

# SITUACIÓN DE LAS ENFERMEDADES RARAS EN EXTREMADURA



Año 2025

## **Grupo de trabajo de Vigilancia de las Enfermedades Raras en Extremadura, año 2025.**

### **Coordinación del grupo:**

*Juan Antonio Linares Dópido <sup>(1)</sup>*

### **Autores:**

*M<sup>a</sup> del Mar López-Tercero Torvisco <sup>(1)</sup>*  
*Santiago Vicente Iglesias <sup>(1)</sup>*

### **Gestión Centralizada de Vigilancia:**

*Santiago Vicente Iglesias <sup>(1)</sup>*  
*Cristina Andreu Saleté <sup>(1)</sup>*

### **Apoyo informático:**

*Cecilia Gordillo Romero <sup>(2)</sup>*

### **Colaboración:**

Dirección de Dirección de Salud. Área de Badajoz: Beatriz Hernanz Arroyo - Elia del Pilar Parejo Hernández - Ignacio Pérez Sánchez - Juliana Alejandro Alejandro - Marta Salgado Merino - Maria Soledad Perea Ayago

Dirección de Salud. Área de Mérida: Andrés García Álvarez - Manuela Vettoretti Martín - Sonia Navo Cabezas - Inés María García Guillo.

Dirección de Salud. Área de Don Benito-Villanueva: Manuel del Pozo Mariño - Antonio Joaquín Afán Ruíz - Cristina Mendoza Cubero.

Dirección de Salud. Área de Llerena-Zafra: Macarena Uriol Batueca - José Manuel Ruso Benavente.

Dirección de Salud. Área de Cáceres: Ignacio Grande Murillo - M.<sup>a</sup> Dolores Tejero Aguilar - Jesús Pérez Rey - Noelia Acebes Galavís - Clara Isabel Casco Fernández - Rosa María Flores Solano-

Dirección de Salud. Área de Plasencia: Manuel José Caldera Belvis - Laura Santos González - Gustavo Andrés Zúñiga Pava - M.<sup>a</sup> Carmen Cáceres Hernández.

Dirección de Salud. Área de Coria: Nuria de la Morena Antón - María Cristina Martín Domínguez - Pilar Domingo Garzón.

Dirección de Salud. Área de Navalmoral de la Mata: Manuel Ignacio Garrido Correas - Ángel María Pozas Rubio.

### **Imagen portada:**

*Santiago Vicente Iglesias <sup>(1)</sup>*

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

*2-Servicios Externos de Sistemas de Información. Dirección-Gerencia. SES.*

## 1. Tabla de contenido

1. Tabla de contenido.....	2
1. INTRODUCCIÓN:.....	3
2. OBJETIVOS <sup>2,3</sup> .....	4
Objetivo general:.....	4
Objetivos específicos:.....	4
3. METODOLOGÍA.....	4
DEFINICIÓN DE CASO: .....	4
Criterios relativos a la persona:.....	5
Criterios relativos a la enfermedad:.....	5
Criterios relativos a la validación: .....	7
4. INDICADORES: .....	7
5. RESULTADOS. ....	7
DATOS GENERALES.....	7
6 CONCLUSIONES: .....	31
6. GLOSARIO DE TÉRMINOS .....	32
7. REFERENCIAS BIBLIOGRÁFICAS: .....	33

## 1. INTRODUCCIÓN:

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

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

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

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

## 2. OBJETIVOS <sup>2,3</sup>.

### Objetivo general:

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

### Objetivos específicos:

Facilitar la información necesaria para orientar la planificación y gestión sanitaria y la evaluación de las actividades preventivas y asistenciales en el ámbito de las enfermedades raras.

Proveer los indicadores básicos sobre enfermedades raras que permitan la comparación entre las Áreas de Salud de la Comunidad Autónoma de Extremadura, con otras Comunidades Autónomas y con la situación a nivel nacional.

## 3. METODOLOGÍA

Se realiza un estudio descriptivo observacional retrospectivo de la distribución del número de casos vivos y fallecidos por cualquier causa según sexo, grupo de edad y enfermedad. El periodo de estudio es desde el 1 de enero de 2010 al 31 de diciembre de 2022. Por último, se completa con la distribución por enfermedad de los vivos y los fallecidos según sexo y Área de Salud de residencia. La distribución de los casos fallecidos entre los años 2010 y 2021, se realiza considerando el momento de su defunción, por tanto, aquellos registros en los que no se indica la fecha de fallecimiento se asumen como vivos en este informe.

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

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

## DEFINICIÓN DE CASO:

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

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

## Criterios relativos a la persona:

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

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

## Criterios relativos a la enfermedad:

Haber sido diagnosticada de alguna de las enfermedades incluidas para 2025 en el listado del Registro Estatal de Enfermedades Raras (ReeR), que se revisa periódicamente y se irá ampliando de manera progresiva.

En este informe se incluyen las siguientes **33 Enfermedades Raras** <sup>4,5</sup>:

- Acidemia Glutámica tipo 1.
- Artrogriposis Múltiple Congénita.
- Artrogriposis Múltiple Congénita Distal
- Ataxia De Friedreich.
- Atrofia Muscular Espinal Proximal.
- Cirrosis Biliar Primaria.
- Complejo Esclerosis Tuberosa.
- Displasia Renal .
- Distrofia Miotónica De Steinert.
- Distrofia muscular de Duchenne y Becker.
- Enfermedad De Fabry.
- Enfermedad De Gaucher.
- Enfermedad De Huntington.
- Enfermedad De Orina Con Olor A Jarabe De Arce.
- Enfermedad De Niemann Pick.
- Enfermedad Rendu-Osler.
- Enfermedad De Wilson.
- Esclerosis Lateral Amiotrófica
- Fenilcetonuria.
- Fibrosis Quística.
- Hemofilia A.
- Hipotiroidismo Congénito.
- Homocistinuria clásica.
- Osteogénesis Imperfecta.
- Retinosis Pigmentaria.
- Síndrome De Angelman.
- Síndrome De Beckwith Wiedemann.
- Síndrome De Goodpasture.
- Síndrome De Marfan.
- Síndrome De Prader Willi.
- Síndrome De Williams .
- Síndrome De X Frágil.
- Tetralogía De Fallot.

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

## Criterios relativos a la validación:

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

## 4. INDICADORES:

Se presentan los siguientes indicadores:

- Número de casos registrados vivos a 31 de diciembre de 2022 y fallecidos por cualquier causa hasta el 31 de diciembre del 2022.
- Cálculo de la prevalencia puntual por cada 10.000 habitantes, por enfermedad y Área de Salud de residencia:

Para el cálculo de la prevalencia se ha tenido en cuenta el número absoluto de casos registrados vivos a 31 de diciembre de 2022 y se han utilizado como denominadores las estimaciones de datos de población a 1 de enero del año siguiente del Instituto Nacional de Estadística (INE).

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

## 5. RESULTADOS.

### DATOS GENERALES

En la Comunidad Autónoma de Extremadura se han registrado un total de **1.510 casos** en el periodo de estudio. De los cuales, **943 casos** su último estado vital es vivo, 421 son hombres y 522 son mujeres (Tabla 1). Han fallecido con alguna de las 33 enfermedades raras incluidas en el informe **567 personas** (Tabla 2).

