.3 de la Ley 10/2001, de 28 de junio, de Salud de Extremadura, *"deberán asegurar la continuidad de la atención en sus distintos niveles y promoverán la efectiva aproximación de los servicios al usuario y la coordinación de todos los recursos sanitarios y sociosanitarios, públicos y privados"*, motivos todos ellos que, desde entonces, permiten facilitar los trámites a los facultativos, simplificar la gestión económica y evitar molestias innecesarias a los usuarios.

Por todo lo expuesto, la Dirección Gerencia del Servicio Extremeño de Salud dicta las siguientes instrucciones.

5.4.2.2.- Instrucciones

1ª.- *Ámbito de aplicación.*

Las normas contenidas en esta Circular afectan a todas las solicitudes de Medicamentos Extranjeros para todos los pacientes extremeños beneficiarios y no beneficiarios del Sistema Nacional de Salud, tanto para el nivel hospitalario como para el ambulatorio.

Son susceptibles de ser prescritos como Medicamentos Extranjeros las especialidades farmacéuticas no autorizadas en España que están legalmente comercializadas en otros países, teniendo en cuenta que esta prescripción habrá de ajustarse a las indicaciones autorizadas por los países de origen en sus correspondientes fichas técnicas.

No son susceptibles de ser prescritos como Medicamentos Extranjeros: a) las especialidades farmacéuticas autorizadas y registradas en España que, por fabricarse en otro país, se importan al nuestro

para su comercialización, las cuales se prescribirán como cualquiera otra fabricada en España; b) los "productos en fase de investigación" para pacientes no incluidos en un ensayo clínico, a los que se podrá asistir según lo prevenido en el artículo 38.5 de la Ley 25/1990, del Medicamento; c) las especialidades farmacéuticas no autorizadas en España y autorizadas en otro país para indicaciones o condiciones de uso distintas a las que pretende el médico prescriptor para sus pacientes, a los que se podrá asistir en el régimen de "Uso Compasivo", según lo prevenido en el artículo 28 del Real Decreto 223/2004, de 6 de febrero, que regula los ensayos clínicos con medicamentos.

2ª.- Procedimiento para pacientes beneficiarios del Sistema Nacional de Salud y asistidos por médicos en Instituciones Sanitarias del SES o concertadas.

1.- Adecuada prescripción en receta médica u orden hospitalaria. Los Medicamentos Extranjeros para estos pacientes deberán ser prescritos por médicos de atención primaria o especializada adscritos a la red asistencial del SES a través de receta oficial del SNS, o, en su caso, a través de orden hospitalaria de dispensación, si bien, atendiendo a sus respectivos ámbitos de actuación: a) para la prescripción de los medicamentos calificados de "Diagnóstico Hospitalario" será preceptiva la primera prescripción e informe por los médicos especialistas a los que por su especialidad clínica corresponda su diagnóstico y que utilicen los medios idóneos para diagnosticar; y b) para la prescripción de los medicamentos de "Uso Hospitalario" será preceptiva la prescripción por los médicos especialistas a los que corresponda la monitorización o vigilancia y el control del paciente en el Hospital o Centro Sanitario donde disponga de los mencionados medios de monitorización o vigilancia y el control.

2.- Envío al Servicio de Farmacia de la receta u orden hospitalaria prescrita y la documentación adjunta. En los casos de inicio de un tratamiento, la receta u orden hospitalaria irá acompañada de un informe en el cual el médico prescriptor justifique razonadamente la petición. El médico deberá cumplimentar además en todos sus apartados los documentos A2 y A3 relativos a la especialidad farmacéutica solicitada y a los datos del paciente (que se acompañan como Anexo I y Anexo II, respectivamente).

También serán preceptivos el informe del médico y los documentos A2 y A3: a) para los tratamientos prolongados, en cuyo caso el informe del médico y los documentos A2 y A3 se actualizarán al menos una vez al año; b) siempre que se produzca una variación de la dosis inicial; y c) cuando sea requerido por el organismo competente.

Cuando el médico sea de atención especializada y su solicitud vaya dirigida a pacientes hospitalizados, a pacientes que precisen medicamentos calificados de "Uso hospitalario" o a pacientes que precisen de seguimiento y control en el medio hospitalario, entonces lo prescribirá en orden hospitalaria de dispensación y la enviará al Servicio de Farmacia Hospitalaria, junto con el informe y, en su caso, los documentos A2 y A3.

Cuando el médico solicitante sea de atención primaria, o bien el médico sea de atención especializada pero su solicitud vaya dirigida para pacientes no hospitalizados que precisen medicamentos no calificados de "Uso hospitalario" o que no precisen de seguimiento y control en el medio hospitalario, entonces enviará la anterior documentación al Servicio de Farmacia de Atención Primaria de la Gerencia de Área correspondiente.

3.- Petición del Servicio de Farmacia al Órgano ministerial. En el Servicio de Farmacia de Atención Primaria o de Hospital se revisará la documentación a fin de verificar el cumplimiento de los requisitos relativos a la receta, al informe y a los documentos A2 y A3, así como al régimen del que el paciente es beneficiario del Sistema Nacional de Salud.

Una vez verificados los requisitos del punto anterior, se enviará cumplimentada, sellada y firmada por fax la solicitud (modelo del Anexo VI) al Servicio de Medicamentos Extranjeros de la Agencia

Española del Medicamento y Productos Sanitarios del Ministerio de Sanidad y Consumo, cuyo número de fax y dirección completa vienen recogidos en el Anexo IV de esta Circular.

El modelo del Anexo VI se en todos los casos. El envío de los modelos A-2 y A-3 es imprescindible al inicio de un tratamiento.

4.- Dictamen favorable o desfavorable por el Órgano ministerial de la petición de importación. Este Órgano ministerial, una vez verificadas las indicaciones del medicamento extranjero, procederá a informar al Servicio de Farmacia de si su solicitud ha sido dictaminada favorable o desfavorablemente. Si la petición es dictaminada favorablemente, el propio Órgano ministerial procederá a autorizar su importación y distribución al Servicio de Farmacia peticionario.

5.- Recepción de la factura por el Servicio de Farmacia. Una vez importado el medicamento, el Servicio de Farmacia peticionario lo recibirá junto con la factura correspondiente de la empresa importadora, debiendo remitir a la Subdirección de Gestión Farmacéutica de la Dirección de Asistencia Sanitaria del SES, el "Informe del Medicamento Extranjero Solicitado", Anexo III de este documento, debidamente cumplimentado por correo electrónico y ordinario.

6.- Recepción del medicamento por el Servicio de Farmacia y su comunicación al interesado. Tras la recepción del medicamento, el Servicio de Farmacia lo custodiará y conservará, e inmediatamente después, en caso de que no esté hospitalizado, le comunicará al paciente la dirección en la que está apto para dispensárselo, indicándole si es gratuitamente o si deberá satisfacer previamente el pago de la aportación oficial, según se detalla en los dos puntos siguientes.

7.- La dispensación del medicamento cuando es gratuita para el usuario. Se les dispensará gratuitamente el Medicamento Extranjero: a) a los pacientes hospitalizados en planta; b) a los pacientes hospitalarios externos cuya particular vigilancia, supervisión y control deba ser necesariamente hospitalaria; c) a los pacientes ambulatorios que necesariamente deban ser atendidos en el hospital de día; y d) a los pacientes que pertenezcan al régimen de pensionistas.

En el régimen de gestión económica, el responsable del Servicio de Farmacia obrará como sigue:

- 1) **Cuando la dispensación compete a un Servicio de Farmacia Hospitalaria.** El responsable del Servicio de Farmacia Hospitalaria enviará la factura del medicamento junto con una copia del documento del Anexo III de esta Circular a la Unidad de Facturación de su centro hospitalario, para su posterior tramitación e imputación al capítulo II de gastos corrientes en bienes y servicios, en la partida presupuestaria 221.06.03 "Productos farmacéuticos de uso hospitalario" del presupuesto de gastos de cada Área de Salud.
- 2) **Cuando la dispensación compete a un Servicio de Farmacia de Atención Primaria.** El farmacéutico de Área enviará la factura del medicamento junto con una copia del documento del Anexo III de esta Circular a la Sección de Gestión Económica de los Servicios Centrales del SES. Dado que la dispensación del medicamento es gratuita para el usuario, deberá imputarse la totalidad del importe de dicha factura al presupuesto de gastos de los Servicios Centrales del SES en el subconcepto 480.00 Proyecto "Medicamentos Extranjeros" 2003 39 001 0008 00, o proyecto equivalente que se pueda habilitar en ejercicios presupuestarios futuros.

8.- La dispensación del medicamento cuando precise aportación del usuario. Se les dispensará el Medicamento Extranjero, en el lugar que se le indique: a) a los pacientes hospitalarios externos cuya particular vigilancia, supervisión y control no deba ser necesariamente hospitalaria; y b) a los pacientes ambulatorios que pertenezcan al régimen de trabajadores activos cuya prescripción proceda de un médico de atención primaria.

En el régimen de gestión económica, el farmacéutico de Área deberá rellenar el documento bancario de ingreso según las instrucciones establecidas en el Anexo V, consignando obligatoriamente como Concepto: "Medicamento Extranjero. Paciente"; Destinatario: Servicio Extremeño de Salud Q0600413I; Código Cuenta Cliente: 2099 0086 62 070090435 (Caja de Extremadura); escribiendo el importe a satisfacer por el usuario conforme a las instrucciones recogidas en el Anexo V y facilitando al usuario dicho documento de ingreso junto con las instrucciones precisas para que el mismo realice el ingreso correspondiente.

A continuación, el usuario deberá ingresar en cualquier oficina de Caja Extremadura la cantidad que le corresponda, utilizando el modelo de ingreso facilitado por el farmacéutico de Área.

El farmacéutico de Área, una vez que el beneficiario del medicamento le entregue el resguardo bancario justificante del ingreso, le dispensará el medicamento, conservando el resguardo bancario. Posteriormente el farmacéutico de Área enviará a la Sección de Gestión Económica de los Servicios Centrales del SES la factura del medicamento, una fotocopia del resguardo bancario acreditativo del pago realizado por el usuario, así como una copia del documento del Anexo III de esta Circular.

La Sección de Gestión Económica de los Servicios Centrales del SES imputará el importe total de la factura al subconcepto de gasto 480.00 Proyecto "Medicamentos Extranjeros" 2003 39 001 0008 00 o proyecto equivalente que se pueda habilitar en ejercicios presupuestarios futuros.

La Subdirección de Contabilidad del SES informará a la Sección de Gestión Económica de los Servicios Centrales del SES del detalle de los ingresos recibidos en la Tesorería del Organismo que correspondan a la parte del precio total del fármaco ingresada por el usuario. Una vez identificado cada importe ingresado, la Sección de Gestión Económica de los Servicios Centrales del SES procederá a reintegrar al presupuesto de gasto dicha cantidad.

9.- Posibilidad de facilitar la dispensación a través de los farmacéuticos de los Centros de Salud. En aras a facilitar aún más la dispensación de los Medicamentos Extranjeros a los pacientes beneficiarios del SNS alejados de las sedes de los Servicios de Farmacia de Atención Primaria o de Hospital, si es técnicamente posible, adecuado y oportuno, el Servicio de Farmacia podrá suministrárselos a través de los farmacéuticos de los Equipos de Atención Primaria de Centros de Salud de su Área Sanitaria.

10.- Medicamentos extranjeros en la Guía Farmacoterapéutica. La Comisión de Farmacia y Terapéutica del Hospital establecerá los Medicamentos Extranjeros que deban incluirse en la Guía Farmacoterapéutica.

3ª.- Procedimiento para pacientes asistidos en Extremadura por médicos en Instituciones Sanitarias ajenas al Sistema Nacional de Salud y que tengan Servicio de Farmacia legalmente autorizado.

La petición al Servicio de Medicamentos Extranjeros de la Agencia Española del medicamento y Productos Sanitarios, la posterior importación, recepción y dispensación se harán directamente a través del Servicio de Farmacia de la Institución Sanitaria.

4ª.- Procedimiento para pacientes asistidos en Extremadura por médicos privados o médicos en Instituciones Sanitarias ajenas al Sistema Nacional de Salud que además carezcan de Servicio de Farmacia.

La petición al Servicio de Medicamentos Extranjeros de la Agencia Española del Medicamento y Productos Sanitarios, la posterior importación, recepción y dispensación de los medicamentos legalmente prescritos a través de receta médica por médicos en ejercicio, se harán directamente a través del farmacéutico de Área de la Gerencia de Área del SES.

El farmacéutico de Área entregará al paciente una copia de la factura o documento donde se establezcan la cantidad a abonar por el mismo así como la cuenta corriente de la empresa importadora en donde ha de abonar dicha cantidad. El importe total a ingresar por el usuario, comprenderá además del importe de la especialidad farmacéutica los gastos de envío si los hubiere. El interesado realizará en el banco el ingreso correspondiente.

El farmacéutico de Área, una vez que el beneficiario del medicamento le entregue el resguardo bancario justificante del ingreso, le dispensará el medicamento y su factura, debiendo conservar el resguardo bancario justificante del ingreso.

5ª.- Evaluación y control externo.

La evaluación y control externos del circuito de los Medicamentos Extranjeros establecidos en la presente Circular será responsabilidad de la Inspección de Servicios Sanitarios de la Consejería de Sanidad y Consumo.

Mérida, 13 de diciembre de 2004

El Director Gerente del Servicio Extremeño de Salud
Fdo.: Francisco Manuel García Peña

ANEXO I

A-2

Nº de Expediente(*)	DATOS DE LA ESPECIALIDAD
----------------------------	---------------------------------

a) Denominación común internacional	
b) Nombre genérico	
c) Principio activo	
d) Vías de administración	
e) Dosis	
f) Dosis diaria	
g) Duración prev. Tratamiento (días)	
h) Forma farmacéutica	
i) Nombre comercial	
j) Laboratorio	
k) País de origen	

Referencias bibliográficas y otros datos que faciliten su búsqueda

	Médico (nombre):
	FECHA: TELÉFONO: Nº DE COLEGIADO
	FIRMA
	Servicio de Farmacia
	FARMACEUTICO (nombre):
	FECHA:
	FIRMA:

A RELLENAR POR EL SERVICIO DE SUMINISTROS

(*) A cumplimentar por el Servicio de Suministros

ANEXO II

A-3

Nº de Expediente(*)	DATOS DEL PACIENTE
---------------------	---------------------------

Nº AFILIACION A LA SEGURIDAD SOCIAL:						
Primer apellido	Segundo apellido	Nombre	Edad	Sexo V/M	Edad fértil SI/NO	Es crónico SI/NO

DATOS DE LA HISTORIA CLINICA
Antecedentes:
Datos analíticos relevantes:
Posibles alergias medicamentosas
Otros medicamentos administrados en la actualidad

PRESUNCION DE DIAGNOSTICO
Indicación para la que se solicita el medicamento

TRATAMIENTOS ANTERIORES ENSAYADOS
1.
2.

TRATAMIENTOS ALTERNATIVOS		
1.		
2.		
¿POR QUÉ NO SE EMPLEAN?		
FECHA:	Nº DE COLEGIADO:	FIRMA:

(*) A cumplimentar por el Servicio de Suministros

ANEXO III

DATOS RELATIVOS A LA ESPECIALIDAD FARMACÉUTICA EXTRANJERA IMPORTADA		
País desde el que se importa el medicamento extranjero:		
Principio activo:		
Nombre de la especialidad farmacéutica:		
Indicación del medicamento extranjero que motiva su petición:		
Forma farmacéutica de la especialidad (con dosis y unidades):		
Precio más impuestos de la especialidad farmacéutica:		
Número de unidades importados de la especialidad:		
DATOS RELATIVOS AL MÉDICO PRESCRIPTOR Y A LA INDICACIÓN DE SU PRESCRIPCIÓN		
_____	_____	_____
Primer apellido médico prescriptor	Segundo apellido	Nombre
Señale si es médico de Atención Primaria o Especializada (mencionando el Servicio Clínico):		
Institución Sanitaria del SES desde la que prescribe:		
Institución Sanitaria ajena al SES desde la que prescribe:		
Área Sanitaria:		
Indicación solicitada por el médico que motiva la importación: (CIE-9 ó CIE-10, si se conoce:		
DATOS RELATIVOS AL PACIENTE		
Beneficiarios del SNS:		
_____	_____	_____
Primer apellido	Segundo apellido	Nombre
Nº de ASSS o CIP:		
Régimen (activo o pensionista):		
DATOS RELATIVOS AL SERVICIO DE FARMACIA IMPORTADOR		
_____	_____	_____
Primer apellido farmacéutico peticionario	Segundo apellido	Nombre
Denominación del Servicio de Farmacia:		
Gerencia del Área Sanitaria:		
Fecha de pedido por el farmacéutico de Área o de Hospital: ___/___/_____		
Fecha de recepción en el Servicio de Farmacia: ___/___/_____		
GESTIÓN ECONÓMICA		
Importe en Euros abonado por la Gerencia de Área: _____ €		
Importe en Euros abonado por el Paciente: _____ €		

ANEXO IV

De acuerdo a lo establecido en la presente Circular, la documentación recogida en los Anexos I y II, se enviará cumplimentada, sellada y firmada al Fax: 91-822-53-10 ó 91-822-53-11 del Servicio de Medicamentos Extranjeros, de la Subdirección General de Medicamentos de Uso Humano, de la Agencia Española del Medicamento y Productos Sanitarios, del Ministerio de Sanidad y Consumo; C/ Alcalá, 56; 28071-Madrid, cuyos teléfonos de contacto son: 91 822-52-91; 91 822-52-98 y 91 822-53-09.

Una vez que ese Servicio de Medicamentos Extranjeros ministerial haya comprobado que se cumplen los requisitos exigidos, solicitará un informe al Servicio de Información de Medicamentos y posteriormente lo enviará para su estudio a la Comisión de Expertos, que expresará su dictamen favorable o desfavorable.

Dictaminada la petición favorablemente, ese Servicio de Medicamentos Extranjeros ministerial designará el laboratorio farmacéutico o importador para que efectúe la importación de un número determinado de unidades de la especialidad farmacéutica, quien a su vez lo suministrará al Servicio de Farmacia del SES peticionario.

El Servicio de Farmacia peticionario, una vez recibido el medicamento, remitirá a la Subdirección de Gestión Farmacéutica del Servicio Extremeño de Salud el “Informe del Medicamento Extranjero Solicitado” (Anexo III), que mantendrá un registro actualizado de los medicamentos importados que permita hacer un seguimientos de los mismos.

ANEXO V

Caja de Extremadura
San Pedro, 15 - 10003 CACERES

ABONOS

2099	CLAVE SUCUR	FECHA	SUCURSAL	FECHA EJECUCIÓN
DETALLE DEL APUNTE	CONCEPTO			IMPORTE
	CON ESTA FECHA, HEMOS ABONADO EN SU CUENTA POR: MEDICAMENTOS EXTRANJEROS PACIENTE _____ (1)			_____ (2)
TOTAL →				
DESTINATARIO →	SERVICIO EXTREMEÑO DE SALUD - Q0600413		CÓDIGO CUENTA CLIENTE (C.C.C.) 2099 0086 62 0070090435	CL. OPE VALOR

ATENCIÓN
Caja de Extremadura

- (1) Deberá indicarse el nombre y apellidos del paciente al que va destinado el medicamento, independientemente de que sea esa persona u otra la que efectúe el ingreso.
- (2) Se indicará el importe a ingresar en función de la aportación que corresponda.

Instrucciones para la entidad financiera:

- 1) Indicar como concepto del apunte “Medicamentos extranjeros paciente” y el nombre y apellidos que figuren en el modelo.
- 2) El importe indicado ha de ingresarse en la cuenta del Servicio Extremeño de Salud 2099 0086 62 0070090435.
- 3) Validar mecánicamente sobre un documento de abono con tres copias:
 - La primera hoja se enviará a la Oficina Principal de Mérida de Caja Extremadura.
 - Otra copia será para la propia oficina.
 - La última copia se entregará a la persona que efectúa el ingreso.

Para cualquier aclaración consultar a la oficina principal de Caja Extremadura en Mérida. Tlf.: 924 31 49 63.

ANEXO VI

CENTRO SOLICITANTE:	
DOMICILIO:	
CIUDAD:	
DESTINO:	

CODIGO CLIENTE:	
FECHA:	

NUMERO ENVASES	ESPECIALIDAD FARMACEUTICA Y PRESENTACION	NOMBRE Y APELLIDOS DEL PACIENTE	C.T	I.T	INFORME

C.T.= Continuación del tratamiento
I.T.= Iniciación de tratamiento

EL FARMACEUTICO RESPONSABLE,

**FDO.:
SELLO**

SERVICIO DE SUMINISTROS DE MEDICAMENTOS

5.5.- Algunos ejemplos de medicamentos huérfanos

Hoy por hoy, es posible dedicar un capítulo de este libro a los medicamentos huérfanos gracias, como se ha mencionado anteriormente, a un nuevo enfoque legislativo y social que empuja a la industria farmacéutica al desarrollo de nuevos medicamentos para el tratamiento de enfermedades raras.

Al final de este libro se recoge un lista de medicamentos huérfanos y sus indicaciones aprobadas, ordenadas por orden alfabético (anexo V). En dicha lista se recogen la relación de medicamentos huérfanos aprobada por la Agencia Europea del Medicamento (EMA), la de EE.UU (FDA) y la Agencia Japonesa.

En este punto se mencionan algunos medicamentos huérfanos que habitualmente gestionan los servicios de farmacia hospitalaria, algunos de ellos de uso conocido en patologías prevalentes, pero que también tienen interés para el tratamiento de pacientes de enfermedades raras.

5.5.1.- Acetato de cinc en el tratamiento de la enfermedad de Wilson

La enfermedad de Wilson es un trastorno del metabolismo del cobre. El exceso de esta sustancia se acumula en el hígado, en el sistema nervioso central y en otros tejidos. La presentación clínica de la enfermedad es variable, pero la mayoría de los pacientes consultan por síntomas hepáticos o neurológicos. La terapia farmacológica tiene como objetivo disminuir el contenido corporal de cobre en todos los pacientes con esta enfermedad, así como prevenir su reaccumulación. El tratamiento de elección, junto a la dieta baja en cobre, es el uso de agentes quelantes como la *penicilamina* o el *hidrocloruro de trientina*.

El acetato de cinc se utiliza para evitar la progresión de la enfermedad, y es una alternativa a los fármacos anteriores cuando estos producen efectos secundarios de gravedad. Actúa inhibiendo la absorción de cobre en el intestino al aumentar la producción de metalotioneína que, por presentar una gran afinidad con el cobre, evita que esta sustancia alcance la circulación sistémica.

Es un fármaco bien tolerado que incluso puede ser utilizado en embarazadas y en niños, aunque no hay datos de su utilización en menores de 5 años.

5.5.2.- Beta glucosidasa ácida en el tratamiento de la enfermedad de Gaucher

La enfermedad de Gaucher es una patología de depósito liposómico, causada por una actividad deficiente de la enzima glucocerebrosidasa, con una acumulación secundaria de glucocerebrósidos en los lisosomas de los macrófagos. El tipo I se caracteriza por su inicio tardío en la época de lactancia y por una alteración multistémica con progresiva visceromegalia y acumulación gradual de macrófagos cargados de lípidos en la médula ósea, que da lugar a anemia, trombopenia, y cambios óseos estructurales. La terapia convencional consistía en terapia de apoyo y trasplante de médula ósea. Actualmente hay una alternativa que es el uso de beta-glucosidasa ácida (alglucerasa) como tratamiento enzimático sustitutivo, cuya diana son los macrófagos. Se han descrito como efectos secundarios reacciones cutáneas, aparición de anticuerpos antialglucerasa o hipocalcemia.

5.5.3.- Dornasa alfa en el tratamiento de la fibrosis quística

En esta enfermedad se produce un defecto en la "cystic fibrosis transmembrane regulador" que actúa como canal de iones de cloro. Debido a esto se producen secreciones glandulares anormales, afectando a pulmones, páncreas y aparato genitourinario. La dornasa alfa, es una enzima mucolítica que se produce por recombinación a partir de la enzima pancreática humana desoxirribonucleasa I, que es idéntica a la ADNsa humana. Su utilidad radica en que reduce la consistencia del moco y de este modo mejora la función pulmonar y disminuye la incidencia de infecciones respiratorias. Actúa separando el ADN de las proteínas, permitiendo la destrucción de éstas mediante las enzimas proteolíticas endógenas, lo que reducirá la viscosidad y la tensión superficial de las secreciones bronquiales purulentas. Este fármaco se administra en forma de aerosol, junto con el tratamiento estándar de la enfermedad (fisioterapia, antibióticos, broncodilatadores, suplementos enzimáticos, corticosteroides orales o inhalados y analgésicos).