Dentro de su baja frecuencia, las patologías que presentan un mayor número de casos en nuestro sistema de registro de Enfermedades Raras son **Cirrosis Biliar Primaria** con 233 casos, la **Esclerosis Lateral Amiotrófica** con 224 casos y la **Retinosis Pigmentaria** con 174 casos. Por el contrario, de algunas enfermedades sólo se ha identificado uno o dos casos en toda la Comunidad Autónoma, como ocurre con la **Enfermedad de Niemann-Pick**, en la **Artrogriposis Múltiple Congénita Distal** y la **Enfermedad de la orina con olor a jarabe de arce**.

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

ENFERMEDAD	VIVOS		
	HOMBRE	MUJER	TOTAL
Aciduria glutárica tipo I	3	2	5
Artrogriposis múltiple congénita	4	8	12
Artrogriposis múltiple congénita distal	1	1	2
Ataxia de Friedreich	3	10	13
Atrofia muscular espinal proximal	4	5	9
Cirrosis biliar primaria	16	121	137
Displasia renal	26	26	52
Distrofia miotónica de Steinert	29	47	76
Distrofia Muscular de Duchenne y Becker	10	4	14
Enfermedad de Fabry	3	1	4
Enfermedad de Gaucher	4	2	6
Enfermedad de Huntington	24	12	36
Enfermedad de la orina con olor a jarabe de arce	0	0	0
Enfermedad de Niemann-Pick tipo C	0	1	1
Enfermedad de Rendu-Osler-Weber	20	17	37
Enfermedad de Wilson	7	3	10
Esclerosis lateral amiotrófica	18	18	36
Esclerosis tuberosa	15	23	38
Fenilcetonuria clásica	9	18	27
Fibrosis quística	22	29	51
Hemofilia A	63	9	72
Hipotiroidismo Congénito	19	31	50
Osteogénesis imperfecta	6	12	18
Retinosis Pigmentaria	56	80	136
Síndrome de Angelman	4	3	7
Síndrome de Beckwith-Wiedemann	4	3	7
Síndrome de Goodpasture	7	7	14
Síndrome de Marfan	16	8	24
Síndrome de Prader-Willi	6	4	10
Síndrome de Williams	8	4	12
Síndrome de X frágil	4	3	7
Tetralogía de Fallot	10	10	20
<b>Total</b>	<b>421</b>	<b>522</b>	<b>943</b>

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

ENFERMEDAD	FALLECIDOS		
	HOMBRE	MUJER	TOTAL
Aciduria glutámica tipo I	1	0	1
Artrogriposis múltiple congénita	1	0	1
Artrogriposis múltiple congénita distal	0	0	0
Ataxia de Friedreich	6	3	9
Atrofia muscular espinal proximal	0	2	2
Cirrosis biliar primaria	24	72	96
Displasia renal	7	4	11
Distrofia miotónica de Steinert	26	20	46
Distrofia Muscular de Duchenne y Becker	1	0	1
Enfermedad de Fabry	2	0	2
Enfermedad de Gaucher	2	0	2
Enfermedad de Huntington	44	32	76
Enfermedad de la orina con olor a jarabe de arce	0	1	1
Enfermedad de Niemann-Pick tipo C	1	0	1
Enfermedad de Rendu-Osler-Weber	6	9	15
Enfermedad de Wilson	2	1	3
Esclerosis lateral amiotrófica	111	77	188
Esclerosis tuberosa	2	5	7
Fenilcetonuria clásica	3	2	5
Fibrosis quística	4	10	14
Hemofilia A	13	2	15
Hipotiroidismo Congénito	0	0	0
Osteogénesis imperfecta	3	0	3
Retinosis Pigmentaria	18	20	38
Síndrome de Angelman	0	0	0
Síndrome de Beckwith-Wiedemann	1	0	1
Síndrome de Goodpasture	15	2	17
Síndrome de Marfan	1	1	2
Síndrome de Prader-Willi	2	0	2
Síndrome de Williams	0	1	1
Síndrome de X fragil	1	2	3
Tetralogía de Fallot	3	1	4
<b>Total</b>	<b>300</b>	<b>267</b>	<b>567</b>

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

ENFERMEDADES	GRUPOS DE EDAD							TOTAL
	< 1 año	1-4 años	5-14 años	15-44 años	45-64 años	65-79 años	>79 años	
Aciduria glutárica tipo I	3	2	0	0	0	0	0	5
Artrogriposis múltiple congénita	5	0	0	6	1	0	0	12
Artrogriposis múltiple congénita distal	1	0	0	0	0	0	1	2
Ataxia de Friedreich	0	0	2	9	0	2	0	13
Atrofia muscular espinal proximal	2	3	0	2	1	1	0	9
Cirrosis biliar primaria	0	0	0	16	74	41	6	137
Displasia renal	39	2	3	2	4	2	0	52
Distrofia miotónica de Steinert	8	2	6	44	14	2	0	76
Distrofia Muscular de Duchenne y Becker	2	2	3	4	2	1	0	14
Enfermedad de Fabry	0	0	1	1	1	0	1	4
Enfermedad de Gaucher	1	0	1	3	1	0	0	6
Enfermedad de Huntington	1	0	0	14	15	5	1	36
Enfermedad de Niemann-Pick tipo C	0	1	0	0	0	0	0	1
Enfermedad de Rendu-Osler-Weber	1	0	1	11	16	7	1	37
Enfermedad de Wilson	0	1	1	6	2	0	0	10
Esclerosis lateral amiotrófica	0	0	0	4	17	14	1	36
Esclerosis tuberosa	11	7	9	10	1	0	0	38
Fenilcetonuria clásica	19	0	4	2	0	1	1	27
Fibrosis quística	25	10	4	9	2	1	0	51
Hemofilia A	7	15	12	19	13	5	1	72
Hipotiroidismo Congénito	38	2	7	2	0	1	0	50
Osteogénesis imperfecta	6	2	1	9	0	0	0	18
Retinosis Pigmentaria	0	0	12	50	55	18	1	136
Síndrome de Angelman	0	3	3	1	0	0	0	7
Síndrome de Beckwith-Wiedemann	1	3	2	1	0	0	0	7
Síndrome de Goodpasture	0	0	0	5	1	7	1	14
Síndrome de Marfan	0	0	4	16	4	0	0	24
Síndrome de Prader-Willi	3	2	1	3	1	0	0	10
Síndrome de Williams	1	8	1	2	0	0	0	12
Síndrome de X frágil	1	3	1	2	0	0	0	7
Tetralogía de Fallot	16	2	1	1	0	0	0	20
<b>Total</b>	<b>191</b>	<b>70</b>	<b>80</b>	<b>254</b>	<b>225</b>	<b>108</b>	<b>15</b>	<b>943</b>