Las reacciones adversas que pueden aparecer son cambios en la voz y sequedad faríngea. En muy pocos casos se ha observado edema facial.

5.5.4.- Betaína anhidra en el tratamiento de la homocistinuria

La acumulación de homocisteína en la sangre es debida a que existe algún fallo en alguna de las rutas de degradación de la homocisteína. Habitualmente, la enfermedad está causada por la deficiencia de cistionina betasintasa, cuyo cofactor es la piridoxina, o por deficiencia de metilentetrahidrofolato reductasa.

Los niveles elevados en sangre de este aminoácido son causa de episodios tromboembólicos que sufren los pacientes afectados por esta enfermedad. Los síntomas de la homocistinuria suelen darse en los primeros meses o años de vida, y los pacientes presentan retraso mental de mayor o menor grado, trastornos epilépticos, habito marfanoide, subluxación del cristalino, miopía progresiva y osteoporosis. La betaina es, junto a una dieta limitada en metionina y la administración de ácido fólico, piridoxina y cobalamina, el tratamiento de elección de esta patología. La betaína actúa remetilando la homocisteína, convirtiéndola en metionina, que es inocua. Los estudios han demostrado que los niveles de homocisteína en plasma disminuyen en el 98% de los pacientes que toman betaína.

Las reacciones adversas de estos fármacos son mínimas e incluyen náuseas, molestias gastrointestinales y diarrea. No se conocen los efectos de la betaína en el feto, por lo que los gestantes sólo deberán tomarlo si es estrictamente necesario. También debe administrarse con precaución en madres lactantes.

5.5.5.- Topiramato, felbamato y lamotrigina en el tratamiento del síndrome de Lennox-Gastaut

Este síndrome epiléptico se caracteriza por la presencia de varios tipos de crisis generalizadas (tónicas, atónicas y ausencias atípicas) que aparecen a una edad determinada (1-8 años). El tratamiento sigue siendo insuficiente para controlar las crisis y estos tres fármacos son una alternativa al tratamiento convencional, en el que es de elección el ácido valproico. Solamente si estos medicamentos fallan al 50% en la reducción de las crisis o si el deterioro mental es progresivo se añadirá topiramato, y en caso de fallar éste, se retirará y se sustituirá por lamotrigina. Si aún no hay éxito se comenzará con vigabatrina y si sigue fallando se recurrirá a dieta citogénica. En última instancia se recurrirá al felbamato, aunque advirtiendo de los riesgos de hepatotoxicidad, anemia aplásica y muerte.

5.6.- Información en Internet

Hasta hace relativamente poco, apenas se publicaban artículos en revistas científicas sobre medicamentos huérfanos y enfermedades raras. La explosión de información sobre este tema, especialmente en nuestro país, ocurre a partir de la organización del "I Congreso de Enfermedades Raras y medicamentos huérfanos" celebrado en Sevilla en el 2000. Es por ello que, para obtener información actualizada sobre este tipo de patologías y su tratamiento, debe consultarse casi obligatoriamente este nuevo sistema de información. En este apartado, se ofrece la dirección de algunas páginas webs que ofrecen al personal que las consulta información rápida sobre este tema.

IIER: <http://iier.isciii.es/>

La página Web del actual instituto de investigación de enfermedades raras dependientes del Instituto Carlos III, es una visita obligada cuando se quiere hacer una primera consulta sobre las enfermedades raras y su medicación, pues en ella se recoge gran cantidad de enlaces de interés. Esta página dispone de un buscador que ofrece la posibilidad de hacer consultas sobre cualquier enfermedad rara, así como acceder a un listado de medicamentos huérfanos de la Unión Europea e información sobre programas de investigación existentes, documentos sobre ensayos clínicos, etc.

ORPHANET: <http://orphanet.infobiogen.fe/data/docs>

Aunque contiene información sobre enfermedades raras, la información más completa que ofrece es sobre medicamentos huérfanos. En esta Web se puede encontrar los medicamentos designados como tales en distintos países (Francia, EE.UU, Japón, etc). La página introductoria está en español, pero el resto de los enlaces y documentos están escritos en francés o inglés.

FDA: <http://www.fda.gov/orphan>

Es la página web de la Oficina para el Desarrollo de Medicamentos huérfanos de la FDA (Federal Drug Agency) de los Estados Unidos de Norteamérica. Debido a la ventaja que legislativamente tiene EE.UU en materia de medicamentos para enfermedades raras, y por tanto en el desarrollo de los mismos, esta página debe ser visitada cuando se quiera ampliar los conocimientos de estos fármacos.

6.- Movimiento asociativo en torno a las enfermedades raras

*M^a José Sánchez Martínez
Médico
Delegada Feder-Extremadura*

6.1.- Presentación

La Federación Española de Enfermedades Raras (FEDER) es una Organización sin ánimo de lucro que agrupa en la actualidad a más de 90 entidades, Asociaciones y Federaciones, de todo el territorio nacional; y además todas aquellas personas que teniendo una Enfermedad rara no tienen Asociación de referencia.

Su misión gira en torno a tres parámetros:

- 1.- Informar y Orientar a cerca de las Enfermedades Raras así como poner en contacto a aquellas personas que la padecen.
- 2.- Sensibilizar a entidades públicas y privadas, profesionales y la población en su conjunto sobre la necesidad de acometer acciones para mejorar la calidad de vida de las personas con una Enfermedad Rara y sus Familiares.
- 3.- Favorecer la coordinación, comunicación y desarrollo de las asociaciones miembro de FEDER y fomento del asociacionismo en las Enfermedades Raras.

El primer logro de FEDER es haber conseguido reunir en una plataforma conjunta a todo el sector de las enfermedades raras en España y el reconocimiento por parte de los poderes públicos y de la sociedad en general de su papel como interlocutor válido de los afectados.

Atendiendo a la realidad y la situación objetiva de estas enfermedades, FEDER ha concentrado preferentemente su actuación en los ámbitos que generan más factores de exclusión, trabajando conjuntamente con Afectados, Administraciones Públicas, Profesionales de la sanidad, Investigadores y la Industria Farmacéutica.

Considerándonos agentes activos de nuestra salud somos conscientes de que hemos surgido ante la necesidad y el deseo de colaborar como Asociaciones de afectados en la toma de decisiones del Sistema Nacional de Salud, para un mejor reparto, en un contexto en el que los recursos disponibles son limitados.

6.2.- Creación de FEDER

A la National Organization for Rare Diseases (NORD) de los Estados Unidos de América, primera asociación de pacientes de enfermedades raras organizada en el mundo, le siguió en Europa su homóloga bajo la denominación de European Union Organization for Rare Diseases (EURORDIS), que en la actualidad constituye la mayor Federación de federaciones de países de la UE.

Conociendo esta realidad, en 1999, a iniciativa de la Asociación para las Deficiencias que Afectan al Crecimiento y Desarrollo (ADAC), un grupo de siete Asociaciones de afectados por enfermedades raras o poco frecuentes, cuatro de ellas andaluzas, crean la FEDER, conscientes de la necesidad de unirse para reflexionar sobre los problemas comunes a estas enfermedades y la búsqueda conjunta de soluciones.

Era necesario, abrir fronteras, buscar, saber que ocurría en el mundo. La mayoría de estas Asociaciones con una experiencia fuerte de búsqueda y lucha para mejorar la calidad de vida de sus afectados, acogieron con gran entusiasmo la idea de unirse para sumar esfuerzos, y crear una entidad más organizada para concienciar a la sociedad de un problema velado. Así nació FEDER en 1999 en Sevilla.

6.3.- Problemática de los afectados

Desde la Federación Española de Enfermedades Raras se ha realizado un análisis situacional para detectar la realidad de las personas afectadas por una enfermedad rara. La situación actual es la que sigue:

- Los afectados por una enfermedad rara en su mayoría son enfermos crónicos con una alta mortalidad y morbilidad, además de un alto grado de discapacidad y, por tanto un deterioro significativo de la calidad de vida.
- Existe un gran desconocimiento de estas enfermedades y como abordarlas incluso por parte de los profesionales sanitarios que han manifestado la "inseguridad" que sienten al afrontar el tratamiento de los problemas cotidianos de estos pacientes. Esta inseguridad se basa fundamentalmente en el desconocimiento sobre la enfermedad debido a la poca experiencia en su manejo y a la inexistencia de guías clínicas o protocolos de estas enfermedades que sirvan de referencia al médico para tomar decisiones.
- La propia rareza de la enfermedad determina la diferencia con otras enfermedades, estos afectados pasan por momentos de desconcierto, desesperanza, y gran aislamiento al no conocer otras personas con la misma enfermedad. Así mismo, no existe una difusión social de este tipo de enfermedades lo que complica la aceptación social.
- La falta de información ocasiona grandes perjuicios a los afectados, que tienen que peregrinar en busca de un diagnóstico certero y un adecuado tratamiento, no reciben suficiente información sobre buenas prácticas diarias, posible estimulación precoz, pronóstico y autonomía, lo que provoca un importante estado de desasosiego.
- Con mucha frecuencia, el diagnóstico suele realizarse después de varios años de iniciada la enfermedad y lograr el diagnóstico acertado requiere la mayoría de las veces, años de incertidumbre. Esto se traduce en múltiples consultas, alto gasto y consumo de medicamentos no útiles. No se cuenta con apoyo emocional ni en el momento del diagnóstico ni posteriormente. Las familias sufren con el enfermo las consecuencias de la enfermedad y, principalmente, el cuidador/a principal.

6.4.- Trabajo colaborativo

Tras identificar la problemática de los afectados, FEDER, como movimiento Asociativo que se ocupa de las enfermedades raras, se plantea que para dar respuesta a este colectivo es necesario trabajar conjuntamente con organismos Públicos y Privados e integrarse en la red de todo el movimiento asociativo Nacional y Europeo que se relacione de alguna manera con las enfermedades raras.

En este sentido decide colaborar con Organismos Internacionales, Nacionales y Autonómicos: Comunidades Autónomas, IIER (Instituto de Investigación en Enfermedades Raras), IMSERSO, Ministerio de Sanidad y Consumo, CERMI. (Comité Español de Representantes de Minusválidos), Real Patronato de la Discapacidad, Foro Español de Pacientes, Defensor del paciente, OCU, EURORDIS (Organización Europea de Enfermedades Raras), NEPHIRD Red Europea de Instituciones de Salud Pública, EMEA (Agencia Europea de Medicamento), etc.

6.5.- Áreas de intervención. Proyecto FEDER

Desde este trabajo conjunto y en Red en colaboración con profesionales sanitarios, Administración, investigadores e industria farmacéutica, queremos dar una respuesta integral a la realidad de las enfermedades raras. Somos conscientes que son la suma de muchas voluntades lo que hace posible avanzar en la dirección adecuada. FEDER centra su actividad en distintas áreas:

6.5.1.- Servicio de información y orientación

Desde FEDER, y gracias a la ayuda institucional, podemos dar cobertura gratuita a todas las personas que se interesan por este tipo de enfermedades, ya sean profesionales o afectados. Para ello contamos con una línea de ayuda, el SIO (Servicio de Información y Orientación) que busca dar respuesta a dos de las necesidades expresadas por afectados, familiares y profesionales de la salud: La falta de información y el aislamiento que estos afectados sufren.

Desde este Servicio contribuimos al mejor conocimiento y difusión de este tipo de patologías, informando sobre la enfermedad concreta, sobre Centros de Referencia o especialistas, potenciamos las Asociaciones que existen y ayudamos a la creación y consolidación de nuevas asociaciones, damos atención directa a afectados que tengan patologías raras y no dispongan de asociación que les representen, facilitamos el contacto de pacientes con la misma patología, creando redes de pacientes, elaboramos informes para la Administración y autoridades competentes para que se contemple la necesidad de atención de la problemática detectada y prestamos atención psicológica a afectados que lo necesitan.

En cuanto a los afectados, son ellos los que valoran el Servicio que FEDER les da desde el SIO:

“Le agradezco de todo corazón la molestia que se ha tomado. El recibir su llamada telefónica, y saber de otras personas con mi misma enfermedad, no sólo me ha dado esperanzas a la posibilidad de compartir experiencias e información con otros enfermos, sino que también me ha dado esperanza en la mucha gente buena que hay por ahí, como tu. Al colgar el teléfono sólo pude llorar”.

“Muchas gracias de nuevo por tu amable ayuda y atención. Ya he recibido la información que les solicité, y estoy muy agradecido a ustedes por haberse tomado las molestias. La información que he recibido me es muy útil pues con ella y otras informaciones que yo tenía del diagnóstico de mi hermano, entre mis explicaciones y las que les ofrece a mi familia el doctor que lleva el caso podremos estar más informados del tema. Con respecto a la dirección que me dan de otro especialista, me pondré en contacto con él, y le expondré el caso para que me de su opinión profesional. Sin otro particular y quedando muy agradecido a ustedes por el seguimiento de nuestro caso, se despide atentamente,”.

6.5.2.- Profesionales de la salud

Un paso más en el avance del asociacionismo es la creación del Foro Español de pacientes, una iniciativa pionera en el país y que pretende dotar de fuerza y representatividad institucional al Movimiento Asociativo de los pacientes.

El foro nació a partir de la “Declaración de Barcelona” en la que en Mayo de 2003, las principales asociaciones españolas entre la que se encontraba la FEDER, reclamaron un papel mas activo en la decisiones sobre la salud y la política asistencial.

“Hay que reivindicar la información como un hecho normal en la sociedad actual” es una de las conclusiones que se recogen en el texto de la “Declaración de Barcelona”, un documento marco sobre las necesidades de los pacientes elaborado en el 2003 por mas de 50 Asociaciones nacionales de enfermos.

El informe reconoce que su ausencia es uno de los factores que mas incapacitan para participar en las decisiones de salud. Pero no toda la información vale. La “buena” la han de proporcionar los médicos y debe estar acreditada científicamente, ser inteligible y adaptarse a las necesidades y capacidad de entendimiento del afectado.

Sabiendo que las asociaciones son un elemento clave en la cadena de información al afectado, FEDER trabaja con los profesionales y contribuye a mejorar el conocimiento sobre la propia enfermedad por las personas afectadas, además de trabajar la relación médico-paciente.

Hemos detectado que las familias valoran mucho que el médico les transmita comprensión, apoyo y ayuda, incluso que les haga participes en la búsqueda de posibles soluciones, pues así ellos se sienten libres para transmitirles lo que encuentran sobre la enfermedad.

Piden que se acorten los tiempos de espera para hacer pruebas diagnóstica y para recibir resultados, mejorar el diagnóstico precoz, el cribado neonatal y el consejo genético.

La figura del “COORDINADOR” es fundamental evitando pruebas innecesarias y acelerando el proceso diagnóstico, y la elaboración de informes apoyando y dirigiendo a los afectados o a los padres ante la angustia que supone no tener diagnóstico o con un diagnóstico de enfermedad poco común.

La familia siente que si la enfermedad es rara y la mayoría de las veces sin tratamiento que cure y con múltiples complicaciones, es necesario tener un trato diferencial en cuanto listas de espera, pues a veces tienen que ir a consultas privadas para evitar las listas de espera.

6.5.3.- Ministerio de Sanidad y Consumo

En la presentación del Plan Nacional de Francia para las enfermedades raras, el Sr. d’Aubert anunció que el Ministerio francés de Investigación está dispuesto a destinar 20 millones de euros durante cuatro años a la investigación de las principales enfermedades genéticas que afectan a tres millones de personas en Francia y a 27 millones de personas en la UE.

El Sr. d’Aubert explicó que, entre 1973 y 1982, EE.UU. lanzó un promedio de un fármaco al año para las enfermedades huérfanas. Tras elaborar su Plan Nacional de 1982, esa cifra aumentó a 12 fármacos anuales. En 1980, 200.000 personas murieron de enfermedades huérfanas en EE.UU. Para 1995 el número había descendido a 165.000, lo que significa que el índice de mortandad debido a enfermedades raras bajó del 11,6 por ciento en 1980 al 7,8 por ciento en 1995 en EE.UU.

Cuando los países se ocupan de este tipo de enfermedades las cosas mejoran, por ello FEDER mantiene reuniones con el Ministerio de Sanidad, conscientes de que el abordaje de estas patologías debe ser tanto a nivel nacional como comunitario, siendo necesario establecer un modelo de atención asistencial específico de enfermedades raras, atendiendo a su problemática y necesidades.

6.5.3.1.- Desde la Federación proponemos la creación de centros de referencia y de grupos de trabajo sobre una determinada patología

a) Los centros de referencia para las enfermedades poco frecuentes constituyen la mejor solución en cuanto a la capacidad de los mismos de dar respuesta de la forma más eficaz y eficiente a las necesidades que éstos colectivos representan, atendiendo de forma global sus necesidades. Pensamos

que los costes de desplazamiento y tratamiento allí donde se encuentre el centro de referencia deberían ser atendidos por el sistema sanitario.

Ello no tendría por qué representar la creación de un nuevo centro o servicio. Al contrario, sería deseable en aras de la eficiencia que la unidad de referencia se superpusiera a estructuras previamente existentes y aprovechara los recursos ya disponibles, reorganizando las pautas de trabajo u organizando grupos interdisciplinarios debidamente coordinados, que asegurasen la adecuada continuidad asistencial y la atención integral.

Dado que la baja prevalencia de estas enfermedades dificulta alcanzar una casuística suficiente para desarrollar estudios potentes y relevantes, que permitan filiar adecuadamente las complicaciones y establecer protocolos de trabajo y de tratamiento basándose en fundamentos científicos sólidos, los centros de referencia podrían llevar a cabo la valoración inicial de los casos, indicar los tratamientos, asumir aquellos procedimientos específicos cuya baja frecuencia sea causa de gran variabilidad, realizar el control evolutivo y prever las necesidades futuras de los casos.

b) Otra forma de abordar las enfermedades raras es la formación de grupos de trabajo a nivel nacional y europeo de una determinada enfermedad que ayudarían a la agregación de pacientes y a la agregación de profesionales, algo fundamental en enfermedades raras.

Estos grupos se encargaran de:

- 1.- Diseñar estudios clínicos y de investigación.
- 2.- Elaborar una base de datos de recogida de información clínica, para poder realizar el seguimiento clínico de los pacientes y
- 3.- Organizar cursos para médicos interesados en una determinada enfermedad además de cursos para médicos de atención primaria que ayuden a la sospecha diagnóstica.

Una vez identificados los centros de referencia y grupos de trabajo, se debe establecer un mapa de derivación de pacientes con enfermedades raras, para que ningún hospital se oponga a la derivación, pues nos encontramos con casos que los mismos expertos no quieren atender por saturación del servicio hasta que las comunidades de origen y destino no establezcan convenios.

Para no dejarlo a la elección de un sólo profesional se debería crear un mecanismo para facilitar, quizás sea causa suficiente de derivación el hecho de ser enfermedad rara. Ya hay algunos profesionales que ante el diagnóstico de enfermedad rara nos preguntan dónde derivar, centros de referencia o en su defecto profesionales que se ocupan de una determinada enfermedad creando redes de profesionales por toda la geografía nacional y europea. Pero creo que esto no debe quedar a la voluntad del profesional, sino que se deben establecer los cauces necesarios para su instauración de forma normalizada.

6.5.3.2.- Otro reto importante es impulsar la accesibilidad económica a tratamientos farmacológicos o quirúrgicos, en su mayoría destinados a enfermedades crónicas, sin olvidar la rehabilitación

Muchos de los tratamientos paliativos con medicamentos (por ejemplo, uso de antibióticos en inmunodeficiencias primarias) que se usan en éstas enfermedades se hacen de un modo repetitivo, sin embargo al no ser consideradas enfermedades crónicas en muchas ocasiones se impide su acceso y se discrimina por motivos económicos.

Es necesario que éstas enfermedades sean consideradas crónicas para permitirles que la prestación farmacéutica y una aportación reducida a los medicamentos necesarios no suponga otra barrera económica insalvable para muchas familias y afectados que son, una vez más discriminados con respecto a otras enfermedades crónicas más comunes.

6.5.3.3.- Asimismo aumentar la investigación médica, clínica, genética y terapéutica.

En éste sentido es necesario tomar medidas nacionales que incentiven la I+D+I de medicamentos huérfanos para tratar éstas enfermedades, hay que recordar que España, a diferencia de otros países de nuestro entorno, no ha tomado ninguna medida en este sentido, después de la puesta en marcha del Reglamento de los Medicamentos Huérfanos, por lo que se están perdiendo oportunidades en éste campo.

Una política que favorezca la accesibilidad a los medicamentos innovadores, para éstas enfermedades hasta ahora incurables, ha de ser adoptada. Una sociedad justa y solidaria no se debe basar en criterios exclusivos de rentabilidad.

6.5.4.- CISATER e IIER (Instituto de Investigación de Enfermedades Raras)

FEDER desde el principio ha luchado para que las familias afectadas tuvieran la mejor información y en este sentido ha venido colaborando con el antiguo CISATER (Centro Investigación Síndrome Aceite Tóxico y Enfermedades Raras), dependiente del Instituto de Salud Carlos III, en la implantación de un Sistema de información sobre enfermedades raras en español.

Este centro ha sido clave, hasta que fue integrado por la orden de creación del Instituto de Investigación de Enfermedades Raras (IIER) (BOE 14 Nov-2003), dependiente del Instituto de Salud Carlos III, y que tiene la misión de ser la referencia en nuestro país para este tipo de enfermedades, coordinando la investigación.

El IIER acoge al Comité de Ética de Enfermedades Raras en el que los pacientes tienen representación, y donde dos directivos de FEDER forman parte de este comité.

La creación de la Red REPIER en el seno del IIER (Red Epidemiológica para la Investigación de las Enfermedades Raras) de ámbito estatal, es una red de grupos de investigadores clínicos, epidemiólogos, farmacólogos, genetistas y expertos en biología molecular, que con el soporte y la experiencia de las Direcciones Generales de Salud Pública y de Ordenación Sanitaria de las diferentes Consejerías de Salud de las Comunidades Autónomas, pretende abordar la Investigación Epidemiológica y Clínica de las Enfermedades Raras.

Esta Red es uno de los proyectos más serios que hoy existen sobre nuestras enfermedades raras.

FEDER está trabajando junto a los investigadores para elaborar la logística de los estudios epidemiológicos sobre calidad de vida y necesidades terapéuticas, llevados a cabo como estudio piloto en Extremadura.

6.5.5.- IMSERSO

La colaboración de FEDER con el IMSERSO (Instituto Migraciones y Servicios Sociales) ha posibilitado la realización de un estudio cualitativo sobre necesidades extras en enfermedades raras, facilitando la publicación de dicho estudio. "Enfermedades Raras: Situación y Demandas Sociosanitarias" Colección estudios e informes, 2001.

También se han elaborado "Guías de Familias" sobre patologías concretas.

Valoramos la sensibilidad y la apuesta por las enfermedades raras que está realizando el IMSERSO desde sus competencias, y que su última concreción está siendo la construcción en Burgos un centro específico sobre enfermedades raras que estará a disposición de los afectados y familias. Así mismo, valoramos esa forma de llevarlo a cabo, en constante comunicación y teniéndonos en cuenta.

6.5.6.- EURORDIS

FEDER como una de las primeras Alianzas de Asociaciones de Enfermedades Raras creadas en Europa y miembro de pleno derecho de EURORDIS (European Organisation for Rare Diseases) ha venido trabajando en dos proyectos europeos, a) el PARD I (ya editado en español) con el tema de " Los medicamentos huérfanos al servicio de los pacientes afectados por enfermedades raras" que fue el primer proyecto financiado por la Comisión Europea, y recientemente venimos trabajando b) en el PARD III que trata de "las mejores prácticas en el campo de las líneas de ayuda a los afectados existentes en algunos países de Europa" en nuestro caso del SIO (Servicio de Información y Orientación).

Asimismo, la Dirección General de Salud de la U. E. va a subvencionar una primera fase del proyecto "PARACELSUS", un ambicioso proyecto que persigue abordar el tema de las enfermedades raras dentro de la futura Política Sanitaria Europea, como un tema prioritario y en sintonía con las políticas sanitarias de los países miembros.

Reunirá a representantes de la Comisión Europea, Parlamento Europeo, estados miembros, pacientes, profesionales de la salud e industria, en total, 300 participantes, entre los que se encuentra FEDER. En esta primera fase se celebrará una Conferencia Europea de E.R. en Luxemburgo, co-organizada por la misma Comisión Europea junto con EURORDIS (Asociación Europea de Enfermedades Raras).

6.5.7.- Comité de medicamentos huérfanos, agencia europea evaluación medicamentos

En este sentido hemos venido participando directamente desde Abril de 2000 como miembros de pleno derecho de éste Comité Científico para ayudar en la designación de medicamentos huérfanos y proponer desde nuestra experiencia y conocimiento a expertos, generalmente españoles, para que asesorasen al Comité a evaluar medicamentos en el seno del COMP (*Committee for Orphan Medicinal Products*) en la EMEA (*European Agency for the Evaluation of Medicinal Products*). Actualmente formamos parte de un grupo de trabajo restringido que está puntualmente informado del resultado de cada sesión del Comité y propone medidas a los problemas que pueden presentarse.

6.6.- Enfermedades raras un nuevo concepto de Salud Pública

Evidentemente no es posible desarrollar una política sanitaria específica para cada enfermedad. Pero un enfoque global, hasta ahora fragmentado puede llevarnos a la solución. Una aproximación global a las enfermedades raras las permite salir del aislamiento y crear auténticas políticas sanitarias en el área de la investigación científica y biomédica, el desarrollo de medicamentos, la política de la industria, información y formación, beneficios sociales, hospitalización y tratamiento del paciente.

En la actualidad disponemos de datos insuficientes respecto a la prevalencia, a la incidencia y a la evolución natural de éstas enfermedades que son crónicas y progresivamente discapacitantes, en su inmensa mayoría.

Son necesarios registros de éstas enfermedades y estudios epidemiológicos para conocer la magnitud del problema y poder planificar. En este sentido REPIER está sentando las bases para el trabajo con enfermedades raras.

6.7.- FEDER en Extremadura

6.7.1.- Actividades con instituciones y profesionales

La concienciación y sensibilización existente en Extremadura de estas patologías por parte de la Administración, profesionales y Asociación de pacientes hace posible el trabajo conjunto y coordinado, pues dada las características que presentan, sólo desde la coordinación y el trabajo en Red se puede dar respuesta a la problemática de estos pacientes.

El trabajo llevado a cabo desde Extremadura ha sido valorado positivamente a nivel nacional en distintos medios:

“Las iniciativas emprendidas en el ámbito de las enfermedades raras en Extremadura, demuestran que la Administración no es ajena a la creciente sensibilización sobre estas enfermedades.”
Medicina Clínica (Barc) 2003.

“En relación con el apoyo de las distintas administraciones el presidente de FEDER destacó el papel jugado por la comunidad de Extremadura, “que ha sido la pionera”.
Diario médico (27/11/2003).

Tras detectar la problemática existente en Extremadura vimos que era trasladable a la existente a nivel Nacional, por ello y dadas las competencias de esta comunidad, era necesario seguir en la misma línea de trabajo establecida a nivel nacional y trabajar propuestas que serían estudiadas conjuntamente con autoridades sanitarias y profesionales.

Nuestras propuestas fueron en seis direcciones: 1.- estudio epidemiológico, 2.- formación, difusión y divulgación, 3.- diagnóstico precoz de las enfermedades genéticas, 4.- fomentar el conocimiento e intercomunicación entre afectados, promoviendo el asociacionismo, y por último 5.- apoyo de la Consejería de Sanidad a las propuestas e iniciativas que como FEDER están planteadas, en los ámbitos Nacionales y Europeos.

En el ámbito Extremeño, ha sido posible acometer algunas actuaciones específicas, para abordar las enfermedades raras de forma adecuada. Esto ha sido posible gracias al esfuerzo y buena voluntad de Autoridades sanitarias, profesionales y FEDER-Extremadura.

La gran receptividad a las propuestas planteadas, la concreción posterior que va consiguiéndose, incluso el estilo de abordar estas realidades y una clara sensibilidad por lo minoritario, ha hecho que quede resaltada y bien diferenciada nuestra CC. AA., y la ha situado como referente y piloto, tanto para las Asociaciones como los profesionales y Administraciones.

Destacamos:

- 1.- La inclusión de las enfermedades raras como línea prioritaria en las convocatorias de investigación sanitaria de nuestra CC. AA.
- 2.- Por otro lado la Dirección General de Salud Pública de la Consejería de Sanidad y Consumo de la Junta de Extremadura forma parte de la red REPIER, (Red Epidemiológica para la Investigación de las E.R.) enmarcada en las Redes Temáticas ofertadas por el Instituto de Salud Carlos III, que ha posibilitado la Creación de un grupo de trabajo dedicado a E. R. con profesionales del SES y del Servicio de Epidemiología.

- 3.- El desarrollo de cursos dirigidos a profesionales de Atención Primaria, con el objetivo de orientar hacia la sospecha diagnóstica, seguimiento del paciente y últimos avances en el tratamiento, organizados y financiados por la Escuela de Estudios de Ciencias de la Salud con la colaboración de profesionales extremeños y la Delegación Extremeña de Enfermedades Raras.
- 4.- Apoyo mediante Convenio de Colaboración, a Delegación de FEDER Extremadura en su proyecto "Unidos", posibilitando la contratación de un trabajador social.
- 5.- Siguiendo este proceso de trabajo la Consejería de Sanidad y Consumo, en el DOE de 25 de Mayo de 2004 publica ORDEN de 14 de Mayo de 2004 por la que se crea el Sistema de información sobre enfermedades raras, en la Comunidad Autónoma de Extremadura. Este Sistema de información está adscrito a la Dirección General de Consumo y Salud Comunitaria y queda incluido como un sistema de información especial dentro de la Red de vigilancia epidemiológica de Extremadura, garantizando la confidencialidad de la información y asegurando que su uso sea estrictamente sanitario, con un nivel alto de seguridad.

Esto posibilita la creación de Registros de afectados, trabajo que se está llevando a cabo en nuestra Comunidad con la colaboración de FEDER-Extremadura y que es de vital importancia para conocer la realidad de las enfermedades raras.

Todos los afectados que se ponen en contacto con nosotros les facilitamos un consentimiento informado que tienen que rellenar para formar parte de ese registro.
- 6.- Los afectados que han contactado con FEDER y tras dar el consentimiento, han participado en un estudio de calidad de vida y necesidades terapéuticas, además de extracción de sangre para muestras de ADN. Aquí han participado profesionales del SES, enfermeras de Centros de Salud y profesionales de la Consejería.

6.7.2.- Actividades con afectados y familiares

Dado que el asociacionismo en si mismo se considera un valor de la participación social efectiva, coordinada y eficiente, las acciones del colectivo en este ámbito son de gran relevancia para las familias y para el afectado. Son ellos los que nos ayudan a detectar necesidades y trabajar desde la realidad concreta.

Desde FEDER-Extremadura atendemos a pacientes de todos los pueblos y ciudades de nuestra Comunidad, detectando la necesidad de apoyo de estos afectados y el poder compartir su enfermedad rara o la de su hijo/a con alguien que les ayude a salir del aislamiento y de la desestabilización emocional en la que a veces caen.

El intercambio continuo de información con FEDER favorece el contacto entre los pacientes y familiares y aminora la angustia con la que realizan su búsqueda de información y posibilita el intercambio de experiencias sobre la enfermedad. El paciente necesita tener referentes de su enfermedad y eso es un recurso con el que trabaja la Federación.

Dada la dispersión de estos pacientes por toda la geografía nacional e internacional, era necesario plantear el Servicio de Información y Orientación con características especiales para que los afectados de Extremadura puedan contactar con otros afectados a nivel de Extremadura y a nivel nacional e internacional, conscientes de la necesidad que tienen de encontrar a afectados con su misma patología. Este servicio da una orientación individualizada en todos los casos, recibiendo llamadas de toda España y Latinoamérica, además de visitas de afectados Extremeños, canalizando las demandas de los pacientes en la mejor dirección.

El equipo de atención de consultas lo componen trabajadoras Sociales. La llegada de la consulta se produce a través de diferentes medios:

- Llamada telefónica a la Delegación. **924 25 23 17**
- Vía correo electrónico a: extremadur@enfermedades-raras.org
- Entrevista en la Sede de la Delegación.

FEDER cuenta con una base de datos en la que, con el consentimiento del afectado o familiar, quedan recogidos sus datos para futuros contactos entre pacientes. Por otro lado, se recoge información sobre recursos especializados que se ponen a disposición de los usuarios que llaman posteriormente.

La consulta queda registrada en fichas informatizadas y se resuelve mediante la Base de Datos de Patologías y Contactos que FEDER tiene en su poder y que va aumentando a medida que las consultas nos llegan.

6.7.3.- Actividades de divulgación

La actividad de Difusión más importante que desarrolla FEDER es la publicación y distribución de "Papeles de FEDER", revista de interés científico y social donde se expresa la problemática de los afectados. La tirada de la revista es cuatrimestral y de 2700 ejemplares llegándole a todos los interesados de forma gratuita, incluidas las asociaciones de FEDER, los contactos de la Base de Datos de FEDER, organismos públicos, médicos, otras asociaciones de pacientes, etc.

Elaboración de folletos de los servicios que ofrece FEDER- Extremadura para difundir en centros sanitarios, servicios sociales y otras entidades implicadas en las enfermedades raras.

Elaboración de artículos para revistas especializadas sobre el movimiento asociativo así como de las patologías y trabajo con profesionales y Administración.

Conjunto de entrevistas y charlas en la Universidad y en jornadas y cursos encaminados a dar a conocer las enfermedades raras, su problemática y demandas en nuestra comunidad. Al igual que el trabajo realizado por nuestros profesionales e instituciones.

6.8.- Retos

6.8.1.- A nivel nacional

Concienciar a las Administraciones Públicas para la realización de un marco legal adecuado para abordar las enfermedades raras como un problema de Salud Pública.

Para ello es necesario la creación de una Comisión de seguimiento, cómo órgano científico permanente de consulta, coordinado desde el Instituto de Investigación de Enfermedades Raras. (IIER).

Miembros de la Comisión:

- Ministerio de Sanidad y Consumo.
- Ministerio de Trabajo y Asuntos Sociales.
- Consejo interterritorial del ministerio de sanidad.
- Comisión de Sanidad del Congreso de los Diputados.
- Ministerio de Investigación, Ciencia y Tecnología.
- Sociedades científicas.
- Miembros a propuesta de las CC.AA.
- Representantes de los afectados.

Esta comisión se encargaría de sentar las líneas estratégicas de trabajo para impulsar las herramientas necesarias para abordar estas enfermedades:

- Plan Nacional de enfermedades raras.
- Identificación de centros de referencia y red de profesionales que se ocupan de una enfermedad rara.
- Registro de enfermedades raras a nivel nacional. Prioridad a la investigación y formación en enfermedades raras dentro de la Sanidad Pública.

6.8.2.- A nivel de Extremadura

- 1.- Seguir trabajando en la misma línea en colaboración con profesionales y Administración.
- 2.- Formación de una Grupo de trabajo de enfermedades raras en Extremadura integrada por profesionales de la Consejería del SES y de las Gerencias (internistas, genetista, pediatras, médicos de familia, epidemiólogos, FEDER, etc.

Funciones del grupo de trabajo:

- Control integral de E. R. para aprovechar los recursos existentes.
- Buscar la información y las herramientas necesarias para iniciar o mejorar los esfuerzos de planificación.
- Buscar las diferentes experiencias en cuanto al manejo de una determinada enfermedad, para asegurar el diagnóstico, tratamiento y seguimiento de los pacientes.
- Coordinar todas las actividades relacionadas con enfermedades raras (Proyecto REPIER).

- Informar de las actividades que se están llevando a cabo a nivel nacional, tanto a nivel clínico como de investigación (enlaces).
- 3.- Dentro del Plan de Salud de Extremadura 2005- 2008, en el IV Capítulo: OBJETIVOS Y LÍNEAS DE ACTUACIÓN en el III Eje estratégico: Mejora continua de la calidad de la atención sanitaria, referido al Área de intervención: Marco de la atención sociosanitaria, hemos presentado una enmienda de Adicción, al Objetivo: "Antes de 2006, se llevará a cabo la elaboración y puesta en funcionamiento en el ámbito de la CC.AA. de Extremadura de un Plan director de Atención sociosanitaria, que facilite la integración funcional de los Sistemas Social y Sanitario", Este Plan director debe atender las necesidades de colectivos específicos entre los que se encuentran las enfermedades raras.
El grupo de trabajo se encargaría de poner en marcha este Plan director.

6.9.- Referencias

- 1.- S.Luengo, MT. Aranda, M. de la Fuente. *Enfermedades raras: Situación y demandas sociosanitarias*. Colección estudios e informes. Editorial IMSERSO (2001).
- 2.- Varios. *Necesidades, demandas y situación de las familias con menores discapacitados*. Colección estudios e Informes. Editorial IMSERSO (2001).
- 3.- J. Sánchez. *Libro verde sobre la dependencia en España*. Grupo de trabajo "dependencia" Fundación Astra Zeneca. (2004).
- 4.- M. Querejeta. *Discapacidad y Dependencia. Unificación de criterios de valoración y clasificación*. Editorial IMSERSO (2004).
- 5.- M. Posada. *Definición de Enfermedades Raras. Medicamentos Huérfanos*. IIER. Instituto de Salud Carlos III. Ministerio de Sanidad y Consumo (2004).
- 6.- D.González- Lamuño, MJ. Lozano, M. García. *Problemas en la asistencia pediátrica de las enfermedades de baja prevalencia*. Hospital Marqués de Valdecilla. Universidad de Cantabria.(2003).
- 7.- Papeles de FEDER. Boletín de la Federación Española de Enfermedades Raras. Nº 8. Septiembre-Diciembre 2004.

7.- Bibliografía

- Badía X, Carné X. La evaluación de la calidad de vida en el contexto del ensayo clínico. *Medicina Clínica (Barcelona)* 1998. 110:550-556.
- Boletín Oficial del Estado. SCO/3158/2003, de 7 de Noviembre, por la que se crea el Instituto de investigación de Enfermedades Raras.
- Casas J, Repullo JR, Pereira J. Medidas de calidad de vida relacionada con la salud. Conceptos básicos, construcción y adaptación cultural. *Medicina Clínica (Barcelona)* 2001.116: 789-796.
- Campos-Castello J. Medicamentos Huérfanos y enfermedades huérfanas. *Rev Neurol* 2001; 33:216-220.
- Clasificación Internacional de Enfermedades 9º revisión. Modificación Clínica. Madrid: Instituto Nacional de la Salud; 1989.
- Directiva 2001/83/CE del Parlamento Europeo y del Consejo de 6 de noviembre de 2001, DO L 311 del 28, por la que se establece un código comunitario sobre medicamentos para uso humano.
- CMBD Insalud Análisis de los GRDs. Año 2001. Instituto Nacional de la Salud, Madrid 2002.
- Cordero Torres JA. " La Atención Primaria de salud y las Enfermedades Raras". Presidente de la Sociedad Extremeña de medicina Familiar y Comunitaria.
- Documento Oficial de Extremadura. Orden del 14 de Mayo de 2004, por la que se crea el Sistema de Información sobre las Enfermedades Raras en la Comunidad Autónoma de Extremadura.
- Documento Oficial de Extremadura. Decreto legislativo 67/1998, de 5 de Mayo de 1998, que se hizo público el 14 de Mayo de 1998 número 54.
- Documento propuesta sobre el Plan de Salud de Extremadura 2005-2008, pendiente de su publicación.
- I Congreso Internacional de Enfermedades Raras y medicamentos Huérfanos. Panorama Actual del medicamento 2000;24
- Instituto de Salud Carlos III: Programa nacional de Investigación de Enfermedades Raras. Maravilla Izquierdo Martínez.
- Garau M, Barroso. Medicamentos huérfanos y enfermedades raras. *El farmacéutico Hospitales* 2001;25:373-375.
- Genovés I y cols. Enfermedad de gaucher: resultados del tratamiento enzimático con beta-glucosidasa ácida. *An Esp Pediatr* 1997;46:406-408.
- Ley 25/1990, de 20 de diciembre, BOE de 22 de diciembre del Medicamento.
- Ley 10/2001 de 28 de Junio de 2001 de Salud de Extremadura, publicada en el D.O.E. nº 76, de 3 de julio de 2001.
- Ministerio de Trabajo y Asuntos Sociales. Secretaría General de Asuntos Sociales. Instituto de Migraciones y Servicios Sociales. *Enfermedades Raras: situación y demandas sociosanitarias*. Madrid, 2001.
- Ministerio de Sanidad y Consumo. CMBD Insalud Análisis de los GRDs Año 2001. Madrid, 2002.

- Ministerio de Sanidad y Consumo. Conjunto Mínimo Básico de Datos. Hospitales del Insalud 2001. Madrid, 2002.
- Orden del 14 de mayo de 2004, publicado en el D.O.E. nº 59 de 25 de Mayo por la que se crea el Sistema de Información de las Enfermedades en la Comunidad Autónoma de Extremadura.
- Plan de Formación en Ciencias de la Salud de Extremadura 2004 de Escuela de Ciencias de la Salud de Extremadura, Dirección General de Formación, Inspección y Calidad Sanitarias de la Consejería de Sanidad y Consumo.
- Piédrola Gil. Medicina preventiva y salud pública. Masson, 10ª edición.
- Reglamento (CE) nº141/2000 del Parlamento Europeo y del consejo de 16 de diciembre de 1999 sobre medicamentos huérfanos, DO L 18 de 22 de enero de 2000.
- Boletín Oficial del Estado (BOE) de 14 de noviembre de 2003 nº 273 por la que se crea el Instituto de Investigación de enfermedades raras.
- EURORDIS: European Organisation for rare diseases: <http://www.eurordis.org>
- Instituto Nacional de Estadística. www.ine.es
- Portal sanidad digital. www.sanidaddigital.org
- Portal de Enfermedades Raras del CISAT: <http://cisat.iscii.es/er>
- ORPHANET: <http://orpha.net>

8.- Anexos

8.1.- Anexo I: Lista de enfermedades raras incluidas en el trabajo

(Esta lista está sujeta a modificaciones continuas)

Enfermedad rara	CIE-9
Abetalipoproteinemia	272.5
Acalasia	530.0
Acantosis Nigricans Adquirida	701.2
Aceite Tóxico, Síndrome del	710.5
Aceruloplasminemia Congénita	275.0
Achard Thiers, Síndrome de	255.2
Acidemia Isovalérica	270.3
Acidemia pipecólica	270.7
Acidemia Propiónica	270.3
Aciduria Arginino Succínica	270.6
Aciduria Glicólica	271.8
Aciduria Glutárica Tipo I	270.7
Aciduria Glutárica tipo II	270.7
Aciduria orgánica	270.9
Acrodermatitis Enteropática	686.8
Acrodisostosis	275.40
Acromegalia y gigantismo	253.0
Acromelalgia	333.99
Addison, Enfermedad de	255.4
Adhesión leucocitaria, deficit de (LAD)	288.2
Adie, Síndrome de	379.46
Adrenoleucodistrofia	341.1
Afibrinogenemia Congénita	286.3
Agammaglobulinemia Primaria	279.06
Agranulocitosis Adquirida	288.0
Ahumada Del Castillo, Síndrome de	253.1
Alagille, Síndrome de	573.8
Alaninemia	270.8
Albinismo	270.2
Alcaptonuria	270.2
Alexander, Enfermedad de	330.0
Alfa 1 Antitripsina, Déficit de	277.6
Alfa Talasemia, Ligada al Cromosoma X y Retraso Mental	282.4
Alpers, Enfermedad de	330.8

Enfermedad rara	CIE-9
Alstrom, Síndrome de	362.72
Alveolitis Fibrosante	516.3
Amaurosis Retiniana Congénita de Leber	362.76
Amelogénesis Imperfecta	520.5
Amiloidosis Primaria Familiar	277.3
Aminoacidemia	270.9
Aminoaciduria	270.0
Aminoaciduria de imidazole	270.5
Aminotrasferasa de Aminoácidos Ramificados, Déficit de	270.3
Andersen, Enfermedad de	271.0
Andrew, enfermedad de	686.8
Anemia Aplástica constitucional	284.0
Anemia de Blackfan Diamond	284.0
Anemia de Células Falciformes	282.6
Anemia de Fanconi	284.0
Anemia Hemolítica Adquirida Autoinmune	283.0
Anemia Hemolítica Esferocítica Hereditaria	282.0
Anemia hemolítica no esferocítica (hereditaria), tipo I	282.2
Anemia Hemolítica no Esferocítica Hereditaria	282.3
Anemia megaloblastica familiar	282.4
Anemia Perniciosa	281.0
Anemia Sideroblástica	285.0
Angeitis por hipersensibilidad	446.2
Angioedema Hereditario	277.6
Anhidrasa carbonica deficit	277.8
Anodoncia	520.0
Anorexia Nerviosa	307.1
Antifosfolípídico, Síndrome	286.5
Antitrombina III, Déficit de	286.9
APECED, Síndrome	279.3
Apo C II, Déficit Familiar de	272.5
Apraxia Oculomotora de Cogan	379.51
Arginasa, Déficit de	270.6
Arteritis de Células Gigantes	446.5
Arteritis de Takayasu	446.7
Artritis Reumatoide Juvenil	714.3
Asbestosis	501
Asherman, Síndrome de	621.5
Aspartilglucosaminuria	277.6
Aspartilglucosaminuria	277.8
Asperger, Síndrome de	299.8
Ataxia de Friedreich	334.0
Ataxia de Marie	334.2
Ataxia Periódica Dominante	334.2

Enfermedad rara	CIE-9
Ataxia Telangiectasia	334.8
Atransferrinemia Congénita	273.8
Atrofia de Sudeck	733.7
Atrofia Dentatorubropalidal	333.2
Atrofia Esencial del Iris	364.51
Atrofia girada coroides/retiniana	363.54
Atrofia Muscular Espinal	335.1
Atrofia Muscular Espinal Infantil	335.0
Atrofia muscular neuropática	356.1
Atrofia muscular progresiva	335.21
Atrofia Olivopontocerebelosa	333.0
Autismo Infantil	299.0
Autoinmune linfoproliferativo, Síndrome	279.4
Avellis, síndrome de	344.89
Babinski-Nageotte, parálisis de	344.89
Balo, Enfermedad de	341.1
Banti, Síndrome de	289.4
Barraquer Simons, Síndrome de	272.6
Bartter, Síndrome de	255.1
Bassen-Kornzweig, Síndrome	272.5
Batten, Enfermedad de	330.1
Batten-Steinner, Síndrome de	359.2
Benedikt, síndrome de	344.89
Berardinelli Seip, Síndrome de	272.6
Beriberi	265.0
Beriliosis	503
Bernard Soulier, Síndrome de	287.1
Binswanger, Enfermedad de	290.12
Bird's, Enfermedad de	271.8
Bisalbuminemia	273.8
Bisinosis	504
Blefaroespasmio Esencial Benigno	333.81
Bocio Exoftálmico	242.0
Broad Beta, Enfermedad de	272.2
Brown Sequard. Síndrome de	344.89
Brown, Síndrome de	378.61
Budd Chiari, Síndrome de	453.0
Buerger, Enfermedad de	443.1
Bulimia	307.51
C1 Estearasa (tipo 2 con ascitis), Deficit de la	277.6
Canavan, Enfermedad de	330.8
Carbamil Fosfato Sintetasa, Déficit de	270.6
Carboxilasa Múltiple, Déficit de	270.9
Cardiomiopatía Dilatada Idiopática	425.4