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

ENFERMEDADES	GRUPOS DE EDAD							TOTAL
	< 1 año	1-4 años	5-14 años	15-44 años	45-64 años	65-79 años	>79 años	
Aciduria glutárica tipo I	0	0	0	1	0	0	0	1
Artrogriposis múltiple congénita	1	0	0	0	0	0	0	1
Ataxia de Friedreich	0	0	1	2	4	2	0	9
Atrofia muscular espinal proximal	0	0	0	2	0	0	0	2
Cirrosis biliar primaria	0	0	0	2	29	44	21	96
Displasia renal	2	0	0	0	3	5	1	11
Distrofia miotónica de Steinert	2	0	1	17	22	2	2	46
Distrofia Muscular de Duchenne y Becker	0	0	0	0	1	0	0	1
Enfermedad de Fabry	0	0	0	1	1	0	0	2
Enfermedad de Gaucher	0	0	0	2	0	0	0	2
Enfermedad de Huntington	0	0	0	22	32	17	5	76
Enfermedad de la orina con olor a jarabe de arce	1	0	0	0	0	0	0	1
Enfermedad de Niemann-Pick tipo C	0	0	0	1	0	0	0	1
Enfermedad de Rendu-Osler-Weber	0	0	0	1	4	8	2	15
Enfermedad de Wilson	0	0	1	1	1	0	0	3
Esclerosis lateral amiotrófica	0	0	0	11	75	82	20	188
Esclerosis tuberosa	0	0	2	4	0	1	0	7
Fenilcetonuria clásica	2	0	0	0	0	1	2	5
Fibrosis quística	3	4	1	4	0	1	1	14
Hemofilia A	0	0	1	2	3	4	5	15
Osteogénesis imperfecta	0	0	0	1	2	0	0	3
Retinosis Pigmentaria	0	0	0	3	8	17	10	38
Síndrome de Beckwith-Wiedemann	0	0	0	1	0	0	0	1
Síndrome de Goodpasture	0	0	0	1	3	7	6	17
Síndrome de Marfan	1	0	0	1	0	0	0	2
Síndrome de Prader-Willi	0	0	0	2	0	0	0	2
Síndrome de Williams	0	0	0	1	0	0	0	1
Síndrome de X frágil	0	0	0	0	1	1	1	3
Tetralogía de Fallot	2	0	0	2	0	0	0	4
<b>Total</b>	<b>14</b>	<b>4</b>	<b>7</b>	<b>85</b>	<b>189</b>	<b>192</b>	<b>76</b>	<b>567</b>

**DATOS POR ENFERMEDAD**

**Tabla 5. N.º casos de Artrogriposis Múltiple Congénita.  
Números absolutos . Áreas de Salud. Extremadura.**

Artrogriposis Múltiple Congénita	VIVOS			FALLECIDOS			Total
	HOMBRE	MUJER	TOTAL	HOMBRE	MUJER	TOTAL	
BADAJOS	0	2	2	0	0	0	2
DON BENITO-VILLANUEVA	0	1	1	0	0	0	4
LLERENA-ZAFRA	2	1	3	0	0	0	1
MERIDA	1	2	3	0	0	0	3
CACERES	1	2	3	1	0	1	3
<b>Total</b>	<b>4</b>	<b>8</b>	<b>12</b>	<b>1</b>	<b>0</b>	<b>1</b>	<b>13</b>

**Tabla 6. N.º casos de Artrogriposis Múltiple congénita distal.  
Números absolutos . Áreas de Salud. Extremadura.**

Artrogriposis Múltiple Congénita Distal	VIVOS		
	Hombre	Mujer	Total
PLASENCIA	0	1	1
CACERES	1	0	1
<b>Total</b>	<b>1</b>	<b>1</b>	<b>2</b>

**Tabla 7. N.º casos de Ataxia de Friedreich.  
Números absolutos . Áreas de Salud. Extremadura.**

Ataxia de Friedreich	VIVOS			FALLECIDOS			Total
	HOMBRE	MUJER	TOTAL	HOMBRE	MUJER	TOTAL	
BADAJOS	2	6	8	0	1	1	9
DON BENITO-VILLANUEVA	0	1	1	0	0	0	1
LLERENA-ZAFRA	0	1	1	0	0	0	1
NAVALMORAL DE LA MATA	0	0	0	1	0	1	1
PLASENCIA	0	1	1	1	0	1	2
MERIDA	0	1	1	1	0	1	2
CACERES	1	0	1	3	2	5	6
<b>Total</b>	<b>3</b>	<b>10</b>	<b>13</b>	<b>6</b>	<b>3</b>	<b>9</b>	<b>22</b>

**Tabla 8. N.º casos de Atrofia Muscular Espinal Proximal.  
Números absolutos . Áreas de Salud. Extremadura.**

Atrofia Muscular Espinal Proximal	VIVOS		
	HOMBRE	MUJER	Total
BADAJOS	3	2	5
LLERENA-ZAFRA	1	0	1
PLASENCIA	0	2	2
CACERES	0	1	1
<b>Total</b>	<b>4</b>	<b>5</b>	<b>9</b>

**Tabla 9. N.º casos de Cirrosis Biliar Primaria.**  
**Números absolutos . Áreas de Salud. Extremadura.**

Cirrosis Biliar Primaria	VIVOS			FALLECIDOS			TOTAL
	HOMBRE	MUJER	TOTAL	HOMBRE	MUJER	TOTAL	
BADAJEZ	6	44	50	5	19	24	74
CORIA	0	4	4	1	2	3	7
DON BENITO-VILLANUEVA	1	4	5	2	7	9	14
LLERENA-ZAFRA	0	11	11	3	5	8	19
NAVALMORAL DE LA MATA	1	6	7	2	4	6	13
PLASENCIA	2	13	15	0	14	14	29
MERIDA	5	19	24	7	9	16	40
CACERES	1	20	21	4	12	16	37
<b>Total</b>	<b>16</b>	<b>121</b>	<b>137</b>	<b>24</b>	<b>72</b>	<b>96</b>	<b>233</b>

**Tabla 10. N.º casos de Esclerosis Tuberosa.**  
**Números absolutos . Áreas de Salud. Extremadura.**

Esclerosis Tuberosa	VIVOS			FALLECIDOS			Total
	HOMBRE	MUJER	TOTAL	HOMBRE	MUJER	TOTAL	
BADAJEZ	3	14	17	1	1	2	19
DON BENITO-VILLANUEVA	4	0	4	1	0	1	5
LLERENA-ZAFRA	0	1	1	0	1	1	2
NAVALMORAL DE LA MATA	1	0	1	0	0	0	1
PLASENCIA	1	0	1	0	3	3	4
MERIDA	4	1	5	0	0	0	5
CACERES	2	7	9	0	0	0	9
<b>Total</b>	<b>15</b>	<b>23</b>	<b>38</b>	<b>2</b>	<b>5</b>	<b>7</b>	<b>45</b>

**Tabla 11. N.º casos de Displasia Renal Y Riñón Displásico Multiquístico.**  
**Números absolutos . Áreas de Salud. Extremadura.**

Displasia Renal Y Riñón Displásico Multiquístico	VIVOS			FALLECIDOS			TOTAL
	HOMBRE	MUJER	TOTAL	HOMBRE	MUJER	TOTAL	
BADAJEZ	13	0	17	1	0	1	18
CACERES	3	7	3	0	1	1	4
CORIA	1	1	1	0	0	0	1
DON BENITO-VILLANUEVA	1	2	7	0	1	1	8
LLERENA-ZAFRA	1	3	6	0	0	0	6
MERIDA	5	6	11	4	1	5	16
NAVALMORAL DE LA MATA	1	4	2	1	1	2	4
PLASENCIA	1	5	5	1	0	1	6
<b>Total</b>	<b>26</b>	<b>8</b>	<b>52</b>	<b>7</b>	<b>4</b>	<b>11</b>	<b>63</b>

**Tabla 12. N.º casos de Distrofia Miotónica De Steinert.  
Números absolutos . Áreas de Salud. Extremadura.**

Distrofia Miotónica De Steinert	VIVOS			FALLECIDOS			Total
	HOMBRE	MUJER	TOTAL	HOMBRE	MUJER	TOTAL	
BADAJEZ	12	13	25	4	6	10	35
CACERES	3	5	8	8	6	14	22
CORIA	0	1	1	0	2	2	3
DON BENITO-VILLANUEVA	2	4	6	8	0	8	14
LLERENA-ZAFRA	0	5	5	2	1	3	8
MERIDA	8	14	22	2	3	5	27
NAVALMORAL DE LA MATA	1	0	1	0	1	1	2
PLASENCIA	3	5	8	2	1	3	11
<b>Total</b>	<b>29</b>	<b>47</b>	<b>76</b>	<b>26</b>	<b>20</b>	<b>46</b>	<b>122</b>

**Tabla 13. N.º casos de Enfermedad de Fabry.  
Números absolutos . Extremadura.**

Enfermedad de Fabry	VIVOS			FALLECIDOS			Total
	HOMBRE	MUJER	TOTAL	HOMBRE	MUJER	TOTAL	
BADAJEZ	2	0	2	1	0	1	3
DON BENITO-VILLANUEVA	1	1	2	0	0	0	2
MERIDA	0	0	0	1	0	1	1
<b>Total</b>	<b>3</b>	<b>1</b>	<b>4</b>	<b>2</b>	<b>0</b>	<b>2</b>	<b>6</b>

**Tabla 14. N.º casos de Enfermedad de Gaucher.  
Números absolutos . Extremadura.**

Enfermedad de Gaucher	VIVOS			FALLECIDOS			Total
	HOMBRE	MUJER	TOTAL	HOMBRE	MUJER	TOTAL	
BADAJEZ	2	1	3	0	0	0	3
CACERES	0	1	1	1	0	1	2
MERIDA	2	0	2	0	0	0	2
PLASENCIA	0	0	0	1	0	1	1
<b>Total</b>	<b>4</b>	<b>2</b>	<b>6</b>	<b>2</b>	<b>0</b>	<b>2</b>	<b>8</b>

**Tabla 15. N.º casos de Enfermedad de Huntington.  
Números absolutos . Áreas de Salud. Extremadura.**

Enfermedad de Huntington	VIVOS			FALLECIDOS			Total
	HOMBRE	MUJER	TOTAL	HOMBRE	MUJER	TOTAL	
BADAJEZ	7	6	13	10	7	17	30
CACERES	5	3	8	10	7	17	25
CORIA	1	0	1	3	0	3	4
DON BENITO-VILLANUEVA	1	0	1	2	2	4	5
LLERENA-ZAFRA	0	0	0	2	0	2	2
MERIDA	7	2	9	9	10	19	28
NAVALMORAL DE LA MATA	0	0	0	3	1	4	4
PLASENCIA	3	1	4	5	5	10	14
<b>Total</b>	<b>24</b>	<b>12</b>	<b>36</b>	<b>44</b>	<b>32</b>	<b>76</b>	<b>112</b>

**Tabla 16. N.º casos de Enfermedad de Niemann-Pick.  
Números absolutos . Áreas de Salud. Extremadura.**

Enfermedad de Niemann-Pick	VIVOS			FALLECIDOS			Total
	HOMBRE	MUJER	TOTAL	HOMBRE	MUJER	TOTAL	
BADAJEZ	0	1	1	0	0	0	1
PLASENCIA	0	0	0	1	0	1	1
<b>Total</b>	<b>0</b>	<b>1</b>	<b>1</b>	<b>1</b>	<b>0</b>	<b>1</b>	<b>2</b>

**Tabla 17. N.º casos de Enfermedad de Rendu-Osler-Weber.  
Números absolutos . Áreas de Salud. Extremadura.**

Enfermedad de Rendu-Osler-Weber	VIVOS			FALLECIDOS			Total
	HOMBRE	MUJER	TOTAL	HOMBRE	MUJER	TOTAL	
BADAJEZ	5	5	10	1	1	2	12
CACERES	3	1	4	0	0	0	4
CORIA	1	1	2	0	0	0	2
DON BENITO-VILLANUEVA	3	5	8	1	3	4	12
LLERENA-ZAFRA	2	1	3	1	1	2	5
MERIDA	2	2	4	1	1	2	6
NAVALMORAL DE LA MATA	2	1	3	1	0	1	4
PLASENCIA	2	1	3	1	3	4	7
<b>Total</b>	<b>20</b>	<b>17</b>	<b>37</b>	<b>6</b>	<b>9</b>	<b>15</b>	<b>52</b>

**Tabla 18. N.º casos de Enfermedad de Wilson.  
Números absolutos . Áreas de Salud. Extremadura.**

Enfermedad De Wilson	VIVOS			FALLECIDOS			Total
	HOMBRE	MUJER	TOTAL	HOMBRE	MUJER	TOTAL	
BADAJEZ	4	0	4	0	0	0	4
CORIA	1	1	2	0	0	0	2
LLERENA-ZAFRA	1	1	2	1	0	1	3
MERIDA	0	1	1	0	0	0	1
PLASENCIA	1	0	1	1	1	2	3
<b>Total</b>	<b>7</b>	<b>3</b>	<b>10</b>	<b>2</b>	<b>1</b>	<b>3</b>	<b>13</b>

**Tabla 19. N.º casos de Esclerosis Lateral Amiotrófica.  
Números absolutos . Áreas de Salud. Extremadura.**

Esclerosis Lateral Amiotrófica	VIVOS			FALLECIDOS			Total
	HOMBRE	MUJER	TOTAL	HOMBRE	MUJER	TOTAL	
BADAJEZ	3	6	9	20	16	36	45
CACERES	4	5	9	24	16	40	49
CORIA	1	2	3	3	3	6	9
DON BENITO-VILLANUEVA	3	1	4	18	9	27	31
LLERENA-ZAFRA	2	0	2	12	4	16	18
MERIDA	2	2	4	17	14	31	35
NAVALMORAL DE LA MATA	2	0	2	7	10	17	19
PLASENCIA	1	2	3	10	5	15	18
<b>Total</b>	<b>18</b>	<b>18</b>	<b>36</b>	<b>111</b>	<b>77</b>	<b>188</b>	<b>224</b>

**Tabla 20. N.º casos de Fenilcetonuria Clásica.**  
**Números absolutos . Áreas de Salud. Extremadura.**

Fenilcetonuria Clásica	VIVOS			FALLECIDOS			Total
	HOMBRE	MUJER	TOTAL	HOMBRE	MUJER	TOTAL	
BADAJEZ	2	5	7	0	0	0	7
CACERES	1	0	1	0	0	0	1
DON BENITO-VILLANUEVA	3	4	7	1	0	1	8
LLERENA-ZAFRA	0	1	1	1	0	1	2
MERIDA	0	3	3	0	1	1	4
NAVALMORAL DE LA MATA	0	1	1	0	0	0	1
PLASENCIA	3	4	7	1	1	2	9
<b>Total</b>	<b>9</b>	<b>18</b>	<b>27</b>	<b>3</b>	<b>2</b>	<b>5</b>	<b>32</b>