Enfermedad rara	CIE-9
Carencia de pseudocolinesterasa	289.8
Carencia de Vit. A con ceguera nocturna	264.5
Carencia de vit. A con queratomalacia	264.4
Carnosinemia	270.5
Cefaleas en Racimo	346.2
Ceguera nocturna congénita	368.61
Centro primario rotuliano de Kohler	732.4
Chandler, Síndrome de	732.7
Charcot Marie Tooth, Enfermedad de	356.1
Chediak Higashi, Enfermedad de	288.2
Chiari Frommel, Síndrome de	676.6
Churg Strauss, Síndrome de	446.4
Ciclitis heterocromica de Fuchs	364.21
Ciertos tipos de iridociclitis	364.2
Cirrosis Biliar Primaria	571.6
Cirrosis hepática congénita	571.5
Cistinosis	270.0
Cistinuria	270.0
Cistitis eosinofílica	595.89
Cistitis Intersticial crónica	595.1
Citocromo C Oxidasa, Déficit de	277.6
Citrulinemia	270.6
Claude Bernard Horner, Síndrome de	337.9
Coats, Enfermedad de	362.12
Cogan Reese, Síndrome de	370.52
Colagenosis Perforante Reactiva	701.1
Colangitis Primaria Esclerosante	576.1
Colitis Colagenosa	558.9
Colitis Ulcerosa	556
Condrocalcinosis Familiar Articular	712.9
Conectivopatía indiferenciada	710.9
Conjuntivitis Leñosa	372.56
Conn, Síndrome de	255.1
Conodistrofia	362.75
Corea de Sydenham	392
Córnea Guttata	371.57
Coroideremia	363.55
Coroiditis	363.20
Coroiditis Serpinginosa	363.20
Costen, Síndrome de	524.60
Crigler Najjar, Síndrome de	277.4
Crioglobulinemia Esencial Mixta	273.2
Crohn, Enfermedad de	555
Cuerpos de Lafora, Enfermedad de los	333.2

Enfermedad rara	CIE-9
Cushing, Síndrome de	255.0
Déficit aislado de Hormona de Crecimiento	253.3
Degeneración Cerebelar Subaguda	334.2
Degeneración cerebelosa primaria	334.2
Degeneración Corneal Marginal de Terrien	371.48
Degeneración Cortico Basal	331.9
Degeneración Macular Polimórfica	362.76
Degeneración Viteliforme de Best	362.76
Degos, Enfermedad de	447.8
Dejerine Roussy, Síndrome de	348.8
Dejerine Sottas, Enfermedad de	356.0
Demencia presenil	290.1
Dentinogénesis Imperfecta	520.5
Denys Drash, Síndrome de	272.8
Depósito de Glucógeno Tipo IX, Enfermedad por	271.0
Depósito de Glucógeno Tipo VIII, Enfermedad por	271.0
Dercum, Enfermedad de	272.8
Dermatitis pustular subcorneal	694.1
Dermatoartrosis lipoide	272.8
Dermatomiositis	710.3
Despersonalización, Síndrome de	300.6
Desproporción Congénita tipo Fiber	359.0
Devic, Enfermedad de	341.0
di George, Síndrome de (Hipoplasia tímica)	279.11
Diabetes Insípida Nefrogénica	588.1
Diabetes Insípida Nefrogénica	588.1
Diencefálico, Síndrome de	253.8
Disbetalipoproteinemia Familiar	272.5
Disfibrinogenemia Congénita	286.3
Disfonía Crónica Espasmódica	333.89
Disinergia cerebelar miotónica de Hunt	334.2
Displasia fibromuscular	447.8
Displasia Dental Corona	520.5
Displasia Diastrófica	259.4
Displasia Fibrosa (monostótica)	733.29
Displasia Radicular de la Dentina	520.5
Distonía Mioclónica Idiopática	333.90
Distonía paroxística nocturna	307.47
Distonía que Responde a la Levodopa	333.6
Distrofia adiposo genital	253.8
Distrofia Corneal Endotelial	371.57
Distrofia Corneal Granular	371.53
Distrofia Corneal Macular	371.55
Distrofia Corneal Reticular	371.54

Enfermedad rara	CIE-9
Distrofia de Meesmann	371.57
Distrofia endotelial de Fuchs	371.57
Distrofia epitelial juvenil de la cornea	371.51
Distrofia Miotónica	359.2
Distrofia Muscular Congénita Tipo Fukuyama	359.0
Distrofia Muscular de Duchenne y de Becker	359.1
Distrofia Muscular de Emery Dreifuss	359.1
Distrofia Muscular de Landouzy Dejerine	359.1
Distrofia Muscular Oculo Gastrointestinal	359.1
Distrofia polimorfo corneal	371.58
Distrofia Retiniana Hialina	362.77
Duane, Síndrome de	378.71
Dubin Johnson, Síndrome de	277.4
Duhring, Enfermedad de	694.0
Eales, Enfermedad de	362.18
Eliptocitosis Hereditaria	282.1
Embriofetopatía Rubeólica	655.3
Enanismo de Laron	259.4
Enanismo de Lorain-Levi	253.3
Enanismo de Mulibrey	259.4
Enanismo hipofisario	253.3
Enanismo pituitario	253.3
Encefalomielitis Alérgica	323.5
Encefalopatía Tóxica	349.82
Enf. de Wolman tipo III	272.7
Enfermedad de Kostmann	288.0
Enfermedad de (Schwalbe) Ziehen-Oppenheim	333.6
Enfermedad de Becker	425.2
Enfermedad de Hand- Schuller-Christian	277.8
Enfermedad de Kaschin-Beck	716.0
Enfermedad de Klippel	723.8
Enfermedad de Kugelberg-Welander	335.11
Enfermedad de Reiter	695.81
Enfermedad de Schilder	341.1
Enfermedad de Simmond	253.2
Enfermedad de Werdnig-Hoffman	335.0
Enfermedad granulomatosa crónica	288.1
Enfermedad mixta del tejido conectivo	710.9
Enfermedad ósea de Paget	731.0
Enfermedad ósea de von Recklinghausen	252.0
Entesopatía vertebral	720.1
Epilepsia Mioclónica juvenil	345.1
Epilepsia mioclónica progresiva (familiar)	333.2
Epilepsia, Hemiplejía y Retraso Mental	323.9

Enfermedad rara	CIE-9
Epiteliopatía Multifocal Aguda Posterior en Placas	363.15
Erdheim Chester, Enfermedad de	253.0
Eritema multiforme	695.1
Eritromelalgia	443.89
Esclerodactilia	701.0
Esclerodermia	710.1
Esclerosis Lateral Amiotrófica	335.20
Esclerosis lateral primaria	335.24
Esclerosis múltiple	340
Esclerosis sistémica	710.1
Esferocitosis Hereditaria	282.0
Esófago de Barrett	530.2
Espondilitis Anquilosante	720.0
Esprue Tropical	579.1
Estomatocitosis	282.8
Eulenburg, enfermedad de	359.2
Evans, Síndrome de	287.3
Fabry, Enfermedad de	272.7
Factor Hageman, Déficit del	286.3
Factor XIII, Déficit de	286.3
Fahr, Enfermedad de	275.40
Farber, Enfermedad de	272.8
Fasciítis nodular	728.79
Fascitis Eosinofílica	728.89
Favismo	282.2
Fazio Londe, Síndrome de	359.1
Fechtner, Síndrome de	287.1
Felty, Síndrome de	714.1
Fenilcetonuria	270.1
Feocromocitoma (secreción de catecolaminas por...)	255.6
Fibrodiasplasia Osificante Progresiva	728.11
Fibroelastosis Endocárdica	425.3
Fibromatosis Congénita Generalizada	728.79
Fibroplasia Retrolental	362.21
Fibrosis Endomiocárdica	425.0
Fibrosis Pulmonar Idiopática	515
Fibrosis Quística	277.0
Fibrosis Retroperitoneal idiopática	593.4
Fiebre Mediterránea Familiar	277.3
Foliculitis Perforante	701.1
Forbes Albright, Síndrome de	253.1
Forbes, Enfermedad de	271.0
Forestier, Enfermedad de	733.99
Fosfoglicerol Quinasa, Déficit de	282.3

Enfermedad rara	CIE-9
Foville, síndrome de	344.89
Fox Fordyce, Enfermedad de	705.82
Frey, Síndrome de	350.8
Froelich, Síndrome de	253.8
Fructosuria Benigna esencial	271.2
Fucosidosis	271.8
Galactosemia	271.1
Gastritis Erosiva Crónica	535.1
Gastritis Hipertrófica de Células Gigantes	535.2
Gastroenteritis Eosinofílica	558.9
Gaucher, Enfermedad de	272.7
Gianotti Crosti, Síndrome de	701.8
Gilbert, Síndrome	277.4
Gilles de la Tourette, Síndrome de	307.23
Glicinemia	270.7
Glicinemia (con acidemia metilmalónica)	270.7
Glicinuria renal	270.0
Glicoproteína Deficiente en Carbohidrato, Síndrome de	271.8/271.9
Glomeruloesclerosis/nefroesclerosis	587
Glomerulonefritis crónica membranoproliferativa	582.2
Glomerulonefritis crónica membranosa	582.1
Glomerulonefritis crónica proliferativa	582.0
Glomerulonefritis crónica rápidamente progresiva	582.4
Glucosa 6 Fosfato Deshidrogenasa, Déficit de	282.2
Glucosuria Renal Congénita	271.4
Glutación reductasa, déficit	282.2
Golgerg Maxwell Síndrome	257.8
Goodpasture, Síndrome de	446.21
Gorham, Enfermedad de	733.99
Gottron, Síndrome de	259.8
Granuloma Anular	695.89
Granulomatosis de Wegener	446.4
Granulomatosis infantil	288.1
Graves Basedow, Enfermedad de	242.0
Grover, Enfermedad de	696.8
Gubler-Millard, síndrome de	344.89
Guillain Barre, Síndrome de	357.0
Hallervorden Spatz, Enfermedad de	333.0
Hamman Rich, Enfermedad de	516.3
Hartnup, Enfermedad de	270.0
Hemangioma Trombocitopenia, Síndrome de	287.3
Hematuria Familiar Benigna	599.7
Hemeralopia Congénita	368.61
Hemiplejia Alternante Infantil	342.8

Enfermedad rara	CIE-9
Hemofilia A	286.0
Hemofilia B	286.1
Hemofilia C	286.2
Hemoglobinuria Paroxística Nocturna	283.2
Hemoglobinuria Paroxística por Anticuerpos Fríos	283.2
Hemolítico Urémico, Síndrome	283.1
Hemosiderosis Pulmonar Idiopática	516.1
Hers, Enfermedad de	271.0
Heteroplasia Osea Progresiva	731.0
Hiper IgM, Síndrome de	279.05
Hiperamoniemia Hereditaria	270.6
Hipercementosis	521.5
Hipercolesterolemia Familiar Homocigota	272.0
Hiperesplexia Congénita	384.9
Hipergammaglobulinemia	289.8
Hipergammaglobulinemia policlonal	273.0
Hiperlipoproteinemia de Fredickson tipo II o III	272.0
Hiperlisinemia	270.7
Hiperornitinemia	270,6
Hiperoxaluria Primaria, Tipo I	271.8
Hiperpermeabilidad Capilar Generalizada, Síndrome de	448.9
Hiperplasia Suprarrenal Congénita	255.2
Hiperprolinemia, Tipo I	270.8
Hiperprolinemia, Tipo II	270.8
Hiperquilomicronemia familiar	272.3
Hipertensión Pulmonar Primaria	416.0
Hipertrigliceridemia Familiar	272.1
Hipervalinemia	270.3
Hipoadrenalismo	255.4
Hipofosfatasa	275.3
Hipofosfatemia Familiar	275.3
Hipogammaglobulinemia congenita	279.04
Hipogammaglobulinemia no especificada	279.00
Hipomelanosis de Ito	709.09
Hipotiroidismo congénito	243
Hipotiroidismo Familiar	244.9
Hipoventilación Central Congénita, Síndrome de la	348.8
Histidinemia	270.5
Histiocitosis X	277.8
Hoffa, Enfermedad de o liposinovitis patelar	272.8
Homocistinuria	270.4
Horton, Enfermedad de	446.5
Hunter, Síndrome de	277.5
Huntington, Enfermedad de	333.4

Enfermedad rara	CIE-9
Hurler, Síndrome de	277.5
Hyperaminoaciduria	270.9
IgG cadena pesada, enfermedad de	273.2
IgM cadena pesada, enfermedad de	273.2
Inmunodeficiencia combinada	279.2
Inmunodeficiencia IgA selectiva	279.01
Inmunodeficiencia IgM selectiva	279.02
Inmunodeficiencia variable común	279.06
Intolerancia Hereditaria a la Fructosa	271.2
Isaacs, Síndrome de	728.85
Jackson, parálisis de	344.89
Jansky Bielschowsky, Enfermedad de	330.1
Job, Síndrome de	288.1
Kallmann, Síndrome de	253.4
Kawasaki, Enfermedad de	446.1
Kearns Sayre, Síndrome de	356.8
Kennedy, Enfermedad de	335.19
Kienbock, Enfermedad de	732.3
Kimura, enfermedad de	709.8
Kinsbourne, Síndrome de	330.8
Kleine Levin, Síndrome de	349.89
Kluver Bucy, Síndrome de	310.0
Korsakoff, Síndrome de (no alcohólico)	294.0
Kufs, Enfermedad de	330.1
Kwasiokor	260
Kyrle, Enfermedad de	701.1
Lambert Eaton, Síndrome de	358.1
Landau Kleffner, Síndrome de	345.8
LCAD, Déficit de	270.7
LCAT, Déficit de	272.5
LCHAD, Deficit de	270.7
Leigh, Enfermedad de	330.8
Leiner, Enfermedad de	695.89
Lennox Gastaut, Síndrome de	345.0
Leprechaunismo	259.8
Lesch Nyhan, Síndrome de	277.2
Leucinosi	270.3
Leucodistrofia de Krabbe	330.0
Leucodistrofia metacrómica	330.0
Linfagiectasia Intestinal	457.1
Linfocitosis de Jessner	709.8
Lipomatosis de Launois-Bensaude	272.8
Lipoproteín Lipasa, Déficit de	272.5
Liquen Escleroso	701.0

Enfermedad rara	CIE-9
Liquen Plano	697.0
Lloyd, síndrome de	258.1
Lowe, Síndrome de	270.8
Lupus Eritematoso Sistémico	710.0
Lyelles, Síndrome de	695.1
Machado Joseph, enfermedad de	330.0
Macroglobulinemia de Waldenstrom	273.3
Macroglobulinemia idiopática primaria	273.3
Madelung, Enfermedad de	272.8
Malabsorción Congénita de Sucrosa Isomaltosa	271.3
Mallory Weiss, Síndrome de	530.7
Manosidosis	271.8
Marasmo	261
Marchiafava Bignami, Enfermedad de	341.8
Marchiafava Michelli, Síndrome de	283.2
Maroteaux Lamy, Síndrome de	277.5
May Hegglin, Enfermedad de	288.2
MCAD, Deficit de	270.7
McArdle, Enfermedad de	271.0
Meige, Síndrome de	333.82
MELAS, Síndrome	356.8
Melkersson Rosenthal, Síndrome de	351.8
MERRF, Síndrome	277.8
Mesencefálica parálisis de	344.89
Metioninemia	270.4
Miastenia Gravis	358.0
Microangiopatía trombótica	446.6
Microangiopatía trombótica	446.6
Mielofibrosis Idiopática	289.8
Migraña oftalmopléjica	346.80
Migrañas de la Arteria Basilar	346.2
Mill, enfermedad de	335.29
Miller, Síndrome de	268.2
Miocarditis de Células Gigantes	422.91
Miocarditis idiopática	422.91
Mioclonus	333.2
Mioclonus esencial familiar	333.2
Miopatía escapulo peronea	359.1
Miopatía Nemaínica	359.0
Mioquimia facial	351.8
Miositis Osificante Progresiva	728.11
Miositis por Cuerpos de Inclusión	729.1
Miotonía Atrófica	359.2
Miotonía Congénita	359.2

Enfermedad rara	CIE-9
Moebius, Síndrome de	346.80
Morfea	701.0
Morquio, Enfermedad de	277.5
Morris, Síndrome	257.8
Mucha Habermann, Enfermedad de	696.2
Mucopolidosis II	272.7
Mucopolidosis Tipo IV	272.7
Munchmeyer, enfermedad de	723.11
Mutismo selectivo	309.83
N-Acetil Glutamato Sintetasa, Déficit de	270.7
Narcolepsia y cataplejía	347
Navicular tarsiano de Kolher	732.5
Nefritis y nefropatía NS como aguda ni crónica membranoproliferativa	583.2
Nefritis y nefropatía NS como aguda ni crónica membranosa	583.1
Nefritis y nefropatía NS como aguda ni crónica con lesión de necrosis de la corteza renal	583.6
Nefritis y nefropatía NS como aguda ni crónica con lesión de necrosis de la médula renal	583.7
Nefritis y nefropatía NS como aguda ni crónica proliferativa	583.0
Nefritis y nefropatía NS como aguda ni crónica rápidamente progresiva	583.4
Nefropatía por IgA	582.0
Nelson, Síndrome de	255.0
Neumonía desquamativa intersticial	516.8
Neumonía lipóide endógena	516.8
Neuralgia de Horton	346.2
Neuralgia Glossofaríngea	352.1
Neuromielitis óptica	341.0
Neuropatía periférica hereditaria	356.0
Neuropatía Sensorial Hereditaria, tipo I	356.2
Neuropatía Sensorial Hereditaria, tipo II	356.2
Neurosis Obsesivo Compulsiva	300.3
Neutropenia Cíclica	288.0
Neutropenia Crónica Severa	288.0
Nezelof, Síndrome de	279.13
Niemann Pick, Enfermedad de	272.7
Nistagmus congénito	379.51
Núcleo Central, Enfermedad de	359.0
Oculocerebrorenal, distrofia	270.8
Oguchi, Síndrome de	368.61
Orina del Jarabe de Arce, Enfermedad de la	270.3
Ornitín Transcarbamilasa, Déficit de	270.6
Osteocondritis disecante	732.7
Osteocondrosis juvenil de cadera y pelvis	732.1
Osteocondrosis juvenil de extremidad inferior	732.4
Osteocondrosis juvenil de extremidad superior	732.3
Osteocondrosis juvenil del pie	732.5

Enfermedad rara	CIE-9
Osteocondrosis juvenil vertebral	732.0
Osteodistrofia renal	588.0
Osteomielitis multifocal recurrente cronica	730.29
Otras deficiencias de inmunoglobulinas selectivas	279.03
Otras distrofia anteriores de la cornea	371.52
Otras distrofias estromaticas de la cornea	371.56
Panhipopituitarismo	253.2
Pañal Azul, Síndrome de	275.49
Papilitis	377.31
Papulosis Bowenoidea	447.8
Paralisis bulbar progresiva	335.22
Parálisis Cerebral infantil NEOM	343.9
Paralisis pseudobulbar	335.23
Parálisis Supranuclear Progresiva	356.8
Paramiotonía Congénita	359.2
Paraplejía Espástica Hereditaria	334.1
Paraproteinemia monoclonal	273.1
Parry Romberg, Síndrome de	349.89
Parsonage Turner, Síndrome de	353.5
Pelagra	265.2
Pelizaeus Merzbacher, Enfermedad de	330.0
Pénfigo Foliáceo	694.4
Pénfigo Vulgar	694.4
Pénfigoide Bulloso	694.5
Penfigoide Mucoso Benigno	694.6
Pentosuria benigna esencial	271.8
Peritonitis paroxística familiar	277.3
Perthes, Enfermedad de	732.1
Pica	307.52
Pick, Enfermedad de	331.1
Piruvato Carboxilasa, Déficit de	271.8
Piruvato Deshidrogenasa, Déficit de	271.8
Piruvato Kinasa, Déficit de	282.3
Pitiriasis Rubra Pilaris	696.4
Poliarteritis nodosa	446.0
Poliartritis crónica juvenil	714.3
Policondritis	733.99
Polidistrofia Pseudo Hurliana	330.1
Polimiositis	710.4
Pompe, Enfermedad de	271.0
Porfiria Aguda Intermitente	277.1
Porfiria ALA-D	277.1
Porfiria Eritropoyética Congénita	277.1
Porfiria Hereditaria Coproporfírica	277.1

Enfermedad rara	CIE-9
Porfiria Variegata	277.1
Potter, Síndrome de	353.0
Progerie de Hutchinson Gilford, Síndrome de	259.8
Prolinuria	270.8
Proteinosis Alveolar Pulmonar	516.0
Protoporfiria Eritropoyética	277.1
Pseudocolinesterasa, Déficit de	277.2
Pseudohipoparatiroidismo	275.49
Pseudolinfoma	709.8
Psicosis desintegrativa	299.1
Pupila de Argyll Robertson atípica	379.45
Púrpura de Schonlein Henoch	287.0
Púrpura Trombocitopénica Idiopática	287.3
Púrpura Trombótica Trombocitopénica	287.3
Queratoacantoma	701.1
Querubismo	526.89
Quiste Aracnoideo	348.0
Quiste de Tarlov	355.9
Rasmussen, Síndrome de	323.9
Raynaud, Enfermedad de	443.0
Reacción pupilar tónica	379.46
Refsum, Enfermedad de	356.3
Reifenstein, Síndrome de	257.2
Retinitis Periférica	363.21
Retinopatía exudativa	362.12
Retinoquiasis Juvenil Ligada al Sexo	362.73
Retinosis Pigmentaria	362.74
Retinosquiasis Congénita	362.73
Rett, Síndrome de	299.8
Rett, Síndrome de	330.8
Reumatismo palindrómico	719.3
Reye, Síndrome de	331.81
Rinorrea de líquido cefalo raquídeo	349.81
Rotor, Síndrome de	277.4
Roussy Levy, Síndrome de	334.3
Sacaropinuria	270.7
Sandhoff, Enfermedad de	330.1
SanFilippo, Síndrome de	277.5
Santavuori, Enfermedad de	330.1
Sarconisemia	270.8
SCAD, Déficit de	270.7
Scheie, Síndrome de	277.5
Scheurermann, Enfermedad de	732.0
Schindler, Enfermedad de	330.1

Enfermedad rara	CIE-9
Schmidt, Síndrome de	258.1
Sebastian, Síndrome de	287.1
Seitelberger, enfermedad de	330.1
Sheehan, Síndrome de	253.2
Shwachman, Síndrome de	288.0
Shy Drager, Síndrome de	333.0
Sialidosis	272.7
Siderosis	503
Silicosis	502
Silla Turca Vacía, Síndrome de la	253.8
Síndrome Carcinoide	259.2
Síndrome de Burger-Grutz	272.3
Síndrome de desfibrinización	286.6
Síndrome de Heller	299.10
Síndrome de hombre rígido	333.91
Síndrome de Kanner	299.0
Síndrome de las piernas inquietas	333.99
Síndrome de Minkowski- Chauffard	282.0
Síndrome de Moschcowitz	446.6
Síndrome de Patterson-Kelly	280.8
Síndrome de Plumer-Vinson	280.8
Síndrome oculocutáneo	364.24
Sinovitis Villonodular Pigmentada	719.2
Siringomielia	336.0
Sitosterolemia	272.5
Sjogren Primario, Síndrome de	710.2
Sly, Síndrome de	277.5
Sneddon- Wilkinson, Síndrome de	694.1
Sotos, Síndrome de	253.0
Stargardt, Enfermedad de	362.75
Steele Richardson Olszewski, Síndrome de	333.0
Stein Leventhal, Síndrome de	256.4
Stevens Johnson, Síndrome de	695.1
Still, Enfermedad de	714.30
Subclavia Aberrante, Enfermedad de la	435.2
Sulfatasa, Déficit de	277.8
Sweet, Síndrome de	695.89
Talasemia Mayor	282.4
Talasemia Minor	282.4
Tangier, Enfermedad de	272.5
Tarui, Enfermedad de	271.0
Tay Sachs, Enfermedad de	330.1
Telangiectasia Hemorrágica Hereditaria	448.0
Terry, Síndrome de	362.21