**Tabla 21. N.º casos de Fibrosis Quística.**  
**Números absolutos . Áreas de Salud. Extremadura.**

Fibrosis Quística	VIVOS			FALLECIDOS			Total
	HOMBRE	MUJER	TOTAL	HOMBRE	MUJER	TOTAL	
BADAJEZ	3	9	12	1	2	3	15
CACERES	4	12	16	1	4	5	21
CORIA	3	0	3	1	1	2	5
DON BENITO-VILLANUEVA	6	1	7	0	2	2	9
LLERENA-ZAFRA	0	2	2	1	0	1	3
MERIDA	2	3	5	0	1	1	6
NAVALMORAL DE LA MATA	0	1	1	0	0	0	1
PLASENCIA	4	1	5	0	0	0	5
<b>Total</b>	<b>22</b>	<b>29</b>	<b>51</b>	<b>4</b>	<b>10</b>	<b>14</b>	<b>65</b>

**Tabla 22. N.º casos de Hemofilia A.**  
**Números absolutos . Áreas de Salud. Extremadura.**

Hemofilia A	VIVOS			FALLECIDOS			Total
	HOMBRE	MUJER	TOTAL	HOMBRE	MUJER	TOTAL	
BADAJEZ	14	4	18	5	1	6	24
CACERES	18	4	22	3	0	3	25
CORIA	2	0	2	1	0	1	3
DON BENITO-VILLANUEVA	6	0	6	1	0	1	7
LLERENA-ZAFRA	3	0	3	0	0	0	3
MERIDA	13	0	13	2	0	2	15
NAVALMORAL DE LA MATA	0	1	1	0	0	0	1
PLASENCIA	7	0	7	1	1	2	9
<b>Total</b>	<b>63</b>	<b>9</b>	<b>72</b>	<b>13</b>	<b>2</b>	<b>15</b>	<b>87</b>

**Tabla 23. N.º casos de Hipotiroidismo Congénito.  
Números absolutos . Áreas de Salud. Extremadura.**

Hipotiroidismo Congénito	VIVOS		
	HOMBRE	MUJER	Total
BADAJEZ	5	8	13
CACERES	4	5	9
CORIA	2	0	2
DON BENITO-VILLANUEVA	1	8	9
LLERENA-ZAFRA	4	5	9
MERIDA	1	1	2
NAVALMORAL DE LA MATA	1	1	2
PLASENCIA	1	3	4
<b>Total</b>	<b>19</b>	<b>31</b>	<b>50</b>

**Tabla 24. N.º casos de Osteogénesis Imperfecta.  
Números absolutos . Áreas de Salud. Extremadura.**

Osteogénesis Imperfecta	VIVOS			FALLECIDOS			Total
	HOMBRE	MUJER	TOTAL	HOMBRE	MUJER	TOTAL	
BADAJEZ	0	2	2	1	0	1	3
CACERES	1	0	1	0	0		1
DON BENITO-VILLANUEVA	1	4	5	1	0	1	6
LLERENA-ZAFRA	0	2	2	0	0		2
MERIDA	3	4	7	1	0	1	8
NAVALMORAL DE LA MATA	1	0	1	0	0		1
<b>Total</b>	<b>6</b>	<b>12</b>	<b>18</b>	<b>3</b>	<b>0</b>	<b>3</b>	<b>21</b>

**Tabla 25. N.º casos de Retinosis Pigmentaria Y Síndrome De Usher.  
Números absolutos . Áreas de Salud. Extremadura.**

Retinosis Pigmentaria Y Síndrome De Usher	VIVOS			FALLECIDOS			Total
	HOMBRE	MUJER	TOTAL	HOMBRE	MUJER	TOTAL	
BADAJEZ	7	16	23	6	5	11	34
CACERES	10	18	28	1	5	6	34
CORIA	2	1	3	2	0	2	5
DON BENITO-VILLANUEVA	8	11	19	5	4	9	28
LLERENA-ZAFRA	2	2	4	0	1	1	5
MERIDA	20	24	44	2	3	5	49
NAVALMORAL DE LA MATA	4	6	10	0	1	1	11
PLASENCIA	3	2	5	2	1	3	8
<b>Total</b>	<b>56</b>	<b>80</b>	<b>136</b>	<b>18</b>	<b>20</b>	<b>38</b>	<b>174</b>

**Tabla 26. N.º casos de Síndrome de Angelman.  
Números absolutos . Áreas de Salud. Extremadura.**

Síndrome de Angelman	VIVOS		Total
	HOMBRE	MUJER	
BADAJOS	3	1	4
DON BENITO-VILLANUEVA	1	0	1
LLERENA-ZAFRA	0	1	1
NAVALMORAL DE LA MATA	0	1	1
<b>Total</b>	<b>4</b>	<b>3</b>	<b>7</b>

**Tabla 27. N.º casos de Síndrome de Beckwith-Wiedemann.  
Números absolutos . Áreas de Salud. Extremadura.**

Síndrome de Beckwith-Wiedemann	VIVOS			FALLECIDOS			Total
	HOMBRE	MUJER	TOTAL	HOMBRE	MUJER	TOTAL	
BADAJOS	1	1	2	0	0	0	2
CACERES	1	0	1	0	0	0	1
MERIDA	1	1	2	0	0	0	2
PLASENCIA	1	1	2	1	0	1	3
<b>Total</b>	<b>4</b>	<b>3</b>	<b>7</b>	<b>1</b>	<b>0</b>	<b>1</b>	<b>8</b>

**Tabla 28. N.º casos de Síndrome de Goodpasture.  
Números absolutos . Áreas de Salud. Extremadura.**

Síndrome de Goodpasture	VIVOS			FALLECIDOS			Total
	HOMBRE	MUJER	TOTAL	HOMBRE	MUJER	TOTAL	
BADAJOS	0	1	1	1	1	2	3
CACERES	0	1	1	1	0	1	2
CORIA	1	0	1	0	0	0	1
DON BENITO-VILLANUEVA	2	1	3	5	0	5	8
LLERENA-ZAFRA	2	0	2	2	0	2	4
MERIDA	1	4	5	5	1	6	11
PLASENCIA	1	0	1	1	0	1	2
<b>Total</b>	<b>7</b>	<b>7</b>	<b>14</b>	<b>15</b>	<b>2</b>	<b>17</b>	<b>31</b>

**Tabla 29. N.º casos de Síndrome de Marfan.**  
**Números absolutos . Áreas de Salud. Extremadura.**

Síndrome de Marfan	VIVOS			FALLECIDOS			Total
	HOMBRE	MUJER	TOTAL	HOMBRE	MUJER	TOTAL	
BADAJOS	5	1	6	1	0	1	7
CACERES	6	3	9	0	0	0	9
DON BENITO-VILLANUEVA	1	0	1	0	0	0	1
LLERENA-ZAFRA	2	1	3	0	0	0	3
MERIDA	2	3	5	0	1	1	6
<b>Total</b>	<b>16</b>	<b>8</b>	<b>24</b>	<b>1</b>	<b>1</b>	<b>2</b>	<b>26</b>

**Tabla 30. N.º casos de Síndrome de Prader-Willi.**  
**Números absolutos . Áreas de Salud. Extremadura.**

Síndrome de Prader-Willi	VIVOS			FALLECIDOS			Total
	HOMBRE	MUJER	TOTAL	HOMBRE	MUJER	TOTAL	
BADAJOS	3	2	5	1	0	1	6
CACERES	1	0	1	0	0	0	1
DON BENITO-VILLANUEVA	0	1	1	0	0	0	1
MERIDA	2	1	3	1	0	1	4
<b>Total</b>	<b>6</b>	<b>4</b>	<b>10</b>	<b>2</b>	<b>0</b>	<b>2</b>	<b>12</b>

**Tabla 31. N.º casos de Síndrome de Williams.**  
**Números absolutos . Áreas de Salud. Extremadura.**

Síndrome de Williams	VIVOS			FALLECIDOS			Total
	HOMBRE	MUJER	TOTAL	HOMBRE	MUJER	TOTAL	
BADAJOS	3	0	3	0	1	1	4
CACERES	1	0	1	0	0	0	1
DON BENITO-VILLANUEVA	1	0	1	0	0	0	1
LLERENA-ZAFRA	2	1	3	0	0	0	3
MERIDA	1	3	4	0	0	0	4
<b>Total</b>	<b>8</b>	<b>4</b>	<b>12</b>	<b>0</b>	<b>1</b>	<b>1</b>	<b>13</b>

**Tabla 32. N.º casos de Síndrome De X Frágil.**  
**Números absolutos . Áreas de Salud. Extremadura.**

Síndrome De X Frágil	VIVOS			FALLECIDOS			Total
	HOMBRE	MUJER	TOTAL	HOMBRE	MUJER	TOTAL	
BADAJOS	3	1	4	0	1	1	5
CORIA	0	0	0	1	0	1	1
DON BENITO-VILLANUEVA	1	2	3	0	0	0	3
PLASENCIA	0	0	0	0	1	1	1
<b>Total</b>	<b>4</b>	<b>3</b>	<b>7</b>	<b>1</b>	<b>2</b>	<b>3</b>	<b>10</b>

**Tabla 33. N.º casos de Tetralogía de Fallot.  
Números absolutos . Áreas de Salud. Extremadura.**

Tetralogía de Fallot	VIVOS			FALLECIDOS			Total
	HOMBRE	MUJER	TOTAL	HOMBRE	MUJER	TOTAL	
BADAJOS	0	2	2	0	0	0	2
CACERES	2	2	4	0	1	1	5
CORIA	3	0	3	0	0	0	3
DON BENITO-VILLANUEVA	1	1	2	2	0	2	4
LLERENA-ZAFRA	0	3	3	0	0	0	3
MERIDA	1	0	1	1	0	1	2
NAVALMORAL DE LA MATA	1	0	1	0	0	0	1
PLASENCIA	2	2	4	0	0	0	4
<b>Total</b>	<b>10</b>	<b>10</b>	<b>20</b>	<b>3</b>	<b>1</b>	<b>4</b>	<b>24</b>

**Tabla 34. N.º casos de Aciduria Glutámica. Números absolutos . Áreas de Salud. Extremadura.**

Aciduria Glutámica tipo I	VIVOS			FALLECIDOS			Total
	HOMBRE	MUJER	Total	HOMBRE	MUJER	Total	
CACERES	1	1	2	0	0	0	2
DON BENITO-VILLANUEVA	1	0	1	0	0	0	1
PLASENCIA	1	1	2	1	0	1	3
<b>Total</b>	<b>3</b>	<b>2</b>	<b>5</b>	<b>1</b>	<b>0</b>	<b>1</b>	<b>6</b>

DATOS DE PREVALENCIA POR ENFERMEDAD

**Tabla 35. Prevalencia puntual a 31 de diciembre de 2022 por cada 10.000 habitantes, por enfermedad y sexo en Extremadura.**

ENFERMEDADES	CASOS			PREVALENCIAS		
	HOMBRE	MUJER	TOTAL	HOMBRE	MUJER	TOTAL
Aciduria glutámica tipo I	3	2	5	0,06	0,04	0,05
Artrogriposis múltiple congénita	4	8	12	0,08	0,15	0,11
Artrogriposis múltiple congénita distal	1	1	2	0,02	0,02	0,02
Ataxia de Friedreich	3	10	13	0,06	0,19	0,12
Atrofia muscular espinal proximal	4	5	9	0,08	0,09	0,09
Cirrosis biliar primaria	16	121	137	0,31	2,27	1,30
Displasia renal	26	26	52	0,50	0,49	0,49
Distrofia miotónica de Steinert	29	47	76	0,56	0,88	0,72
Distrofia Muscular de Duchenne y Becker	10	4	14	0,19	0,08	0,13
Enfermedad de Fabry	3	1	4	0,06	0,02	0,04
Enfermedad de Gaucher	4	2	6	0,08	0,04	0,06
Enfermedad de Huntington	24	12	36	0,46	0,23	0,34
Enfermedad de Niemann-Pick tipo C	0	1	1	0,00	0,02	0,01
Enfermedad de Rendu-Osler-Weber	20	17	37	0,38	0,32	0,35
Enfermedad de Wilson	7	3	10	0,13	0,06	0,09
Esclerosis lateral amiotrófica	18	18	36	0,35	0,34	0,34
Esclerosis tuberosa	15	23	38	0,29	0,43	0,36
Fenilcetonuria clásica	9	18	27	0,17	0,34	0,26
Fibrosis quística	22	29	51	0,42	0,54	0,48
Hemofilia A	63	9	72	1,21	0,17	0,68
Hipotiroidismo Congénito	19	31	50	0,36	0,58	0,47
Osteogénesis imperfecta	6	12	18	0,12	0,23	0,17
Retinosis Pigmentaria	56	80	136	1,07	1,50	1,29
Síndrome de Angelman	4	3	7	0,08	0,06	0,07
Síndrome de Beckwith-Wiedemann	4	3	7	0,08	0,06	0,07
Síndrome de Goodpasture	7	7	14	0,13	0,13	0,13
Síndrome de Marfan	16	8	24	0,31	0,15	0,23
Síndrome de Prader-Willi	6	4	10	0,12	0,08	0,09
Síndrome de Williams	8	4	12	0,15	0,08	0,11
Síndrome de X fragil	4	3	7	0,08	0,06	0,07
Tetralogía de Fallot	10	10	20	0,19	0,19	0,19
<b>Total</b>	<b>421</b>	<b>522</b>	<b>943</b>	<b>8,07</b>	<b>9,79</b>	<b>8,94</b>

**Tabla 36. Prevalencia puntual a 31 de diciembre de 2022 por cada 10.000 habitantes de Artrogriposis Múltiple Congénita, por sexo, total y Áreas de Salud.**