Enfermedad rara	CIE-9
Tetrahidrobiopterina, Déficit de	270.1
Thomsen, Enfermedad de	359.2
Tietze, Síndrome de	733.6
Tirosinemia Hereditaria	270.2
Toni Debré Fanconi, Síndrome de	270.0
Trastorno Desintegrativo Infantil	299.10
Trigonitis	595.3
Trimetilaminuria	270.3
Trombastenia de Glanzmann y Naegeli	287.1
Trombocitopenia Esencial	287.3
Usher, Síndrome de	362.74
Uveítis Posterior	363.20
Van der Hoeve Halbertsma Waardenburg Gualdi, Síndrome de	270.2
Vitamina E, Deficit de	269.1
Vogt Koyanagi Harada, Síndrome de	364.24
Von Gierke, Enfermedad de	271.0
Waardenburg, Síndrome de	270.2
Waldmann, Enfermedad de	457.1
Wermer, Síndrome de	258.0
Werner, Síndrome de	259.8
West, Síndrome de	345.8
Wilson, Enfermedad de	275.1
Wiskott Aldrich, Síndrome de	279.12
Wolff Parkinson White, Síndrome de	426.7
Xantinuria	277.2
Xantomatosis Cerebrotendinosa	272.2
Zollinger Ellison, Síndrome de	251.5

8.2.- Anexo II: Prevalencia de las enfermedades raras identificadas por el Sistema de información de enfermedades raras de Extremadura

(Número de casos y tasas por 10.000 habitantes, de mayor a menor)

CIE-9	Enfermedad rara	Nº Casos	Tasa
340	Esclerosis múltiple	322	3,04
249.9	Hipotiroidismo	198	1,87
720.0	Espondilitis anquilosante	190	1,79
299.1	Psicosis desintegrativa	159	1,50
270.0	Cistinuria	143	1,35
556	Colitis ulcerosa	122	1,15
555	Crohn, enfermedad de	121	1,14
710.0	Lupus eritematoso sistémico	81	0,77
299.0	Autismo infantil	69	0,65
270.1	Fenilcetonuria	68	0,64
335.20	Esclerosis lateral amiotrófica	67	0,63
356.1	Charcot Marie Tooth, enfermedad de	57	0,54
359.2	Enfermedad de Steinert	55	0,51
731.0	Enfermedad ósea de Paget	47	0,44
358.0	Miastenia gravis	46	0,43
345.8	West, síndrome de	45	0,43
582.0	Nefropatía por IG A	42	0,40
307.1	Anorexia nerviosa	41	0,39
242.0	Graves, enfermedad de	40	0,38
3360	Siringomielia	39	0,37
243	Hipotiroidismo congénito	39	0,37
277.0	Fibrosis quística	36	0,34
334.0	Ataxia de Friedreich	33	0,31
253.3	Enanismo pituitario	30	0,28
7143	Poliartritis crónica juvenil	30	0,28
255.0	Cushing, síndrome de	26	0,25
270.9	Hiperaminociduria	26	0,25
357.0	Guillain Barre, síndrome de	25	0,24
582.0	Glomerulonefritis crónica proliferativa	23	0,22
334.1	Paraplejía espástica hereditaria	22	0,21
582.2	Glomerulonefritis crónica membranoproliferativa	22	0,21
286.0	Hemofilia	20	0,19
710.1	Esclerosis sistémica	19	0,18

CIE-9	Enfermedad rara	Nº Casos	Tasa
710.2	Sjogren primario, síndrome de	19	0,18
333.0	Atrofia oligopontocerebelosa	18	0,17
335.21	Atrofia muscular progresiva	18	0,17
281.0	Anemia perniciosa	17	0,16
697.0	Liquen plano	17	0,16
345.0	Lennox Gastaut, síndrome de	17	0,16
333.4	Huntington, enfermedad de	16	0,15
714.3	Artritis reumatoide juvenil	15	0,14
710.4	Polimiositis	15	0,14
443.0	Reynaud, síndrome de	14	0,13
307.51	Bulimia	14	0,13
446.0	Poliarteritis nodosa	13	0,12
582.1	Glomerulonefritis crónica membranosa	12	0,11
272.7	Gaucher, enfermedad de	12	0,11
571.6	Cirrosis biliar primaria	11	0,10
710.1	Esclerodermia	11	0,10
203.3	Mieloma múltiple	10	0,09
270.2	Albinismo	10	0,09
253.0	Acromegalia y gigantismo	10	0,09
253.2	Sheehan, síndrome de	9	0,09
446.5	Arteritis de células gigantes	9	0,09
255.2	Hiperplasia suprarrenal congénita	8	0,08
416.0	Hipertensión pulmonar primaria	8	0,08
588.1	Diabetes insípida nefrogénica	7	0,07
756.16	Klippel Feil, síndrome de	7	0,07
733.6	Tietze, síndrome de	7	0,07
530.7	Mallory Weiss, síndrome de	6	0,06
446.1	Kawasaki, síndrome de	6	0,06
283.0	Anemia hemolítica adquirida autoinmune	6	0,06
277.3	Amiloidosis primaria familiar	5	0,05
238.7	Trombocitopenia esencial	5	0,05
307.23	Guilles de la Tourette, síndrome de	5	0,05
333.81	Blefaroespasmo esencial benigno	5	0,05
443.1	Buerger, enfermedad de	5	0,05
341.0	Neuromielitis optica	5	0,05
286.0	Hemofilia A	4	0,04
286.1	Hemofilia B	4	0,04
425.2	Enfermedad de becker	4	0,04
283.1	Hemolítico urémico, síndrome de	4	0,04
330.8	Alpers, enfermedad de	4	0,04
446.4	Granulomatosis de Wegener	4	0,04
695.1	Eritema multiforme	4	0,04
285.0	Anemia sideroblástica	4	0,04
356.0	Neuropatía periférica hereditaria	4	0,04

CIE-9	Enfermedad rara	Nº Casos	Tasa
379.51	Nistagmus congénito	4	0,04
331.81	Reye, síndrome de	4	0,04
780.71	Fatiga crónica, síndrome de	3	0,03
271.4	Glucosuria renal	3	0,03
205.1	Leucemia mieloide crónica	3	0,03
277.6	Deficit de alfa 1 antitripsina	3	0,03
359	Distrofia muscular	3	0,03
392	Corea de Sydenham	3	0,03
335.0	Atrofia muscular espinal infantil	3	0,03
287.0	Púrpura de Schonlein Henoch	3	0,03
695.81	Enfermedad de Reiter	3	0,03
709.09	Hipomelanosis de Ito	3	0,03
335.11	Enfermedad de Kugelberg-Welander	2	0,02
353.0	Potter, síndrome de	2	0,02
271.8	Piruvato carboxilasa, déficit de	2	0,02
335.0	Enfermedad de Werdnig-Hoffmann	2	0,02
259.8	Progeria	2	0,02
335.22	Parálisis bulbar progresiva	2	0,02
359.1	Distrofia muscular de Duchenne y de Becker	2	0,02
710.9	Conectivopatía indiferenciada	2	0,02
330.8	Rett, síndrome de	2	0,02
733.29	Displasia fibrosa	2	0,02
290.12	Binswanger, enfermedad de	2	0,02
759.89	Rubinstein Taybi, síndrome de	2	0,02
258.1	Schmidt, síndrome de	2	0,02
334.3	Ataxia	2	0,02
253.0	Sotos, síndrome de	2	0,02
759.8	Stickler, síndrome de	2	0,02
284.0	Anemia aplásica	2	0,02
159.9	Tumor GI	2	0,02
362.76	Amaurosis congénita de Leber	2	0,02
277.6	Alfa 1 antitripsina, déficit de	2	0,02
573.8	Alagille, síndrome de	2	0,02
362.74	Retinosis pigmentaria	2	0,02
294.0	Korsakoff, síndrome de	2	0,02
330.8	Leigh, enfermedad de	2	0,02
271.1	Galactosemia	2	0,02
446.7	Arteritis de Yakayasu	1	0,01
714.3	Artritis crónica juvenil panciarticular	1	0,01
413.0	Hipertension arterial pulmonar	1	0,01
728.3	Artrogriposis múltiple y microcefalia	1	0,01
501	Asbestosis	1	0,01
758.7	Klinefeter, síndrome de	1	0,01
334.4	Ataxia cerebelosa no hereditaria de origen desconocida	1	0,01

CIE-9	Enfermedad rara	Nº Casos	Tasa
279.11	Di George, síndrome de	1	0,01
330.0	Ataxia Machado Josseft	1	0,01
286.5	Antifosfolípido, síndrome de	1	0,01
335.0	Atrofia muscular infantil	1	0,01
705.8	Hidrosadenitis	1	0,01
135	Sarcoidosis	1	0,01
283.2	Hemoglobinuria paroxística nocturna	1	0,01
205.1	Leucemia mieloide aguda	1	0,01
273.3	Macroglobulinemia de Waldenstrom	1	0,01
242.0	Bocio	1	0,01
453.0	Budd Chiari, síndrome de	1	0,01
759.8	Smitz Lenli Opitz tipo I, síndrome de	1	0,01
284.0	Anemia de Blackfan Diamond	1	0,01
275.1	Wilson, enfermedad de	1	0,01
341.11	Adrenoleucodistrofia	1	0,01
279.06	Agammaglobulinemia primaria	1	0,01
751.3	Hirschprung, enfermedad de	1	0,01
270.2	Waardenburg, síndrome de	1	0,01
728.9	Hipotonía muscular	1	0,01
362.74	Usher, síndrome de	1	0,01
277.5	Hunter, síndrome de	1	0,01
569.9	Intestino corto, síndrome de	1	0,01
286.9	Hipofibrinogenemia	1	0,01
741.0	Arnold Chiari, enfermedad de	1	0,01
163.9	Tumor fibroso pleural maligno	1	0,01
282.0	Anemia hemolítica esferocítica	1	0,01
759.9	Tetrasomía del par 15	1	0,01
282.4	Talasemia mayor	1	0,01
277.6	Angioedema hereditario	1	0,01
228.0	Angioma cavernoso	1	0,01
733.7	Suddeck, síndrome de	1	0,01
189.9	Cáncer de células renales	1	0,01
757.1	Ictiosis ampollosa	1	0,01
257.8	Morris, síndrome de	1	0,01
253.3	Enanismo hipofisario	1	0,01
271.0	Pompe, enfermedad de	1	0,01
349.89	Encefalopatía mitocondrial	1	0,01
238.4	Policitemia vera	1	0,01
277.5	Mucopolisacaridosis IV	1	0,01
277.3	Fiebre mediterránea familiar	1	0,01
309.83	Mutismo selectivo	1	0,01
599.7	Hematuria familiar benigna	1	0,01
757.39	Epidermolisis bullosa	1	0,01
333.82	Disquinesia oromandibular	1	0,01

CIE-9	Enfermedad rara	Nº Casos	Tasa
345.1	Epilepsia mioclónica juvenil	1	0,01
515	Fibrosis pulmonar idiopática	1	0,01
756.1	Osteogénesis imperfecta	1	0,01
171.9	Fibrohistiocitoma fibroso maligno	1	0,01
272.7	Niemann Pick, enfermedad de	1	0,01
288.0	Neutropenia cíclica	1	0,01
728.11	Fibrodisplasia osificante	1	0,01
272.7	Fabry, enfermedad de	1	0,01
273.1	Paraproteinemia monoclonal	1	0,01
270.7	Aciduria glutárica tipo I	1	0,01
237.71	Neurofibromatosis tipo I	1	0,01
425.4	Cardiomiopatía dilatada idiopática	1	0,01
361	Retinitis periférica	1	0,01
287.3	Púrpura trombocitopénica idiopática	1	0,01
333.82	Meige, síndrome de	1	0,01
595.1	Cistitis intersticial	1	0,01
287.2	Púrpura	1	0,01
426.7	Wolff parkinson White, síndrome de	1	0,01
346.80	Moebius, síndrome de	1	0,01
275.49	Pseudohipoparatiroidismo	1	0,01
371.55	Distrofia corneal macular	1	0,01
253.4	Déficit de ACTH	1	0,01
271.0	Glucogenosis V	1	0,01
356.0	Dejerine Sottas, enfermedad de	1	0,01
710.3	Dermatomiositis	1	0,01
759.81	Prader willi, síndrome de	1	0,01
446.21	Goodpasture, síndrome de	1	0,01
359.9	Miopatía mitocondrial	1	0,01
270.4	Homocistinuria	1	0,01
272.8	Madelung, enfermedad de	1	0,01
386.0	Meniere, síndrome de	1	0,01
	Desconocida	59	0,56
	Sin diagnóstico	4	0,04
	Total	2.944	27,82

8.3.- Anexo III: ORDEN de creación del Sistema de información de las enfermedades raras de la Comunidad Autónoma de Extremadura

Las actividades de planificación y gestión en el terreno sanitario necesitan de un soporte informativo que las haga efectivas. Dentro de este soporte se encuentra, como una faceta más, la existencia de sistemas de información para determinadas patologías.

Las Enfermedades Raras, también llamadas poco comunes o minoritarias engloban a un conjunto de patologías que, aunque con escasa frecuencia en la población determinan enfermos crónicos con una vida dependiente del sistema sanitario.

Las enfermedades raras es un conjunto de enfermedades que, por sus características, es susceptible de servirse de un sistema de información. Éste, como sistema de recogida, análisis y tratamiento de la información puede proporcionar datos que, permitiendo conocer la evolución de estas enfermedades, sean de utilidad para todos aquéllos relacionados con la atención de los enfermos afectados de estas patologías de la Comunidad Autónoma de Extremadura, redundando en una mejora de la atención de los afectados, haciéndose ahora necesario dotarle de personalidad legal.

De acuerdo con el Decreto 80/2003, de 15 de julio, por el que se establece la estructura orgánica de la Consejería de Sanidad y Consumo, corresponde a la Dirección General de Consumo y Salud Comunitaria las funciones encaminadas a vigilar y analizar los indicadores de morbilidad y mortalidad, estudiando la historia natural de las enfermedades con prevalencia en la Comunidad Autónoma de Extremadura y las nuevas patologías, y pudiendo enmarcarse dentro de estas funciones la creación y mantenimiento de sistemas de información para determinadas patologías.

En su virtud, y conforme a las atribuciones conferidas por el artículo 36 de la Ley 1/2002, de 28 de febrero, del Gobierno y de la Administración de la Comunidad Autónoma de Extremadura.

DISPONGO:

Artículo 1.-Adscrito a la Dirección General de Consumo y Salud Comunitaria se crea el Sistema de Información sobre Enfermedades Raras de la Comunidad Autónoma de Extremadura.

Artículo 2.-El Sistema de Información sobre Enfermedades raras de la Comunidad Autónoma de Extremadura tiene por objeto cubrir las necesidades informativas que permitan conocer la incidencia, prevalencia, supervivencia, historia natural y otros aspectos relacionados con los enfermos diagnosticados y/o tratados de las patologías englobadas dentro de las enfermedades raras, de la Comunidad Autónoma de Extremadura.

Artículo 3.-El Sistema de Información sobre Enfermedades Raras de la Comunidad Autónoma de Extremadura quedará incluido como un sistema de información especial dentro de la Red de vigilancia epidemiológica de Extremadura y se ajustará en todo momento a los protocolos vigentes establecidos por la autoridad competente en base a los conocimientos científicos del momento.

Artículo 4.-De acuerdo con lo dispuesto en los artículos 10-3 de la Ley 14/1986, de 25 de abril, General de Sanidad y 11-1-e) de la Ley 10/2001, de 28 de junio, de Salud de Extremadura, el Sistema de Información de Enfermedades Raras, garantizará la confidencialidad de la información asegurando además que su uso sea estrictamente sanitario, estando a 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.

DISPOSICIONES FINALES

Primera.- Se faculta a la Dirección General de Consumo y Salud Comunitaria a dictar los actos correspondientes para el cumplimiento de la presente Orden.

Segunda.- La presente orden entrará en vigor al día siguiente de su publicación en el Diario Oficial de Extremadura.

Mérida, a 14 de mayo de 2004.

El Consejero de Sanidad y Consumo,
GUILLERMO FERNÁNDEZ VARA

ANEXO I

Fichero: Registro de Enfermedades Raras de la Comunidad Autónoma de Extremadura.

Usos y Fines: Aportar la información específica a la administración sanitaria sobre la incidencia y evolución de los enfermos con patologías englobadas dentro de la rúbrica de enfermedades raras, para conocer los factores que la determinan y plantear así las estrategias de prevención. Realizar estadísticas periódicas y contribuir a la investigación científico-médico.

Personas y/o colectivos afectados: Personas con patologías encuadradas dentro de la rúbrica de enfermedades raras de la Comunidad Autónoma de Extremadura.

Procedimiento de recogida de datos: Formulario de notificación de caso, soporte magnético, de los Centros y/o Servicios sanitarios de la Comunidad Autónoma de Extremadura.

Estructura Básica: Base de datos.

Datos de carácter personal incluidos en el fichero:

- Identificador personal: nombre y apellidos.
- Centro sanitario de tratamiento.
- Fecha de nacimiento.
- Sexo.
- Ocupación.
- Nivel de instrucción.
- Provincia de residencia.
- País de residencia.
- País de origen.
- Datos del proceso.
- Datos clínicos.
- Datos de laboratorio.

Cesiones previstas:

- Ministerio de Sanidad y Consumo.
- Organismos de investigación.

Servicios/Unidades ante los que ejercer los derechos de accesos, ratificación, oposición y cancelación:

- Dirección General de Consumo y Salud Comunitaria. Consejería de Sanidad y Consumo. Junta de Extremadura.

Medida de seguridad: Nivel alto.

8.4.- Anexo IV: Protocolo de funcionamiento del Sistema de información de las enfermedades raras de la Comunidad Autónoma de Extremadura

Introducción

Las Enfermedades Raras, también llamadas poco comunes o minoritarias, engloban a un conjunto de patologías que, con escasa frecuencia en la población, determinan enfermos crónicos con una vida dependiente del sistema sanitario.

La Organización Mundial de la Salud estima en más de 5.000 el número de enfermedades o síndromes que reciben el atributo de "raras".

Cabe destacar algunas de las características que presentan las Enfermedades Raras:

- Dificultad en la obtención de un diagnóstico rápido y fiable debido a conocimientos aún recientes, poco extendidos y/o incompletos en el sistema de salud.
- Los pacientes no reciben tratamientos específicos, teniendo que emprender una búsqueda en solitario por toda la red sanitaria.
- En cuanto a la investigación de medicamentos nuevos, supone un coste excesivo para la industria farmacéutica, cuya relación coste-beneficio no interesa, debido al reducido número de pacientes a los que van dirigidos.
- Conllevan una incidencia negativa en la calidad de vida de quienes la padecen. En general, son de carácter degenerativo e irreversible, afectando directamente a las capacidades de relación del enfermo con su entorno físico y social.

La conjunción de estas y otras características pone de manifiesto la situación especial de los afectados por Enfermedades Raras y la susceptibilidad de servirse de un sistema de información.

Éste, como sistema de recogida, análisis y tratamiento de la información, puede proporcionar datos que, permitiendo conocer la evolución de estas enfermedades, sean de utilidad para todos aquellos relacionados con la atención de los enfermos afectados por estas patologías de la comunidad autónoma de Extremadura, redundando en una mejora de la atención de los afectados.

El Sistema de información sobre Enfermedades Raras se crea por Orden de 14 de mayo de 2004 (D.O.E. núm. 61, de 25 de mayo de 2004), de la Consejería de Sanidad y Consumo, y se encuentra incluido como un sistema de información especial dentro de la Red de Vigilancia Epidemiológica de Extremadura.

Objetivos

El sistema de información de Enfermedades Raras tiene como objetivo básico valorar la dimensión de las Enfermedades Raras mediante el conocimiento de su incidencia y prevalencia en Extremadura.

Son objetivos adicionales el análisis de tendencias temporales, supervivencia y comparación de incidencias observadas y la contribución en la investigación científico-médica.

Un objetivo complementario será el desarrollo de estudios epidemiológicos tomando como base la información existente en el sistema de información.

Estos objetivos contribuirán a una mejora de la calidad asistencial, prevención y planificación de los recursos materiales y humanos que pudieran contribuir en la mejora de la realidad actual de las Enfermedades Raras.

Fuentes de información

El sistema de información es de base poblacional. Las fuentes de información deberán identificar los casos, especificar si se encuentran en fase de estudio, y facilitar la recogida de datos requeridos en función de los objetivos del Sistema de información sobre las Enfermedades Raras. Se consideran como fuentes de información básicas:

- Consultas de Atención especializada del Sistema Sanitario Público de Extremadura.
- Consultas de Atención primaria del Sistema Sanitario Público de Extremadura.
- Registro del Sistema de información de Enfermos Renales en Tratamiento Renal Sustitutivo de la comunidad autónoma de Extremadura.
- Centro de Desarrollo Infantil de Extremadura.
- Unidad de Genética del Hospital Materno Infantil-HIC de Badajoz.
- Centros de Atención al Discapacitado en Extremadura (Cáceres y Badajoz).
- Farmacias hospitalarias y farmacias comunitarias.
- Centros y servicios sanitarios en general, tanto públicos como privados.
- Registro de mortalidad.

Definición de caso

La condición para que un caso se registre es la de estar diagnosticado de una Enfermedad Rara y residir de forma habitual en la comunidad autónoma de Extremadura.

Se considera Enfermedad Rara aquella que presente una prevalencia menor de 5 casos por 10.000 habitantes y además tenga más de uno de los siguientes criterios conceptuales:

- Escasa información etiopatogénica de la Enfermedad y/o
- No estar controlada por otro sistema de vigilancia epidemiológica y/o
- Necesidad de al menos un medicamento huérfano para su tratamiento.

No existe una lista consensuada a nivel internacional de Enfermedades Raras, por lo que el citado Sistema de información se ajustará a contemplar aquellas que se engloben en los criterios anteriormente citados.

Se podrán recoger "casos" sin diagnóstico y/o pendientes de estudio que fueran susceptibles de considerarse en un futuro como diagnosticado de alguna Enfermedad Rara. La inclusión o no en el Sistema de información de Enfermedades Raras dependerá de los criterios científicos del momento y será decidida por la Unidad Central de dicho Sistema.

La codificación de las patologías, en aquellas que sea posible, se hará bajo el CIE 9^o-MC en Centros y Servicios Sanitarios y bajo el CIE 10^o-MC para el Registro de Mortalidad por cuestiones prácticas.

Flujo de información

A.- Nociones generales

Toda la información a la que se refiere este apartado será remitida a la Unidad Central del Sistema de información sobre las Enfermedades Raras, sita en el Servicio de Epidemiología de la Dirección General de Consumo y Salud Comunitaria, mediante correo con juegos de dobles sobres confidenciales que serán facilitados por dicha Unidad.

La base para la recogida de información será la ficha epidemiológica del Sistema de información sobre las Enfermedades Raras (anexo I) y/o la ficha epidemiológica del Sistema de información referida específicamente a medicamentos huérfanos (anexo II).

Modalidad A

De forma general la notificación del caso se realizará utilizando la "ficha epidemiológica", cuyo modelo se incluye en el anexo I, en la que se consignará:

- **Datos mínimos requeridos:** es la información mínima del caso de Enfermedad Rara, conteniendo el literal de la Enfermedad y datos personales del paciente. Esta información será cumplimentada por el médico que notifica el caso. Se utilizará el apartado sombreado de la ficha epidemiológica sobre las Enfermedades Raras.
- **Datos adicionales:** contiene los datos referidos a: fecha de nacimiento, edad, sexo, domicilio actual, localidad, provincia, teléfono, fecha de los primeros síntomas, fecha de diagnóstico, fecha de la primera consulta, código CIE-9 de la enfermedad, antecedentes familiares, centro médico de primer diagnóstico, medios diagnósticos, médico asistente, centro médico donde es atendido actualmente, número de historia clínica, otras enfermedades raras diagnosticadas y fuente de información de este dato. Dichos datos serán recogidos en la parte no sombreada e indicada en la ficha técnica epidemiológica como datos adicionales. Esta información puede ser cumplimentada por el personal de enfermería y/o el trabajador social.

El personal sanitario adscrito al organismo, centro o servicio sanitario identificado como fuente de información (médico notificante y personal de enfermería y/o trabajadores sociales) complementará la ficha epidemiológica por cada Enfermedad Rara diagnosticada, tratada o encontrada en la consulta y/o unidad clínica, cumplimentando las variables que se incluyen en dicha ficha epidemiológica, con letra clara y en mayúsculas.

Modalidad B

Cumplimentar las diferentes variables de la ficha epidemiológica en soporte magnético u óptico, en cuyo caso debe respetarse la estructura y codificación indicadas en el anexo III de este protocolo.