Artrogriposis múltiple congénita	CASOS			PREVALENCIAS		
	HOMBRE	MUJER	TOTAL	HOMBRE	MUJER	TOTAL
BADAJOS	0	2	2	0,00	0,15	0,07
CACERES	1	2	3	0,11	0,21	0,16
DON BENITO-VILLANUEVA	0	1	1	0,00	0,15	0,07
LLERENA-ZAFRA	2	1	3	0,41	0,20	0,30
MERIDA	1	2	3	0,12	0,24	0,18
<b>Total</b>	<b>4</b>	<b>8</b>	<b>12</b>	<b>0,08</b>	<b>0,15</b>	<b>0,11</b>

**Tabla 37. Prevalencia puntual a 31 de diciembre de 2022 por cada 10.000 habitantes de Artrogriposis Múltiple Congénita Distal, por sexo, total y Áreas de Salud.**

Artrogriposis Múltiple Congénita Distal	CASOS			PREVALENCIAS		
	HOMBRE	MUJER	TOTAL	HOMBRE	MUJER	TOTAL
CACERES	1	0	1	0,11	0,00	0,05
PLASENCIA	0	1	1	0,00	0,19	0,09
<b>Total</b>	<b>1</b>	<b>1</b>	<b>2</b>	<b>0,02</b>	<b>0,02</b>	<b>0,02</b>

**Tabla 38. Prevalencia puntual a 31 de diciembre de 2022 por cada 10.000 habitantes de Ataxia de Friedreich, por sexo, total y Áreas de Salud.**

Ataxia de Friedreich	CASOS			PREVALENCIAS		
	HOMBRE	MUJER	TOTAL	HOMBRE	MUJER	TOTAL
BADAJOS	2	6	8	0,15	0,44	0,30
CACERES	1	0	1	0,11	0,00	0,05
DON BENITO-VILLANUEVA	0	1	1	0,00	0,15	0,07
LLERENA-ZAFRA	0	1	1	0,00	0,20	0,10
MERIDA	0	1	1	0,00	0,12	0,06
PLASENCIA	0	1	1	0,00	0,19	0,09
<b>Total</b>	<b>3</b>	<b>10</b>	<b>13</b>	<b>0,06</b>	<b>0,19</b>	<b>0,12</b>

**Tabla 39. Prevalencia puntual a 31 de diciembre de 2022 por cada 10.000 habitantes de Atrofia Muscular Espinal Proximal, por sexo, total y Áreas de Salud.**

Atrofia Muscular Espinal Proximal	CASOS			PREVALENCIAS		
	HOMBRE	MUJER	TOTAL	HOMBRE	MUJER	TOTAL
BADAJOS	3	2	5	0,23	0,15	0,19
CACERES	0	1	1	0,00	0,10	0,05
LLERENA-ZAFRA	1	0	1	0,20	0,00	0,10
PLASENCIA	0	2	2	0,00	0,38	0,19
<b>Total</b>	<b>4</b>	<b>5</b>	<b>9</b>	<b>0,08</b>	<b>0,09</b>	<b>0,09</b>

**Tabla 40. Prevalencia puntual a 31 de diciembre de 2022 por cada 10.000 habitantes de Enfermedad de Fabry, por sexo, total y Áreas de Salud.**

Enfermedad de Fabry	CASOS			PREVALENCIAS		
	HOMBRE	MUJER	TOTAL	HOMBRE	MUJER	TOTAL
BADAJOS	2	0	2	0,15	0,00	0,07
DON BENITO-VILLANUEVA	1	1	2	0,15	0,15	0,15
<b>Total</b>	<b>3</b>	<b>1</b>	<b>4</b>	<b>0,06</b>	<b>0,02</b>	<b>0,04</b>

**Tabla 41. Prevalencia puntual a 31 de diciembre de 2022 por cada 10.000 habitantes de Cirrosis Biliar Primaria, por sexo, total y Áreas de Salud.**

Cirrosis Biliar Primaria	CASOS			PREVALENCIAS		
	HOMBRE	MUJER	TOTAL	HOMBRE	MUJER	TOTAL
BADAJOS	6	44	50	0,45	3,22	1,86
CACERES	1	20	21	0,11	2,09	1,12
CORIA	0	4	4	0,00	1,87	0,94
DON BENITO-VILLANUEVA	1	4	5	0,15	0,59	0,37
LLERENA-ZAFRA	0	11	11	0,00	2,21	1,11
MERIDA	5	19	24	0,61	2,27	1,45
NAVALMORAL DE LA MATA	1	6	7	0,38	2,33	1,34
PLASENCIA	2	13	15	0,38	2,44	1,42
<b>Total</b>	<b>16</b>	<b>121</b>	<b>137</b>	<b>0,31</b>	<b>2,27</b>	<b>1,30</b>

**Tabla 42. Prevalencia puntual a 31 de diciembre de 2022 por cada 10.000 habitantes de Esclerosis Tuberosa, por sexo, total y Áreas de Salud.**

Esclerosis Tuberosa	CASOS			PREVALENCIAS		
	HOMBRE	MUJER	TOTAL	HOMBRE	MUJER	TOTAL
BADAJOS	3	14	17	0,23	1,02	0,63
CACERES	2	7	9	0,22	0,73	0,48
DON BENITO-VILLANUEVA	4	0	4	0,60	0,00	0,24
LLERENA-ZAFRA	0	1	1	0,00	0,15	0,07
MERIDA	4	1	5	0,49	0,12	0,30
NAVALMORAL DE LA MATA	1	0	1	0,38	0,00	0,19
PLASENCIA	1	0	1	0,19	0,00	0,09
<b>Total</b>	<b>15</b>	<b>23</b>	<b>38</b>	<b>0,29</b>	<b>0,43</b>	<b>0,36</b>

**Tabla 43. Prevalencia puntual a 31 de diciembre de 2022 por cada 10.000 habitantes de Displasia Renal Y Riñón Displásico Multiquístico, por sexo, total y Áreas de Salud.**

Displasia Renal Y Riñón Displásico Multiquístico	CASOS			PREVALENCIAS		
	HOMBRE	MUJER	TOTAL	HOMBRE	MUJER	TOTAL
BADAJOS	13	0	17	0,98	0,00	0,63
CACERES	3	7	3	0,33	0,73	0,16
CORIA	1	1	1	0,47	0,47	0,23
DON BENITO-VILLANUEVA	1	2	7	0,15	0,30	0,52
LLERENA-ZAFRA	1	3	6	0,20	0,60	0,61
MERIDA	5	6	11	0,61	0,72	0,67
NAVALMORAL DE LA MATA	1	4	2	0,38	1,55	0,38
PLASENCIA	1	5	5	0,19	0,94	0,47
<b>Total</b>	<b>26</b>	<b>8</b>	<b>52</b>	<b>0,50</b>	<b>0,15</b>	<b>0,49</b>

**Tabla 44. Prevalencia puntual a 31 de diciembre de 2022 por cada 10.000 habitantes de Distrofia Miotónica De Steinert, por sexo, total y Áreas de Salud.**