B.- Notificación de la Enfermedad Rara según la fuente de información.

- **Consultas de Atención especializada y de Atención primaria del Sistema Sanitario Público de Extremadura:** la notificación de los casos de Enfermedades Raras se basará en la **declaración continuada de los casos** que, en fase de diagnóstico, en fase de tratamiento o por otra causa, apareciera en la consulta de Atención especializada o de Atención primaria, independientemente de que el diagnóstico se haya realizado en dicha consulta, o que el motivo de la misma se refiera a la Enfermedad Rara o a otra patología o motivo.

Los casos así detectados deberán remitirse a la Unidad Central especificando los literales del diagnóstico (o diagnósticos) primario y del diagnóstico (o diagnósticos) secundario, así como el código CIE 9º-MC si fuera posible, en soporte papel (modalidad A, mediante la ficha epidemiológica, anexo I) o en soporte magnético (modalidad B, tal y como figura en el anexo III).

- Centro de Desarrollo Infantil de Extremadura: mensualmente se remitirá al Registro una relación de los casos diagnosticados en dicha Unidad y que cumplan la definición de caso en soporte magnético (modalidad B tal como se indica en el anexo III).
- Unidad de Genética del Hospital Materno Infantil-HIC de Badajoz: mensualmente se remitirá al Registro una relación de los casos diagnosticados en dicha Unidad y que cumplan la definición de caso en soporte magnético (modalidad B tal como se indica en el anexo III).
- Centros de Atención al Discapacitado en Extremadura: mensualmente se remitirá por los coordinadores de ambos Centros una relación de los casos nuevos que han pasado por dichos centros al solicitar certificados de minusvalías por alguna Enfermedad Rara, en soporte magnético (modalidad B tal como se indica en el anexo III).
- Farmacias hospitalarias y farmacias comunitarias: la notificación de los casos se realizará mediante declaración continuada, remitiendo aquellos casos en los que se requirieron medicamentos huérfanos u otros medicamentos para alguna de las patologías consideradas Raras. Para ello se les facilitarán tanto fichas epidemiológicas del Sistema de información sobre las Enfermedades Raras como la ficha epidemiológica del Sistema de información referidas específicamente a medicamentos huérfanos.

En cualquier caso, el total de las fichas epidemiológicas cumplimentadas (en papel o soporte magnético) se remitirán con la periodicidad indicada a la Unidad Central del Sistema de información sobre las Enfermedades Raras, sita en el Servicio de Epidemiología de la Dirección General de Consumo y Salud Comunitaria de la Consejería de Sanidad y Consumo, calle Adriano nº 4, Mérida (06800), mediante los juegos de "doble sobre confidencial" específicos.

Cualquier otro tipo de sistema de recogida de la información será consensuado con la Unidad Central, prevaleciendo los mismos criterios anteriormente expuestos.

Evaluación de la exhaustividad del Sistema de información sobre las Enfermedades Raras

Como base para el control de exhaustividad del Sistema de información sobre las Enfermedades Raras se utilizará, con periodicidad anual, el registro de mortalidad de Extremadura, y el registro del Conjunto Mínimo Básico de Datos al alta hospitalaria de los hospitales públicos de Extremadura (CMBD), contemplándose la posibilidad de contar con cualquier otro mecanismo que pudiera ser de utilidad para esta finalidad.

Depuración y recogida de información adicional

Una vez recibida la información se comprobará la correcta cumplimentación de las variables de interés cruzándose los datos recibidos por las diferentes fuentes. Para las variables no cumplimentadas las respectivas Direcciones de Salud realizarán una búsqueda activa de las mismas en los servicios y centros que estime oportunos.

La Unidad Central realizará el control de calidad de la información.

Análisis y difusión de la información

La información obtenida se analizará anualmente publicándose sus resultados en un informe estadístico. Las diferentes fuentes de información recibirán de forma oportuna información referente a resultados del análisis, control de calidad y recomendaciones relativas a la inclusión o no de nuevas Enfermedades Raras.

Normativa de aplicación y confidencialidad de los datos

El Sistema de información sobre las Enfermedades Raras se crea por Orden de 14 de mayo de 2004 de la Consejería de Sanidad y Consumo, al amparo de lo dispuesto en la Legislación vigente. Expresamente, el Sistema de información sobre las Enfermedades Raras queda sometido a la Ley 14/1986, de 25 de abril, General de Sanidad, y al artículo 11-1-e de la Ley 10/2001, de 28 de junio, de Salud de Extremadura.

Por otra parte el Sistema de información sobre las Enfermedades Raras garantizará la confidencialidad de la información 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.

El título II de la L.O.R.T.A.D, en su artículo 6 referente al consentimiento de los afectados, dice en el apartado 2: *"No será preciso el consentimiento cuando los datos de carácter personal se recojan para el ejercicio de las funciones propias de las Administraciones públicas en el ámbito de sus competencias"*, y en su artículo 7, apartado 3, dice: *"Los datos de carácter personal que hagan referencia al origen racial, la salud, y a la vida sexual sólo podrán ser recabados, tratados automatizadamente y cedidos cuando por razones de interés general así lo disponga una Ley o el afectado consienta expresamente"*.

En ese mismo título, en el artículo 8, dice: *"Sin perjuicio de lo que se dispone en el artículo 11 respecto de la cesión, las instituciones y los centros sanitarios públicos y privados y los profesionales correspondientes podrán proceder al tratamiento automatizado de los datos de carácter personal relativos a la salud de las personas que a ellos acudan o hayan de ser tratados en los mismos, de acuerdo con lo dispuesto en los artículos 8.10, 23, y 61 de la Ley 14/1986, de 25 de abril, General de Sanidad, 85.5, 96 y 98 de la Ley 25/1990, de 20 de diciembre, del Medicamento, 2, 3 y 4 de la Ley Orgánica 3/1986, de 14 de abril, de medidas especiales en materia de Salud Pública, y demás leyes sanitarias"*.

En el artículo 11 del mismo título, en su apartado referente a cesión de datos, especifica que el consentimiento exigido en el apartado sobre la cesión de los datos no es preciso *"Cuando la cesión de datos de carácter personal relativo a la salud sea necesaria para solucionar una urgencia que requiera acceder a un fichero automatizado o para realizar los estudios epidemiológicos en los términos establecidos en el artículo 8 de la Ley 14/1986, de 25 de abril, General de Sanidad"*.

Por otra parte, en el Sistema de información sobre las Enfermedades Raras de la comunidad autónoma de Extremadura, esta filosofía de mantenimiento de la confidencialidad de los datos registrados, se materializa en términos de compromiso individual por las personas que tienen acceso al registro, control de la información considerada confidencial mediante claves, archivos cerrados..., y cesión restringida de la información, por lo que sólo se facilitarán datos agregados que no permiten la identificación de los casos.

ANEXO I

Consejería de Sanidad y Consumo

JUNTA DE EXTREMADURA

Dirección General de Consumo y Salud Comunitaria

Red de Vigilancia Epidemiológica

**FICHA EPIDEMIOLÓGICA
SISTEMA DE INFORMACIÓN DE ENFERMEDADES RARAS**

DATOS MÍNIMOS REQUERIDOS (a cumplimentar por el médico notificante)

1^{er} Apellido: _____ 2^o Apellido: _____ Nombre: _____

Literal de la Enfermedad Rara: _____

Sexo: Femenino Masculino N^o Tarjeta sanitaria _____

DATOS ADICIONALES (a cumplimentar por el personal de enfermería y/o el trabajador social)

Fecha de nacimiento: ____/____/____ Edad: ____ años (si es menor de 2 años, en meses: ____) D.N.I. _____

Domicilio actual: _____ Localidad: _____ C.P.: _____

Provincia: _____ Teléfono: _____

Fecha de inicio de los síntomas: ____/____/____ Fecha de diagnóstico: ____/____/____ Fecha 1^a consulta: ____/____/____

Fecha de ingreso: ____/____/____ Fecha de alta: ____/____/____

Antecedentes familiares: _____

Código CIE 9^o-MC (de la Enfermedad Rara): _____ Centro médico primer diagnóstico: _____

Medios diagnósticos empleados: _____

Médico asistente: _____ CIAS: _____

Centro médico donde es atendido por la Enfermedad Rara: _____ N^o Historia clínica: _____

Discapacidad: Sí No Tipo de discapacidad: _____

Otras ENFERMEDADES RARAS diagnosticadas: _____

FUENTE DE INFORMACIÓN QUE NOTIFICA EL CASO

- Atención primaria Atención especializada
- Registro de Enfermos Renales en Tratamiento Renal Sustitutivo de Extremadura Centro de Desarrollo Infantil
- CADEX CADEX Badajoz: _____ CADEX Cáceres: _____
- Farmacia hospitalaria Hospital: _____
- Farmacia comunitaria Centro de salud: _____
- Otras fuentes: _____

OBSERVACIONES _____

Fecha de cumplimentación: ____/____/____ Firma: _____

Personas que cumplimentan la ficha: _____

I.º Blanca - Para enviar a la Dirección General de Consumo y Salud Comunitaria. 2.º Verde - Para el profesional sanitario notificador (a incluir en la historia clínica del paciente).

ANEXO II

Consejería de Sanidad y Consumo
Dirección General de Consumo y Salud Comunitaria

JUNTA DE EXTREMADURA

Red de Vigilancia Epidemiológica

**FICHA EPIDEMIOLÓGICA DE MEDICAMENTOS HUÉRFANOS
SISTEMA DE INFORMACIÓN DE ENFERMEDADES RARAS**

Centro informante: _____

DATOS DEL MEDICAMENTO HUÉRFANO 1

Nombre del medicamento: _____

Composición cualitativa y cuantitativa: _____

DATOS DEL MEDICAMENTO HUÉRFANO 2

Nombre del medicamento: _____

Composición cualitativa y cuantitativa: _____

Indicaciones: _____

Código CIE 9 de las enfermedades indicadas: _____

Posología: _____

Duración del tratamiento: _____ Unidad/Servicio administrador: _____

Presentación: _____ Coste unitario: _____

Reacciones adversas: _____

Otros medicamentos (no considerados medicamentos huérfanos): _____

Observaciones: _____

Fecha de cumplimentación: ____ / ____ / ____

Firma: _____

Persona que cumplimenta la ficha: _____

I.º Blanca - Para enviar a la Dirección General de Consumo y Salud Comunitaria. 2.º Verde - Para el profesional sanitario notificador (a incluir en la historia clínica del paciente).

ANEXO III

Estructura y codificación de la base de datos en formato TXT

- 1.- **Campo Apellidos primeros.** Variable de texto con un máximo de 20 dígitos. Debe escribirse en mayúsculas, sin siglas ni pausas ni acentos (Ej: si se tratara de un apellido compuesto se deben de incluir en su orden sin espacio de pausa).
- 2.- **Campo Apellidos segundos.** Variable de texto con un máximo de 20 dígitos. Debe escribirse en mayúsculas, sin siglas ni pausas ni acentos.
- 3.- **Campo Nombre.** Variable de texto con un máximo de 20 dígitos. Debe escribirse en mayúsculas, sin siglas ni pausas ni acentos. (Ej: en el caso de nombre compuesto se escribirá sin espacio o pausa)
- 4.- **Campo Sexo.** Variable numérica con un dígito, varón = 1 y mujer = 6.
- 5.- **Campo Fecha de nacimiento.** Variable de fecha numérica con 8 dígitos, ddmmaaaa (día, mes y año con cuatro dígitos). Los espacios blancos a la izquierda se rellenarán con ceros.
- 6.- **Campo Teléfono de contacto.** Variable numérica con un máximo de 10 dígitos, sin pausas. Los espacios en blanco a la izquierda se rellenarán con ceros.
- 7.- **Campo Calle y número de residencia habitual, literal.** Variable de texto y número con 20 dígitos alfanuméricos, deben separarse por una coma, sin espacios en blanco, en el caso de existir portales se escribirá la calle coma seguido el portal coma y el número (Ej: PIZARRO,PORTAL15,2).
- 8.- **Campo Municipio y provincia de residencia habitual, literal.** Variable de texto y número con 20 dígitos, se escribirá en mayúsculas el municipio coma la provincia, sin espacios.
- 9.- **Campo Código de municipio de residencia habitual.** Variable numérica de 5 dígitos.
- 10.- **Campo Zona de Salud.** Variable numérica de 3 dígitos.
- 11.- **Campo Área de Salud.** Variable numérica de 3 dígitos.
- 12.- **Campo N° tarjeta sanitaria.** Variable numérica de 16 dígitos. Los espacios en blanco a la izquierda se rellenarán con ceros.
- 13.- **Campo DNI.** Variable numérica con 10 dígitos. Los espacios en blanco a la izquierda se rellenarán con ceros.
- 14.- **Campo Edad de diagnóstico.** Variable de texto y números con 3 dígitos alfanuméricos, dónde se especificará si se trata de años o meses, mediante A o M (Ej: si se trata de 8 meses, se deberá escribir 08M).
- 15.- **Campo Nombre de la Enfermedad Rara Uno diagnosticada.** Variable de texto con un máximo de 60 dígitos, debe escribirse en mayúsculas sin pausas ni acentos.
- 16.- **Campo Código CIE-9 de la Enfermedad Rara Uno diagnosticada.** Variable numérica de 5 dígitos como máximo, sin pausas ni puntos.
- 17.- **Campo Código epidemiológico de la Enfermedad Rara Uno diagnosticada.** Variable numérica de 3 dígitos.
- 18.- **Campo Fecha de los primeros síntomas.** Variables de fecha, 8 dígitos, ddmmaaaa.

- 19.- **Campo Fecha de diagnóstico de Enfermedad Rara Uno diagnosticada.** Variable de fecha numérica con 8 dígitos, ddmmaaaa (día, mes y año). Los espacios en blanco a la izquierda se rellenarán con ceros.
- 20.- **Campo Fecha ingreso.** Variables de fecha, 8 dígitos, ddmmaaaa.
- 21.- **Campo Fecha alta.** Variables de fecha, 8 dígitos, ddmmaaaa.
- 22.- **Campo Nombre de la Enfermedad Rara Dos diagnosticada.** Variable de texto con un máximo de 60 dígitos, debe escribirse en mayúsculas sin pausas ni acentos.
- 23.- **Campo Código epidemiológico de la Enfermedad Rara Dos diagnosticada.** Variable numérica de 3 dígitos.
- 24.- **Campo Código CIE-9 de la Enfermedad Rara Dos diagnosticada.** Variable numérica de 5 dígitos como máximo, sin pausas ni puntos.
- 25.- **Campo Fecha de diagnóstico Enfermedad Rara Dos diagnosticada.** Variable de fecha numérica con 8 dígitos, ddmmaaaa. Los espacios en blanco a la izquierda se rellenarán con ceros.
- 26.- **Campo Fecha ingreso.** Variables de fecha, 8 dígitos, ddmmaaaa.
- 27.- **Campo Fecha alta.** Variables de fecha, 8 dígitos, ddmmaaaa.
- 28.- **Campo Centro médico primer diagnóstico.** Variable de texto con un máximo de 50 dígitos. Debe escribirse en mayúsculas el nombre del centro seguido sin pausas de la localidad o provincia de procedencia.
- 29.- **Campo Medios diagnósticos.** Variable de texto con un máximo de 50 dígitos. Debe escribirse en mayúsculas el nombre del medio diagnóstico seguido sin pausas.
- 30.- **Campo Discapacidad.** Variable de texto con un máximo de 2 dígitos, donde se especificará mediante S o N, si padece o no algún tipo de discapacidad.
- 31.- **Campo Tipo de discapacidad.** Variable de texto con un máximo de 20 dígitos. Debe escribirse en mayúsculas, sin pausas ni acentos.
- 32.- **Campo Fecha de defunción.** Variable de fecha, 8 dígitos, ddmmaaaa.
- 33.- **Campo Causa de defunción.** Variable de texto con 20 dígitos, mayúsculas separadas por coma sin espacios en blanco.
- 34.- **Campo Fuente de información principal.** Variable de texto con un máximo de un dígito por cada fuente de información utilizada.
- 35.- **Campo Facultativo asistente.** Variable de texto con un máximo de 40 dígitos.
- 36.- **Campo CIAS facultativo asistente.** Variable de texto y numérica de 11 dígitos.
- 37.- **Campo Código del registro de Enfermedades Raras de Extremadura.** Variable numérica de 4 dígitos.
- 38.- **Campo Observaciones.** Variable de texto con 40 dígitos.

8.5.- Anexo V: Lista de medicamentos huérfanos

(Febrero de 2005)

Principio activo	Indicación	Nombre comercial
3-(4-aminoisindolin-1-ona)-1-piperidin-2,6-diona	Mielodisplástico, síndrome	Revlimid
3,4-diaminopiridina	Lambert Eaton, síndrome de	
4,5-dibromorhodamina 123	Leucemia mieloide crónica	
5,10-metilentetrahidrofolato	Páncreas, cáncer de	
5-aminolevulínico, ácido (clorhidrato)	Glioma	Levulan
8-Ciclopentil-1,3-dipropil-xantina	Fibrosis quística	
Abetimus sódico	Lupus eritomatoso sistémico	
ABT-510	Sarcoma de tejidos blandos	
Acetato de zinc dihidratado	Wilson, enfermedad de	
Acetilsalicílico, ácido	Policitemia Vera	
Ácido alfa-glucosidasa recombinante humana	Pompe, enfermedad de	
Ácido esfingomielinasa recombinante humana	Niemann Pick, enfermedad de	
Ácido hidroxámico suberoilamida	Linfoma cutáneo de las células T	
Adenovirus con una secuencia del ADN que codifica el Interferón Gamma	Linfoma cutáneo de las células T	
Aldesleukina (por inhalación)	Carcinoma de células renales	
Alemtuzumab	Leucemia linfocítica crónica	Mabcampath
Alfa fetoproteína recombinante humana	Miastenia gravis	
Alfa-1-antitripsina recombinante humana vía respiratoria	Alfa 1 antitripsina, déficit de; Fibrosis quística	
Alfa-galactosidasa A	Fabry, enfermedad de	Replagal, Fabrazyme
Alglucerasa	Gaucher, enfermedad de	Ceredase
Alprostadilo	Hipertensión pulmonar primaria	Sugiran
Amelubant	Fibrosis quística	
Amilorida, clorhidrato dihidratado	Fibrosis quística	
Anagrelida, clorhidrato	Leucemia mieloide crónica; Policitemia Vera; Trombocitopenia esencial	Agrylin
Anfotericina B (Liposomas)	Leishmaniasis	Ambisone
Anticuerpo antidiotípico murino contra el anticuerpo CO125 contra el antígeno CA 125	Ovarios, cáncer de	
Anticuerpo h-R3 anti-receptor del factor del crecimiento epidérmico	Glioma	
Anticuerpo Kappa monoclonal anti-CD23 IgG1	Leucemia linfocítica crónica	
Anticuerpo monoclonal alfa anti-factor de la necrosis tumoral	Uveitis posterior	
Anticuerpo monoclonal biotinilado antitenascina para uso con Ytrio-90	Glioma	
Anticuerpo Monoclonal Humanizado Anti-HM1.24	Mieloma múltiple	
Anticuerpo Monoclonal Humano contra CD4	Linfoma cutáneo de las células T	

Principio activo	Indicación	Nombre comercial
Anticuerpo monoclonal humano contra el factor del crecimiento transformable beta 1,2 y 3	Fibrosis pulmonar idiopática	
Anticuerpo monoclonal humano obtenido mediante ingeniería genética específico para el factor del crecimiento transformante beta 1	Esclerodermia	
Anticuerpo monoclonal IgG quimérico antiinterleukina-6	Carcinoma de células renales	
Anticuerpo monoclonal IgG quimérico Cg250	Carcinoma de células renales	Rencarex
Anticuerpo monoclonal IgG quimérico Cg250-Yodo 131	Carcinoma de células renales	
Anticuerpo monoclonal IgG quimérico ovino-humano anti CEA-Yodo 131	Páncreas, cáncer de	
Anticuerpo monoclonales antiferritina-Itrio90	Linfoma de Hodgkin	
Anticuerpo quimérico monoclonal antinucleohistona H1 radioetiquetado con yodo 131	Glioma	
Antitrombina III (Humana)	Antitrombina III, déficit de	Kybernin, Anbin, Atenativ
AP1903	Injerto contra huésped, enfermedad de	
Aplidina	Leucemia linfoblástica aguda; Mieloma múltiple	
Apomorfina (comprimidos liofilizados orales)	ParKinson, enfermedad de (tratamiento de los periodos "off" que no responden al tratamiento)	
Arginina deiminidasa pegilada	Carcinoma de células renales	
Arginina, butirato	Anemia de las células falciformes	
Arilsulfatasa A recombinante humana	Leucodisrofia metacromática	
Arsénico, trióxido	Carcinoma de células renales; Leucemia mieloide crónica; Leucemia pomielocítica aguda; Mielodisplástico, síndrome; Mieloma múltiple	Trisenox
Artesunato	Malaria	Arsumax, Plasmotrim
AT1001	Fabry, enfermedad de	
Atomoxetina, clorhidrato	Guilles de la Tourette, síndrome de	Strattera
Atovacuona	Toxoplasmosis	Malarone, Wellvone
Azacidina	Mielodisplásico, síndrome	Vidaza
Baclofeno	Esclerosis múltiple	Lioresal
Beclometasona 17,21 dipropionato	Injerto contra huésped, enfermedad de	
Benzoato sódico	Hiperglicinemia no cetónica	
Betaina anhidra	Homocistinuria	Cystadane
Bindarit	Lupus eritomatoso sistémico	
Bosentán	Esclerodermia; Hipertensión pulmonar primaria	Tracleer
Briostatina-1	Esófago, cáncer de	
Cafeína, citrato	Apnea del prematuro	Cafcit
Carglúmico, ácido	N-acetil glutamato sintetasa, déficit de	Carbaglu
Carmustina (intratumoral)	Glioma	
Carnitina	Carnitina, síndromes por déficit de	Carnicor, Secabiol
CD59 miristoleicopeptídica recombinante humana	Hemoglobinuria paroxística nocturna	
Celecoxib	Poliposis familiar	Onsunil
Células embrionarias del riñón humano 293 transfectadas con el gen de la isoforma 2B1 del cotocromo P450, encapsuladas en un polímero de sulfato de celulosa	Páncreas, cáncer de	

Principio activo	Indicación	Nombre comercial
Ciclosporina	Anemia aplásica; Queratoconjuntivitis atópica	Sandimmun
Ciclosporina (Oftálmica)	Sjogren primario, síndrome de	Restasis
Ciclosporina (por inhalación)	Rechazo del injerto tras un trasplante de pulmón	
Cilengitida	Glioma	
Cladribina (vía intravenosa)	Esclerosis múltiple; Leucemia de células pilosas	Leustatin, Litak
Clofarabina	Leucemia linfoblástica aguda; Leucemia mieloide aguda	
Clofazimina	Lepra	Lampren
Cólico, ácido	Errores congénitos de la síntesis de ácidos biliares	
Colistimetato sódico	Fibrosis quística	Colomycin
Dantroleno	Neuroléptico maligno, síndrome	Dantrium
Deaminasa recombinante humana del porfobilinógeno	Porfiria aguda intermitente	
Decitabina	Anemia de células falciformes; Leucemia mieloide crónica; Mielodisplástico, síndrome	
Defibrotida	Veno oclusiva hepática, enfermedad	
Denileukina difitox	Linfoma cutáneo de las células T	Ontak
Derivado de anticuerpos recombinante contra CD19 y CD3 humanos	Leucemia linfocítica crónica; Linfoma de células del manto	
Desmopresina, acetato	Hemofilia A; Von Willebrand, enfermedad de	Minurin, Desmopresina Mede
Deuterio, óxido	Páncreas, cáncer de	
Dexametasona, fosfato sódico, encapsulada en eritrocitos humanos	Fibrosis quística	
Dextran 1	Fibrosis quística	
Dietilnorespermina	Carcinoma hepatocelular	
Doripenem	Fibrosis quística	
Dornasa alfa	Fibrosis quística	Pulmozyme
Duramicina	Fibrosis quística	
Eculizumab	Dermatomiositis; Hemoglobinuria paroxística nocturna	
Eflornitina clorhidrato	Poliposis familiar	Ornydil
Eicosapentanoato de etilo	Huntington, enfermedad de	Epadel
Endonucleasa T4 tipo V (Liposomas)	Xeroderma pigmentario	Dimericine
Enzimas pancreáticos (lipasa, proteasa, amilasa)	Insuficiencia pancreática exocrina	
Epoprostenol	Hipertensión pulmonar primaria	Flolan
Epotilona B	Ovarios, cáncer de	
Estiripentol	Epilepsia mioclónica severa de la infancia	
Etanercept	Granulomatosis de Wegener	Enbrel
Etilefrina	Pripásmo de bajo flujo	Etilefrine Serb
Extracto de resina de Boswellia Serrata	Tumores cerebrales, edema peritumoral derivado de	
Factor de coagulación VIIa recombinante	Hemofilia A; Trombastenia de Glanzmann y Naegeli	Novoseven
Factor de crecimiento I tipo insulina recombinante humano/Proteína transportadora 3 del factor de crecimiento tipo insulina recombinante humano	Enanismo de Laron; Leprechaunismo; Rabson-Mendenhall, síndrome de; Resistencia extrema a la insulina tipo A, síndrome de; Resistencia extrema a la insulina tipo B, síndrome de	
Factor XIII recombinante humano (compuesto de dos subunidades)	Factor XIII, déficit de	
Fampridina	Esclerosis múltiple	
Felbamato	Lennox Gastaut, síndrome de	Felbatol

Principio activo	Indicación	Nombre comercial
Fenilalanina amonio-liasa	Fenilcetonuria	
Fenilbutirato sódico	Carbamil fosfato sintetasa, déficit de; Ornitín transcarbamilasa, déficit de	Ammonaps
Fludarabina	Leucemia linfocítica crónica	Beneflur
Fluorouracilo	Glioblastoma	Fluoracilo Ferrer Farma, Fluoro Uracil
Fosfocisteamina	Cistinosis	
Gen de la timidina quinasa del virus del Herpes Simplex medicado por adenovirus	Glioma	Cerepro
Gen del factor del crecimiento endotelial vascular (VEGF2)	Buerger, enfermedad de	
Gentuzumab	Leucemia mieloide aguda	Mylotarg
Gimatecán	Glioma	
Glatiramer, acetato	Esclerosis múltiple	Copaxone
Guanfacina	X Frágil, síndrome de	Tenex, Estulic
Gusperimus triclorhidrato	Granulomatosis de Wegener	Spanidin
Halofantrina	Malaria	Halfan
Halofuginona, bromhidrato	Esclerodermia	Tempostatin
Hemina	Porfiria aguda intermitente; Porfiria hereditaria coproporfírica; Porfiria variegata	Normosang
Heparina sódica	Fibrosis pulmonar idiopática	
Hidroxiurea	Células en hoz, enfermedad de	Droxia
Homoharringtonina	Leucemia mieloide aguda; Leucemia mieloide crónica	
HspE7	Papilomatosis respiratoria recurrente	CoVal
Ibuprofeno intravenoso	Ductus arterioso persistente	
Icatibant, acetato	Angioedema hereditario	
Idebenonona	Ataxia de Friedreich	Celestabon, Mnesis
Iduronato-2-sulfatasa	Hunter, síndrome de	
Iloprost	Hipertensión pulmonar primaria	Ventavis
Imatinib, mesilato	Leucemia mieloide crónica; Tumores estromales gastrointestinales malignos	Glivec
Imiglucerasa	Gaucher, enfermedad de	Cerezyme
Infliximab	Behcet, enfermedad de	Remicade
Inhibidor C1 recombinante humano	Angioedema hereditario	
Inhibidor de la alfa-1-proteinasasa humana (vía respiratoria)	Alfa 1 antitripsina, déficit de	
Inhibidor recombinante de la calicreína del plasma	Angioedema hereditario	
Inmunoglobulina del conejo antilinfocitos T humano	Anemia aplásica	Zetbulin
Inmunoglobulina humana	Dermatomiositis; Polimiositis	
Inmunoglobulina humana normal tratada con polietilenglicol y liofilizada	Polineuropatía desmielinizante inflamatoria crónica	KenKetú, Glovenin-I-Nichiya Ku
Inmunoglobulina humana sulfatada y liofilizada	Guillain Barre, síndrome de	Kenketú Venilon-I
Inolimomab	Injerto contra huésped, enfermedad de	
INS37217	Fibrosis quística	
Interferón alfa linfoblastoide humano natural	Behcet, enfermedad de; Policitemia Vera	
Interferón alfa-2B	Leucemia mieloide crónica; Papilomatosis laríngea	Intron A
Interferón alfa-N1	Papilomatosis laríngea	Welferon

Principio activo	Indicación	Nombre comercial
Interferón beta-1A	Esclerosis múltiple	Aconex, Rebif
Interferón beta-1b	Esclerosis múltiple	Betaseron
Interferón gamma-1B	Fibrosis pulmonar idiopática; Granulomatosis crónica, enfermedad; Osteopetrosis	Imukin
Interleuquina-21 recombinante humana	Carcinoma de células renales	
Lactoferrina alfa	Injerto contra huésped, enfermedad de	
Lamotrigina	Lennox Gastaut, síndrome de	Crisomet, Labileno, Lamictal
Laronidasa	Hurler, síndrome de	Aldurazyme
Leuprorelina, acetato	Pubertad precoz	Procrin, Ginecrin
Levodopa/carbidopa (vía gastrointestinal)	ParKinson, enfermedad de (ideopática avanzada con fluctuaciones motoras severas)	Duodopa
Liarozol	Ictiosis congénitas	
Lipasa gástrica recombinante del perro	Fibrosis quística	
L-Lisina-N-acetil-L-cisteinato	Fibrosis quística	
Lucinactant	Aspiración del meconio, síndrome de	Surfaxin
Lusupultida	Distress respiratorio del adulto	
MaxAdFVIII	Hemofilia A	
Mecamilamina	Guilles de la Tourette, síndrome de	Inversine
Mecasermin	Enanismo de Laron	Somazon
Mefloquina	Malaria	Lariam
Megestrol	SIDA, caquexia en	Maygace, Megefren, Borea
Mepolizumab	Hipereosinofílico, síndrome de	
Mercaptamina	Cistinosis	Cystagon
Metisoprinol	Panencefalitis esclerosante subaguda	Isoprinosine
Metronidazol tópico	Acné rosácea	Metronidazol Viñas, Rozex
Micropartículas dirigidas de doxorubicina y carbono/hierro	Carcinoma de células renales	
Midostaurina	Leucemia mieloide aguda	
Miglustat	Fabry, enfermedad de; Gaucher, enfermedad de	Zavesca
Miltefosina (vía oral)	Leishmaniasis	Impavido
Mitotano	Carcinoma adrenocortical	Lysodrane
Mitoxantrona	Esclerosis múltiple	Novantrone, Pralifan
Modafinilo	Narcolepsia	Modiodal
Molécula antiadhesión de las células epiteliales/Anticuerpo monoclonal antiCD3	Ovarios, cáncer de	
Monarsen	Miastenia gravis	
Muramil tripéptido-fosfatiletanolamina	Osteosarcoma	Mepact
N-acetilgalactosamina-4-sulfatasa	Maroteaux Lamy, síndrome de	Aryplase
Nanopartículas de doxorubicina-polisohexil cianoacrilato	Carcinoma de células renales	
Nelarabina	Leucemia linfocítica crónica	
Nitisinona	Alcaptonuria; Tirosinemia hereditaria	Orfadin
Nolatrexed	Carcinoma de células renales	Thymitaq
Oblimerseno	Leucemia linfocítica crónica	
Octreotido	Acromegalia	Sandostatin

Principio activo	Indicación	Nombre comercial
Oflaxacino	Lepra	Surnox, Oflovir, Ofloxacino Combino Pharma
Oligonucleótido antisentido	Glaucoma neovascular; Retinopatía del prematuro	
Oligonucleótido antisentido NF-Kbeta p65	Colitis ulcerosa	Kappacrypt
Oregovomab	Ovarios, cáncer de	
Oxibato sódico	Narcolepsia	Xyrem
P113D	Fibrosis quística	
Peginterferón alfa-2a	Leucemia mieloide crónica	Pegasys
Pegvisomant	Acromegalia	Somavert
Pemetrexed	Mesotelioma maligno	Alimta
Pentapéptido H-Tirosina-Glicina-Fenilalamina-Glicina-Glicina-OH	Mielofibrosis idiopática	
Pentosán polisulfato sódico (vía oral)	Cistitis intersticial	Elmiron
Pentostatina	Leucemia de células pilosas	Nipent
Péptido derivado de HLA-B27 (aminoácidos 125-138)	Uveitis autoinmune	
Péptido intestinal vasoactivo	Hipertensión pulmonar tromboembólica crónica	
Pilocarpina (vía oral)	Sjogren primario, síndrome de	Salagen
Pirfenidona	Fibrosis pulmonar idiopática	
Piruvato sódico	Fibrosis quística	
Poliinosínico-policitídico, ácido	Encefalitis japonesa; Fiebre amarilla	
Poly-polyC(12)U	Fatiga crónica, síndrome de	Ampligen
Porfímero sódico para terapia fotodinámica	Colangiocarcinoma; Esófago de Barrett	PhotoBarr
Prasterona	Insuficiencia adrenal; Lupus eritomatoso sistémico	
Praziquantel	Cistecercosis	Biltricide
Preparado biológico liofilizado de Streptococcus Pyrogenes tratado con bencilpenicilina	Linfagioma	Picibanil
Proteína quimérica exotoxina de pseudomonas (dominios II/II)-interleukina	Glioma	
Proteína recombinante inhibidora de la elastasa humana de los neutrófilos	Fibrosis quística	
Quenodesoxicólico, ácido	Xantomatosis cerebrotendinosa	Quenobilan, Quenocol
Ranpirnasa	Mesotelioma maligno	Onconase
Receptor recombinante de las células T	Esclerosis múltiple	
R-etodolaco	Leucemia linfocítica crónica	
Ribavirina	Fiebre hemorrágica	Rebetol, Copegus
Riluzol	Huntington, enfermedad de	Rilutek
Rubitecán	Páncreas, cáncer de	
Rufinamida	Lennox Gastaut, síndrome de	
Sacrosidasa	Malabsorción congénita de sucrosa isomaltosa	Sucraid
Sapropterina	Fenilcetonuria; Machado Joseph, enfermedad de	Biopten
Sarsasapogenina	Esclerosis lateral amiotrófica	
SCR1-3 miristolada recombinante humana	Injerto contra huésped, enfermedad de	
Secretina humana sintética	Zollinger Ellison, síndrome de	
Secretina porcina sintética	Zollinger Ellison, síndrome de	SecreFlo
Seocalcitol	Carcinoma de células renales	

Principio activo	Indicación	Nombre comercial
Sildenafil, citrato	Hipertensión pulmonar arterial; Hipertensión pulmonar tromboembólica crónica	Viagra
Sinapultida	Aspiración del meconio, síndrome de; Distress respiratorio del prematuro, síndrome de; Lesión pulmonar aguda	
Siplizumab	Injerto contra huésped, enfermedad de	
Sitaxentán sódico	Hipertensión pulmonar arterial; Hipertensión pulmonar tromboembólica crónica	
Somatropina	Prader Willi, síndrome de; SIDA, caquexia en; Turner, síndrome de	Genotonorm, Norditropin, Humatrope
Sorafenib. Tosilato	Carcinoma de células renales	
Succimero	Cistinuria	Chemet
Suero amiloide P radioetiquetado con yodo123	Amiloidosis primaria familiar	
Surfactante pulmonar bovino	Distress respiratorio infantil	Survanta
Tacrolimo	Lupus eritomatoso sistémico; Miastenia gravis	Prograf
Talidomida	Injerto contra huésped, enfermedad de; Lepra; Mieloma múltiple	Thalomid
Teduglutida	Intestino corto, síndrome del	
Temocilina	Fibrosis quística	Negaban
Temozolomida	Astrocitoma maligno	
Terapia génica de la fibrosis quística basada en un virus adenoasociado como vector	Fibrosis quística	
Teriparatida	Hipoparatiroidismo	Forsteo
Tetrabenazina	Disquinesia tardía; Huntington, enfermedad de	Xenacine
Tetramolibdato amónico	Wilson, enfermedad de	
Timalfasín	Carcinoma de células renales; di George, síndrome de	Zadaxin
Tiopronina	Cistinuria	Thiola
Tiozofurina	Leucemia mieloide crónica	
Tiracoxib	Poliposis familiar	
Tobramicina (por inhalación)	Fibrosis quística	Tobi
Tocilizumab	Castleman, enfermedad de	
Topiramato	Lennox Gastaut, síndrome de	Topamax
Toxoide conjugado gastrina G-17(9)	Estómago, cáncer de; Páncreas, cáncer de	
Trabectedina	Ovarios, cáncer de; Sarcoma de tejidos blandos	
Transferrina humana combinada con una toxina mutante de la difteria	Glioma	
Trientino, diclorhidrato	Wilson, enfermedad de	Metalite, Syprine
Tripostinilo	Hipertensión pulmonar arterial; Hipertensión pulmonar tromboembólica crónica	Remodulin
Ursodesoxicólico, ácido	Cirrosis biliar primaria	Ursochol, Ursobilane
Vacuna autóloga del tumor de las células renales	Carcinoma de células renales	
Vacuna conjugada octovalente de Pseudomonas aeruginosa	Fibrosis quística	Aerugen
Vacuna de la encefalitis japonesa	Encefalitis japonesa	
Vacuna del parvovirus B19(MEDI-491)	Anemia de células falciformes	
Valproico, ácido	Poliposis familiar	Depakine, Milzome
Vapreótido, pamoato	Acromegalia	Sanvar
Vector retroviral que contiene gamma-c c ADN	Inmunodeficiencia severa combinada, enfermedad de la	
Vector viral adenoasociado que expresa la lipoprotein lipasa	Ganma-glicanosarcopatia; Lipoprotein lipasa, déficit de	

Principio activo	Indicación	Nombre comercial
Vectro retroviral, R-GCyGC gen 1750	Gaucher, enfermedad de	
Viloxacina	Narcolepsia	Vivalan
Virus del Herpes Simplex que carece del gen que codifica la ICP34.5	Glioma	
Virus recombinante adenoasociado/vector de la alfa-1-antitripsina	Alfa 1 antitripsina, déficit de	
Xaloprodeno, clorhidrato	Esclerosis lateral amiotrófica	

8.6.- Anexo VI: Asociaciones de ámbito nacional y de comunidades autónomas de enfermedades raras

Ámbito: EXTREMADURA

Nombre asociación: **Asociación Extremeña de Fibrosis Quística**
 Enfermedad rara: Fibrosis quística
 Siglas Asociación: Avda. Doctor García Tapia, 126. MADRID 28030 (Madrid)
 Domicilio sede central: postpoliomadrid@hotmail.com 914370315

Nombre asociación: **Federación Española de Enfermedades Raras, Delegación de Extremadura**
 Enfermedad rara: Todas
 Siglas Asociación: AMPASTTA
 Domicilio sede central: C/ Cea Bermúdez, 14 A 6º 1. MADRID 28003 (Madrid)
 E-mail/Teléfono: ampastta@terra.es 639130323/915360893
 Página web: <http://www.ampastta.org/>

Ámbito: NACIONAL

Nombre asociación: **Asociación Valverdeña de la Enfermedad de Andarade**
 Enfermedad rara: Andrade, enfermedad de
 Domicilio sede central: C/ Doctor Fleming, 60 A. HUELVA 21004 (Andalucía)
 E-mail/Teléfono: asvea01@wanadoo.es 636031062/670599909

Nombre asociación: **Asociación Española de Anemia de Fanconi**
 Enfermedad rara: Anemia de Fanconi
 Siglas Asociación: AEF
 Domicilio sede central: C/ Morando, 8 - 2º A. MADRID 28029 (Madrid)
 E-mail/Teléfono: info2asoc-anemiafanconi.es 921508681
 Página web: <http://www.asoc-anemiafanconi.es>

Nombre asociación: **Asociación Síndrome de Angelman**
 Enfermedad rara: Angelman, síndrome de
 Domicilio sede central: C/ Providencia, 42. Apartado de Correos nº 22. BARCELONA 08024 (Cataluña)
 E-mail/Teléfono: ramsa@eresmas.com 934171878/934731382/932130890
 Página web: <http://www.angel-man.com>

Nombre asociación: **Asociación Española de Angioedema Familiar**
 Enfermedad rara: Angioedema familiar
 Siglas asociación: AEDAF
 Domicilio sede central: C/ Las Minas, 6 (Urbanización Las Minas). TORREDOLONES 28250 (Madrid)
 E-mail/Teléfono: aedaf-es@telefonica.net 606153099
 Página web: <http://www.aedaf-es.org>

Nombre asociación: **Asociación Española de Aniridia**
 Enfermedad rara: Aniridia
 Domicilio sede central: C/ Cristóbal Bordiu, 35 oficina 214. MADRID 28003 (Madrid)
 E-mail/Teléfono: asoaniridia@telefonica.net 915344342/915344342
 Página web: <http://www.aniridia.com>

Ámbito: NACIONAL

Nombre asociación:	Asociación Nacional Síndrome de Apert	
Enfermedad rara:	Apert, síndrome de	
Siglas asociación:	ANSAPERT	
Domicilio sede central:	C/ Cristóbal Bordiu, 35 oficina 301. MADRID 28003 (Madrid)	
E-mail/Teléfono:	info@ansapert.org	915350005/915350005
Página web:	http://7www.ansapert.org	
Nombre asociación:	Asociación Nacional de Artritis y Enfermedades Reumáticas Pediátricas	
Enfermedad rara:	Artritis reumatoide	
Siglas asociación:	ANAYERP	
Domicilio sede central:	C/ Gran Vía, 69 - 4º. LOGROÑO 25005 (La Rioja)	
E-mail/Teléfono:	pvalero@coma.es	699818703/965941132
Página web:	http://usuarios.lycos.es/anayerp	
Nombre asociación:	Asociación Madrileña de Pacientes con Artritis Reumatoide	
Enfermedad rara:	Artritis reumatoide	
Domicilio sede central:	C/ Cea Bermúdez, 14 portal A 5-5. MADRID 28003 (Madrid)	
E-mail/Teléfono:	amapar@amaoar.org	656546714
Nombre asociación:	Asociación Andaluza de Ataxias Hereditarias	
Enfermedad rara:	Ataxias hereditarias	
Domicilio sede central:	C/ Antonio Filipo Rojas, 13 bajo izquierda. SEVILLA 41008 (Andalucía)	
E-mail/Teléfono:	asadahe@interbook.net	954537964/954546168
Página web:	http://humano.ya.com/hispataxia/	
Nombre asociación:	Associació Dájuda als Afectats de Cardiopaties Infantils de Catalunya	
Enfermedad rara:	Cardiopatías infantiles	
Siglas asociación:	AACIC	
Domicilio sede central:	Plaza Sagrada Familia, 5 - 2º A. BARCELONA 08013 (Cataluña)	
E-mail/Teléfono:	info@aacic.org	934586653/933387408
Página web:	http://www.aacic.org	
Nombre asociación:	Asociación Española de la Enfermedad de Castleman	
Enfermedad rara:	Castleman, enfermedad de	
Domicilio sede central:	C/ Hortaleza, 51 - 1º derecha. MADRID 28004 (Madrid)	
E-mail:	josemanuelfernandezr@hotmail.com	
Nombre asociación:	Asociación de Ataxias de Castilla La Mancha	
Enfermedad rara:	Ataxias hereditarias	
Domicilio sede central:	C/ Pozo Dulce, 21 - 3º A. CIUDAD REAL 13001	
E-mail/Teléfono:	acampo@almez.pntic.mec.es	985097152
Página web:	http://humano.ya.com/hispataxia	
Nombre asociación:	Asociación Española de Síndrome de Crigler Najjar	
Enfermedad rara:	Crigler Najjar, síndrome de	
Domicilio sede central:	C/ Cañada Real, 10 B. SIERO 33519 (Asturias)	
E-mail/Teléfono:	laplazacorreo@yahoo.es	985724832
Nombre asociación:	Asociación para las Deficiencias que afectan al Crecimiento y al Desarrollo	
Enfermedad rara:	Deficiencias que afectan al crecimiento y al desarrollo	
Siglas Asociación:	ADAC	
Domicilio sede central:	C/ Enrique Marco Dorta, 6. SEVILLA 41018 (Andalucía)	
E-mail/Teléfono:	a.d.a.c@telefonica.net	902195246/954989889/954989790
Página web:	http://www.adac-es.net	
Nombre asociación:	Asociación Española de Porfirias	
Enfermedad rara:	Porfirias	
Domicilio sede central:	C/ Arcángel San Rafael, 12 - 6º 23. SEVILLA 41010 (Andalucía)	
E-mail/Teléfono:	porfiria.es@terra.es	954340071

Ámbito: NACIONAL

Nombre asociación:	Asociación Española para el Síndrome de Prader Willi	
Enfermedad rara:	Prader Willi, síndrome de	
Siglas asociación:	AESPW	
Domicilio sede central:	C/ Cristóbal Bordiu, 35 oficina 212. MADRID 28003 (Madrid)	
E-mail/Teléfono:	aespw@prader-willi-es.com	915336829/915547569
Página web:	http://www.prader-willi-esp.com/	
Nombre asociación:	Asociación San Filippo España	
Enfermedad rara:	San Filippo, síndrome de	
Domicilio sede central:	C/ Barceló, 24. LA POBLA DE CLARAMUNT 08787 (Barcelona)	
E-mail/Teléfono:	asanfilippoe@hotmail.com	617080198/938087114
Página web:	http://www.fundacionsanfilippo.nest	
Nombre asociación:	Asociación Nacional de Amigos de Arnold Chiari	
Enfermedad rara:	Siringomielia y síndrome de Arnold Chiari	
Siglas asociación:	ANAC	
Domicilio sede central:	C/ Riaño, 11 - 4. MADRID 28042 (Madrid)	
E-mail/Teléfono:	amigosdechiari@hotmail.com	605244961
Página web:	http://www.chiari.biz	
Nombre asociación:	Asociación Española de Síndrome de Sjogren	
Enfermedad rara:	Sjogren, síndrome de	
Siglas asociación:	AESS	
Domicilio sede central:	C/ Cea Bermúdez, 14 - 6ª planta despacho 2. MADRID 28003 (Madrid)	
E-mail/Teléfono:	aessjogren@hotmail.com	915358653
Página web:	http://www.aesjogren.org/	
Nombre asociación:	Asociación Española para Pacientes con Tics y Síndrome de Tourette	
Enfermedad rara:	Tourette, síndrome de	
Domicilio sede central:	Avda. Gran Vía de las Corts Catalanes, 562 pral 2. BARCELONA 08011 (Cataluña)	
E-mail/Teléfono:	tourette4@hotmail.com	934515550/934516904
Nombre asociación:	Asociación Síndrome Williams de España	
Enfermedad rara:	Williams, síndrome de	
Domicilio sede central:	Avda. Doctor García Tapia, 208 local 1. MADRID 28030 (Madrid)	
E-mail/Teléfono:	asociacionsindromewilliams@resmas.com	914136227/915102261
Nombre Asociación:	Asociación Española de Familias y Enfermos de Wilson	
Enfermedad Rara:	Wilson, enfermedad de	
Siglas Asociación:	AEEFE	
Domicilio sede central:	C/ Juan de valladolid, 4 - 1º D. VALLADOLID 47014	
E-mail/Teléfono:	wilsons@teleline.es	983372150
Página web:	http://www.infovigo.com/wilson/	
Nombre asociación:	Asociación Española para la Investigación y Ayuda al Síndrome de Wolfram	
Enfermedad rara:	Wolfran, síndrome de	
Domicilio sede central:	C/ Bolivia, 2. SEVILLA 41012 (Andalucía)	
E-mail/Teléfono:	matimoragomez@eresmas.com	954610327
Página web:	http://www.apascide.org/aewlfram.htm	
Nombre asociación:	Asociación Nacional para los Problemas de Crecimiento	
Enfermedad rara:	Deficiencias que afectan al crecimiento y al desarrollo	
Siglas asociación:	CRECER	
Domicilio sede central:	C/ Cuartel de Artillería, 12 bajo. MURCIA 30002 (Murcia)	
E-mail/Teléfono:	crecer@crecimiento.org	968346218/968902202
Página web:	http://www.crecimiento.org	

Ámbito: NACIONAL

Nombre asociación:	Asociación Española de Déficit de Alfa 1 Antitripsina	
Enfermedad rara:	Alfa 1 antitripsina	
Domicilio sede central:	Camino del Pato, 1 (Batería Colorada). CHICLANA 11130 (Andalucía)	
E-mail/Teléfono:	alfa1info@wanadoo.es	956537186
Página web:	http://www.alfa1.org/	
Nombre asociación:	asociación española de déficits primarios inmunitarios	
Enfermedad rara:	Déficit de primarios inmunitarios	
Domicilio sede central:	C/ Tenerias, 28. valdemoro 28340 (madrid)	
E-mail/Teléfono:	juventud@ayto-valdemoro.org	918099620
Nombre asociación:	Asociación de Lucha contra la Distonia de Dspaña	
Enfermedad rara:	Distonias	
Siglas asociación:	ALDE	
Domicilio sede central:	C/ Camino Vinateros, 97. MADRID 28030 (Madrid)	
E-mail/Teléfono:	alde@distonia.org	914379220/914379220
Página web:	http://www.distonia.org/	
Nombre asociación:	Asociació de Llutia contra la Distonia a Catalunya	
Enfermedad rara:	Distonias	
Siglas asociación:	ALDEC	
Domicilio sede central:	C/ Providencia, 42 apartado 16. BARCELONA 08024 (Cataluña)	
E-mail/Teléfono:	alde.c@terra.es	932102512/933528334/932102512
Página web:	http://infodoctor.org/aldec/	
Nombre asociación:	Asociación Nacional de Afectados por Síndromes de Ehler-Danlos e Hiperlaxitud	
Enfermedad rara:	Ehler-Danlos	
Siglas asociación:	ASEDH	
Domicilio sede central:	C/ Plutón, 43 - ático 1. BARCELONA 08035 (Cataluña)	
E-mail/Teléfono:	asedh@asedh.org	934296529
Página web:	http://asedh.org/	
Nombre asociación:	Asociación Nacional de Síndromes de Hiperlaxitud e Hipermovilidad y otras Patologías Afines	
Enfermedad rara:	Ehler-Danlos	
Siglas asociación:	Plaza Ingeniero Manuel Becerra, 1 piso 10 puerta E. LAS PALMAS DE GRAN CANARIA 35008	
Domicilio sede central:	hiperlaxitud@canarias.org	928464607
E-mail/Teléfono:	http://7farmaguia.net/hiperlaxitud/	
Nombre asociación:	Asociación Humanitaria de Enfermedades Degenerativas y Síndrome de la Infancia y Adolescencia	
Enfermedad rara:	Enfermedades degenerativas y síndrome de la infancia	
Siglas asociación:	AHEDYSIA	
Domicilio sede central:	C/ Ocho de Maig, s/n. VILLAJYOYOSA 03570 (Alicante)	
E-mail/Teléfono:	adedysia@wanadoo.es	965895409/619928244
Nombre asociación:	Asociación de Epidermolisis Bullosa de España	
Enfermedad rara:	Epidermolisis bullosa	
Siglas asociación:	AEBE	
Domicilio sede central:	C/ Rreal Conjunto Puertogolf, apartamento 39 (Nueva Andalucía). MARBELLA 29660 (Málaga)	
E-mail/Teléfono:	aebe@aebe-debra.org	952816434/952816434
Página web:	http://www.aebe-debra.org/	
Nombre asociación:	Asociación Nacional de Afectados de Epilepsia Mioclonica de Lafora	
Enfermedad rara:	Epilepsia mioclónica lafora	
Domicilio sede central:	C/Carreteros, 46. PULGAR 45125 (Toledo)	
E-mail/Teléfono:	lafora@retemail.es	925292156/925817952
Página web:	http://www.arrakis.es/-lafora/	
Nombre asociación:	Asociación Española de Esclerodermia	
Enfermedad rara:	Esclerodermia	
Siglas asociación:	AEF	
Domicilio sede central:	C/ Rosa Chacel, 1. LAS ROZAS 28230 (Madrid)	
E-mail/Teléfono:	a.e.esclerodermia@wanadoo.es	917103210/916376780
Página web:	http://www.esclerodermia.com/nuke/	

Ámbito: NACIONAL

Nombre asociación:	Asociación de Esclerodermia de Castellón	
Enfermedad rara:	Esclerodermia	
Siglas asociación:	ADEC	
Domicilio sede central:	Apartado de Correos nº 197. CASTELLÓN 12080 (Castellón de la Plana)	
E-mail/Teléfono:	adec@esclerodermia-adec.org	96425048/630579866
Página web:	http://www.esclerodermia-adec.org/	
Nombre asociación:	Asociación Catalana de Esclerosis Laterla Amiotrófica	
Enfermedad rara:	Esclerosis lateral amiotrófica	
Siglas asociación:	ACELA	
Domicilio sede central:	C/ Providencia, 42 - 4º 3ª. BARCELONA 08024 (Cataluña)	
E-mail/Teléfono:	ac.ela@suport.org	932849192/932130890
Nombre asociación:	Asociació de Grups de Duport de L'ela a Catalunya	
Enfermedad rara:	Esclerosis lateral amiotrófica	
Domicilio sede central:	C/ Orient, 4 - 1º 2ª. BADALONA 08911 (Cataluña)	
Teléfono:		933890973
Nombre asociación:	Asociación de Esclerosis Tuberosa de Madrid	
Enfermedad rara:	Esclerois tuberosa	
Domicilio sede central:	C/ Camarena, 119 bajo local. MADRID 28047 (Madrid)	
E-mail/Teléfono:	escltuber@wanadoo.es	917193685
Nombre asociación:	Asociación Española de Extrofia Vesical	
Enfermedad rara:	Extrofia vesical	
Siglas asociación:	ASEXVE	
Domicilio sede central:	C/ Francisco Silvela, 71 - 3º F. MADRID 28028 (Madrid)	
E-mail/Teléfono:	asexve@extrofia.com	952880048/913169327/952908030
Página web:	http://www.extrofia.com/asexve/main.htm	
Nombre asociación:	Asociación Andaluza del Síndrome de Fatiga Crónica	
Enfermedad rara:	Fatiga crónica	
Domicilio sede central:	C/ Maestro Rafael Leña, 10 - 3º A. ALCALA DE GUADAIIRA 41500 (Sevilla)	
E-mail/Teléfono:	aaasfc@lycos.es	955085440/952369490
Página web:	http://club.telepolis.com/aaasffc/home.htm	
Nombre asociación:	Asociación Malagueña contra el Síndrome de Fatiga Crónica	
Enfermedad rara:	Fatiga crónica	
Domicilio sede central:	C/ Del Remo, 9 portal 1 bajo B. TORREMOLINOS 29620 (Málaga)	
E-mail/Teléfono:	fatigacronicamalaga@telefonica.net	617635850
Nombre Asociación:	Asociación Catalana de Pku y otros Trastornos Metabólicos	
Enfermedad Rara:	Fenilcetonuria y otros trastornos metabólicos	
Domicilio sede central:	Parcela Catalunya, s/n. SANTA PERPETUA DE MOGODA 06012 Barcelona (Cataluña)	
E-mail/Teléfono:	opku@hotmail.com	637293712/935748016
Página web:	http://www.usuarios.lycos.es/pkuotm/	
Nombre asociación:	Asociación Andaluza contra la Fibrosis Quística	
Enfermedad rara:	Fibrosis quística	
Siglas asociación:	Avda, Ronda de Triana, 47 - 1º izquierda. SEVILLA 41010 (Andalucía)	
Domicilio sede central:	fgandalucia@supercable.es	954086251/954086251
E-mail/Teléfono:	http://www.fgandalucia.org/	
Nombre asociación:	Asociación Española de Enfermos y Familiares de la Enfermedad de Gaucher	
Enfermedad rara:	Gaucher, enfermedad de	
Siglas asociación:	AEFEG	
Domicilio sede central:	C/ Pérez del Toro, 41. LAS PALMAS DE GRAN CANARIA 35004	
E-mail/Teléfono:	gaucher@eremas.com	928249194/928452221/928242620

Ámbito: NACIONAL

Nombre asociación:	Asociación Española de Enfermos de Glucogenosis	
Enfermedad rara:	Glucogenosis	
Siglas asociación:	AEEF	
Domicilio sede central:	C/ Pepe de Santos, 1 E - 1 B. ALCANTARILLA 30820 (Murcia)	
E-mail/Teléfono:	amhernan@ualm.es	968808437/968938813
Página web:	http://www.ucip.net/aeeg/	
Nombre asociación:	Asociación Española de Ictiosis	
Enfermedad rara:	Ictiosis	
Siglas asociación:	ASIC	
Domicilio sede central:	C/ Doctor Pérez Feliu, 13 puerta 19. VALENCIA 46014	
E-mail/Teléfono:	info@ictiosis.org	963775740
Página web:	http://www.ictiosis.org	
Nombre asociación:	Asociación Española del Síndrome de Joubert	
Enfermedad rara:	Joubert, síndrome de	
Siglas asociación:	ASINJOU	
Domicilio sede central:	Avda. Pablo Neruda, 98 portal 4 - 6º B. MADRID 28038 (Madrid)	
E-mail/Teléfono:	bruano@ree.es	917782286
Página web:	http://www.asinjou.org	
Nombre asociación:	Asociación del Síndrome de Lesch-Nyhan España	
Enfermedad rara:	Lesch-Nyhan, síndrome de	
Domicilio sede central:	C/ Arroyo del Olivar, 79 - 5º C. MADRID 28038 (Madrid)	
Teléfono:		954962458
Nombre asociación:	Asociación Andaluza de Lucha contra la Leucemia "Rocío Bellido"	
Enfermedad rara:	Leucemia	
Siglas asociación:	AALLEU	
Domicilio sede central:	C/ Solano, 10. MAIRENA DEL ALJARAFE 41927 (Sevilla)	
E-mail/Teléfono:	aaleurociobell@telefonica.net	954181241/616024241
Página web:	http://www.leucemiarociobellido.org/	
Nombre asociación:	Asociación Española contra la Leucodistrofia	
Enfermedad rara:	Leucodistrofia	
Siglas asociación:	ALE	
Domicilio sede central:	C/ Cea Bermúdez, 14 - 6º despacho. MADRID 28003 (Madrid)	
E-mail/Teléfono:	leuco@asoleuco.org	915360893/964523874
Página web:	http://www.asoleuco.org	
Nombre asociación:	Asociación Española de Linfangioleiomiomatosis	
Enfermedad rara:	Linfangioleiomiomatosis	
Siglas asociación:	AELAM	
Domicilio sede central:	C/ La Fragua, 16. GALAPAGAR 28260 (Madrid)	
E-mail/Teléfono:	aelam@telefonica.net	918584730/616405744
Página web:	http://personal.telefonica.terra.es/web/aelam	
Nombre asociación:	Asociación Española de Afectados por Malformaciones Cráneo Cervicales	
Enfermedad rara:	Malformaciones cráneo cervicales	
Siglas asociación:	AEMC	
Domicilio sede central:	C/ Emeline Pankhurst, 24 local 6. ZARAGOZA 50015	
E-mail/Teléfono:	chiari@arrakis.es	976599242/647956408
Página web:	http://www.aemcc-enfermedadescraneocervicales.arrakis.es/	
Nombre asociación:	Asociación de Afectados del Síndrome de Marfan de España	
Enfermedad rara:	Marfan, síndrome de	
Siglas asociación:	SIMA	
Domicilio sede central:	C/ San Agatángelo, 44 bajo izquierda. ALICANTE 03007	
E-mail/Teléfono:	sima@marfansima.org	966141580/619191665/966141580
Página web:	http://www.marfansima.org/	

Ámbito: NACIONAL

Nombre asociación:	Asociación Española de Enfermedades Musculares	
Enfermedad rara:	Musculares, enfermedades	
Siglas asociación:	ASEM	
Domicilio sede central:	C/ Jordi de Sant Jordi, 26-28. BARCELONA 08027	
E-mail/Teléfono:	asem15@suport.org	934516544/934083695
Página web:	http://www.asem-esp.org/	
Nombre asociación:	Asociación Española de Narcolepsia	
Enfermedad rara:	Narcolepsia	
Siglas asociación:	AEN	
Domicilio sede central:	Apartado de Correos nº 67. VILLAVICIOSA DE ODÓN 28670 (Madrid)	
E-mail/Teléfono:	informacion@narcolepsia.org	666250594
Página web:	http://narcolepsia.org/	
Nombre asociación:	Asociación Española de Nevus Gigante congénito	
Enfermedad rara:	Nevus gigante congénito	
Siglas asociación:	ASONEVUS	
Domicilio sede central:	C/ Cuenca, 12. TORREJÓN DE VELASCO 28990 (Madrid)	
E-mail/Teléfono:	asonevus@wanadoo.es	918161793
Página web:	http://www.asonevus.org/	
Nombre asociación:	Asociación de Huesos de Cristal de España	
Enfermedad rara:	Osteogenesis imperfecta	
Siglas asociación:	AHUCE	
Domicilio sede central:	C/ San Ildefonso, 8 bajo derecha. MADRID 28012 (Madrid)	
E-mail/Teléfono:	ahuce@vodafone.es	914678266/915283258
Página web:	http://www.ahuce.org/	
Nombre asociación:	Asociación Española de Paraparesia Espástica Familiar de Strumpell Lorrain	
Enfermedad rara:	Paraparesia espástica familiar	
Siglas asociación:	AEPEF	
Domicilio sede central:	C/ Algeciras, 3 - 2º C. MADRID 28005 (Madrid)	
E-mail/Teléfono:	aepef@yahoo.es	913663260/659468978
Página web:	http://www.es.geocities.com/aepef/	
Nombre asociación:	Asociación Andaluza de Hemofilia	
Enfermedad rara:	Hemofilia	
Domicilio sede central:	Castillo Alcalá de Guadaira, 7 - 4º A-B. SEVILLA 41013 (Andalucía)	
E-mail/Teléfono:	asahemo@arrakis.es	954240868/954240813
Nombre asociación:	Asociación Andaluza de Síndrome Tourette y Trastornos Asociados	
Enfermedad rara:	Tourette, síndrome de	
Siglas asociación:	ASTTA	
Domicilio sede central:	C/ Don Gonzalo, 4 - 2º. PUENTE GENIL 14500 (Córdoba)	
E-mail/Teléfono:	tourette@mixmail.com	957603161/627573706/957606953
Página web:	http://www.tourette.es.vg	
Nombre asociación:	Asociación de Enfermos de Patologías Mitocondriales	
Enfermedad rara:	Patologías mitocondriales	
Siglas asociación:	AEPMI	
Domicilio sede central:	C/ Doctor Pedro de Castro, 2 bloque 3 piso 6º puerta A. SEVILLA 41004 (Andalucía)	
E-mail/Teléfono:	aepmi@hotmail.com	954420381

Ámbito: ANDALUCÍA

Nombre asociación: **Asociación Síndrome X Frágil de Andalucía**
 Enfermedad rara: X Frágil, síndrome de
 Siglas asociación: ARFRAX
 Domicilio sede central: C/ Marina, 16-18 - 3º C. HUELVA 21002 (Andalucía)
 E-mail/Teléfono: sxfandalucia@yahoo.es 959280190/609950301

Ámbito: ARAGÓN

Nombre asociación: **Asociación Familias Aragonesas con Pacientes de Síndrome de Tourette**
 Enfermedad rara: Tourette, síndrome de
 Siglas asociación: AFAPSTTA
 Domicilio sede central: Avda. Valencia, 59 - 1º derecha. ZARAGOZA 50005
 E-mail/Teléfono: arangontourette@tiscalli.es 976552226

Ámbito: BALEARES

Nombre asociación: **Asociación Balear de Afectados por la Trigonitis y la Cistitis Intersticial**
 Enfermedad rara: Trigonitis y cistitis intersticial
 Siglas asociación: ABATYCI
 Domicilio sede central: C/ Sineu, 2 adosado C. PINA 07220 Mallorca (Balears)
 E-mail/Teléfono: abatycipina@hotmail.com 971665322
 Página web: <http://usuarios.lycos.es/abatyci/principal.htm>

Ámbito: CÁDIZ

Nombre asociación: **Asociación de Pacientes de Huntington de la Provincia de Cádiz**
 Enfermedad rara: Huntington
 Siglas asociación: APEHUCA
 Domicilio sede central: Avda. Segunda Aguada, 8 - 4º D. CÁDIZ 11012 (Andalucía)
 E-mail/Teléfono: apehuca@hotmail.com 679897158/956073000
 Página web: <http://www.usuarios.lycos.es/apehuca/apehuca.htm>

Nombre asociación: **Asociación Catalana para la Neurofibromatosis**
 Enfermedad rara: Neurofibromatosis
 Siglas asociación: ACNEFI
 Domicilio sede central: C/ Bilbao, 93-95 - 5º primera. BARCELONA 08005 (Cataluña)
 E-mail/Teléfono: info@acnefi.com 933074664/933074664
 Página web: <http://www.acnefi.com/>

Nombre asociación: **Asociació Catalana de Fibrosi Quística**
 Enfermedad rara: Fibrosis quística
 Siglas asociación: Psseig Vall d'Hebron, 208 - 1º 2. BARCELONA 08035 (Cataluña)
 Domicilio sede central: fqcatalana@fibrosiquistica.org 934272228/934272228
 E-mail/Teléfono: <http://7www.fibrosiquistica.org/-jp50893/>

Nombre asociación: **Asociació Catalana pro-Afectas Osteogenesis Imperfecta**
 Enfermedad rara: Osteogenesis imperfecta
 Domicilio sede central: C/ Gran Vía de las Cortes Catalanas, 1126 - 7º 1. BARCELONA 08020 (Cataluña)
 E-mail/Teléfono: osteogenesisbcn@teleline.es 933056205/933137610
 Página web: <http://www.bcn.es/tjussana/acoi/>

Ámbito: CATALUÑA

Nombre asociación:	Asociació d'Afectats de Siringomielia	
Enfermedad rara:	Siringomielia y síndrome de Arnold Chiari	
Domicilio sede central:	C/ Pujades, 93 - 3º 1. BARCELONA 08005 (Cataluña)	
E-mail/Teléfono:	siringo@cconline.es	639253356
Página web:	http://www.bcn-associacions.org/siringomielia/	
Nombre asociación:	Asociació d'Afectats per Retinosis Pigmentaria a Catalunya	
Enfermedad rara:	Retinosis pigmentaria	
Domicilio sede central:	C/ Calabria, 66 despacho 5 edificio once. BARCELONA 08015 (Cataluña)	
E-mail/Teléfono:	aarpc@virtualsd.net	933259200
Página web:	http://www.retinosiscat.org	
Nombre asociación:	Asociació d'Afectats pero Productes Químics i Radiacions Ambientals	
Enfermedad rara:	Productos químicos y radiaciones ambientales	
Siglas asociación:	ADQUIRA	
Domicilio sede central:	C/ París, 150 - 1º 2. BARCELONA 08036 (Cataluña)	
E-mail/Teléfono:	caps2pangea.org	933226554
Página web:	http://www.adquirabcn.com/	
Nombre asociación:	Asociación Catalana de Malalts de Huntington	
Enfermedad rara:	Huntington	
Domicilio sede central:	Pere verges, s/n. BARCELONA 08020 (Cataluña)	
E-mail/Teléfono:	acmah.b@suport.org	933145657/932780294/932780174
Página web:	http://www.acmah.org/	
Nombre asociación:	Asociación Catalana del Síndrome de Rett	
Enfermedad rara:	Rett, síndrome de	
Domicilio sede central:	Carrer Emili Grahit, 2 D 2-2. GERONA 17002 (Cataluña)	
E-mail/Teléfono:	catalana@rett.es	972228487
Página web:	http://www.rett.es/	
Nombre asociación:	Asociación Catalana para el Síndrome de Prader Willi	
Enfermedad rara:	Prader Willi, síndrome de	
Siglas asociación:	ACSPW	
Domicilio sede central:	Polígono dels Ciceres, 56-58. HOSPITALET DE LLOBREGAT 089006 (Barcelona)	
E-mail/Teléfono:	praderwillicat@xarxabcn.net	933387915/646055545/933388408
Página web:	http://www.xarxabcn.net/praderwillicat/	
Nombre asociación:	Asociación Española de Familias de Von Hippel Lindau	
Enfermedad rara:	Von Hippel Lindau	
Siglas asociación:	VHL	
Domicilio sede central:	C/ Campoamor, 93-95. SABADELL 08204 (Barcelona)	
E-mail/Teléfono:	alianzavhl@alianzavhl.org	616050514/937240358
Página web:	http://alianzavhl.org/	
Nombre asociación:	Asociación de Enfermos de Mastocitosis	
Enfermedad rara:	Mastocitosis	
Domicilio sede central:	C/ Molinell, 1 bajo. VALENCIA 46010	
E-mail/Teléfono:	avspw@avspw.org	963471601/963890599/963890599

Ámbito: MADRID

Nombre asociación:	Asociación del Síndrome X Frágil de Madrid	
Enfermedad rara:	X frágil, síndrome de	
Siglas asociación:	AEDM	
Domicilio sede central:	C/ Melquiades Álvarez, 44 bajo izquierda. LEGANÉS 28914 (Madrid)	
E-mail/Teléfono:	majerez@desinsi.com	916097289/667610680/916907937
Página web:	http://www.aedm.org/	
Nombre asociación:	Asociación Huesos de Cristal de Madrid	
Enfermedad rara:	Osteogenesis imperfecta	
Domicilio sede central:	C/ Sollana, 28 bajo. VALENCIA 46013	
E-mail/Teléfono:	valenciana@rett.es	962998313/963740333/963740333
Página web:	http://www.rett.es/	
Nombre asociación:	Asociación Madrileña de Fibrosis Quística	
Enfermedad rara:	Fibrosis quística	
Siglas asociación:	AMOI	
Domicilio sede central:	C/ Mayorazgo, 25 - 1ª planta 4. LEGANÉS 28915 (Madrid)	
E-mail/Teléfono:	informacion@ahucemadrid.org	916802284/916802284
Página web:	http://www.ahucemadrid.org/	
Nombre asociación:	Asociación Madrileña de Pacientes con Síndrome de Guilles de la Tourette y Trastornos Asociados	
Enfermedad rara:	Tourette, síndrome de	
Domicilio sede central:	C/ Corregidor Juan de Bobadilla, 47 - 1º a. MADRID 28030 (Madrid)	
E-mail/Teléfono:	fqmadrid@jet.es	913015495/915630727/913411403
Página web:	http://geocities.com/hotsprings/2677/amcfq.htm	
Nombre asociación:	Asociación Postpolio Madrid	
Enfermedad rara:	Postpolio, síndrome de	
Siglas asociación:	ASXFM	
Domicilio sede central:	Plaza Carballo, 8. MADRID 28029 (Madrid)	
E-mail/Teléfono:	xfragil@mi.madridtel.es	917398040
Página web:	http://www.xfragil.com	
Nombre asociación:	Asociación Fiebre Mediterránea Familiar	
Enfermedad rara:	Fiebre mediterránea familiar	
Domicilio sede central:	Avda. Peris y Valero, 42 - 3º 6. VALENCIA 46006	
E-mail/Teléfono:	fiebre.mediterranea.familiar@yahoo.es	963253116
Nombre asociación:	Asociación Valenciana de la Enfermedad de Huntington	
Enfermedad rara:	Huntington	
Siglas Asociación:	FEDER	
Nombre asociación:	Asociación Valenciana del Síndrome de Rett	
Enfermedad rara:	Rett, síndrome de	
Domicilio sede central:	Avda. de la Estación, 64 - 1º A. ZAFRA 06300 (Badajoz)	
E-mail/Teléfono:	fibqextremadura@terra.es	924555709/639281778
Nombre asociación:	Asociación Valenciana para el Síndrome de Prader Willi	
Enfermedad rara:	Prader Willi, síndrome de	
Siglas Asociación:	AVAHE	
Domicilio sede central:	C/ Gas Lebon, 5 bajo. VALENCIA 46023 (Valencia)	
E-mail/Teléfono:	a.v.a.e.h@hotmail.com	963309040