Distrofia Miotónica De Steinert	CASOS			PREVALENCIAS		
	HOMBRE	MUJER	TOTAL	HOMBRE	MUJER	TOTAL
BADAJOS	12	13	25	0,91	0,95	0,93
CACERES	3	5	8	0,33	0,52	0,43
CORIA	0	1	1	0,00	0,47	0,23
DON BENITO-VILLANUEVA	2	4	6	0,30	0,59	0,45
LLERENA-ZAFRA	0	5	5	0,00	1,01	0,51
MERIDA	8	14	22	0,98	1,67	1,33
NAVALMORAL DE LA MATA	1	0	1	0,38	0,00	0,19
PLASENCIA	3	5	8	0,57	0,94	0,76
<b>Total</b>	<b>29</b>	<b>47</b>	<b>76</b>	<b>0,56</b>	<b>0,88</b>	<b>0,72</b>

**Tabla 45. Prevalencia puntual a 31 de diciembre de 2022 por cada 10.000 habitantes de Enfermedad de Fabry, por sexo, total y Áreas de Salud.**

Distrofia Muscular de Duchenne y Becker	CASOS			PREVALENCIAS		
	HOMBRE	MUJER	TOTAL	HOMBRE	MUJER	TOTAL
BADAJOS	2	4	6	0,15	0,15	0,07
CACERES	4	0	4	0,44	0,42	0,21
CORIA	1	0	1	0,47	0,47	0,23
MERIDA	1	0	1	0,12	0,00	0,06
PLASENCIA	2	0	2	0,38	0,00	0,19
<b>Total</b>	<b>10</b>	<b>4</b>	<b>14</b>	<b>0,19</b>	<b>0,08</b>	<b>0,13</b>

**Tabla 46. Prevalencia puntual a 31 de diciembre de 2021 por cada 10.000 habitantes de Enfermedad de Gaucher por sexo, total y Áreas de Salud.**

Enfermedad de Gaucher	CASOS			PREVALENCIAS		
	HOMBRE	MUJER	TOTAL	HOMBRE	MUJER	TOTAL
BADAJEZ	2	1	3	0,15	0,07	0,11
CACERES	0	1	1	0,00	0,10	0,05
MERIDA	2	0	2	0,24	0,00	0,12
<b>Total</b>	<b>4</b>	<b>2</b>	<b>6</b>	<b>0,08</b>	<b>0,04</b>	<b>0,06</b>

**Tabla 47. Prevalencia puntual a 31 de diciembre de 2022 por cada 10.000 habitantes de Enfermedad de Huntington, por sexo, total y Áreas de Salud.**

Enfermedad de Huntington	CASOS			PREVALENCIAS		
	HOMBRE	MUJER	TOTAL	HOMBRE	MUJER	TOTAL
BADAJEZ	7	6	13	0,53	0,44	0,48
CACERES	5	3	8	0,55	0,31	0,43
CORIA	1	0	1	0,47	0,00	0,23
DON BENITO-VILLANUEVA	1	0	1	0,15	0,00	0,07
MERIDA	7	2	9	0,86	0,24	0,54
PLASENCIA	3	1	4	0,57	0,19	0,38
<b>Total</b>	<b>24</b>	<b>12</b>	<b>36</b>	<b>0,46</b>	<b>0,23</b>	<b>0,34</b>

**Tabla 48. Prevalencia puntual a 31 de diciembre de 2022 por cada 10.000 habitantes de Enfermedad de Niemann-Pick, por sexo, total y Áreas de Salud.**

Enfermedad de Niemann-Pick	CASOS			PREVALENCIAS		
	HOMBRE	MUJER	TOTAL	HOMBRE	MUJER	TOTAL
BADAJEZ	0	1	0	0,00	0,07	0,00
PLASENCIA	0	0	1	0,00	0,00	0,09
<b>Total</b>	<b>0</b>	<b>1</b>	<b>1</b>	<b>0,00</b>	<b>0,02</b>	<b>0,01</b>

**Tabla 49. Prevalencia puntual a 31 de diciembre de 2022 por cada 10.000 habitantes de Enfermedad de Rendu-Osler-Weber, por sexo, total y Áreas de Salud.**

Enfermedad de Rendu-Osler-Weber	CASOS			PREVALENCIAS		
	HOMBRE <sup>2</sup>	MUJER <sup>3</sup>	TOTAL	HOMBRE	MUJER	TOTAL
BADAJEZ	5	5	10	0,38	0,37	0,37
CACERES	3	1	4	0,33	0,10	0,21
CORIA	1	1	2	0,47	0,47	0,47
DON BENITO-VILLANUEVA	3	5	8	0,45	0,74	0,60
LLERENA-ZAFRA	2	1	3	0,41	0,20	0,30
MERIDA	2	2	4	0,24	0,24	0,24
NAVALMORAL DE LA MATA	2	1	3	0,76	0,39	0,58
PLASENCIA	2	1	3	0,38	0,19	0,28
<b>Total</b>	<b>20</b>	<b>17</b>	<b>37</b>	<b>0,38</b>	<b>0,32</b>	<b>0,35</b>

**Tabla 50. Prevalencia puntual a 31 de diciembre de 2022 por cada 10.000 habitantes de Enfermedad de Wilson, por sexo, total y Áreas de Salud.**

Enfermedad de Wilson	CASOS			PREVALENCIAS		
	HOMBRE	MUJER	TOTAL	HOMBRE	MUJER	TOTAL
BADAJOS	4	0	4	0,30	0,00	0,15
CORIA	1	1	2	0,47	0,47	0,47
LLERENA-ZAFRA	1	1	2	0,20	0,20	0,20
MERIDA	0	1	1	0,00	0,12	0,06
PLASENCIA	1	0	1	0,19	0,00	0,09
<b>Total</b>	<b>7</b>	<b>3</b>	<b>10</b>	<b>0,13</b>	<b>0,06</b>	<b>0,09</b>

**Tabla 51. Prevalencia puntual a 31 de diciembre de 2022 por cada 10.000 habitantes de Esclerosis Lateral Amiotrófica, por sexo, total y Áreas de Salud.**

Esclerosis Lateral Amiotrófica	CASOS			PREVALENCIAS		
	HOMBRE	MUJER	TOTAL	HOMBRE	MUJER	TOTAL
BADAJOS	3	6	9	0,23	0,44	0,33
CACERES	4	5	9	0,44	0,52	0,48
CORIA	1	2	3	0,47	0,93	0,70
DON BENITO-VILLANUEVA	3	1	4	0,45	0,15	0,30
LLERENA-ZAFRA	2	0	2	0,41	0,00	0,20
MERIDA	2	2	4	0,24	0,24	0,24
NAVALMORAL DE LA MATA	2	0	2	0,76	0,00	0,38
PLASENCIA	1	2	3	0,19	0,38	0,28
<b>Total</b>	<b>18</b>	<b>18</b>	<b>36</b>	<b>0,35</b>	<b>0,34</b>	<b>0,34</b>

**Tabla 52. Prevalencia puntual a 31 de diciembre de 2022 por cada 10.000 habitantes de Fenilcetonuria Clásica Por Sexo, total y Áreas de Salud.**

Fenilcetonuria Clásica	CASOS			PREVALENCIAS		
	HOMBRE	MUJER	TOTAL	HOMBRE	MUJER	TOTAL
BADAJOS	2	5	7	0,15	0,37	0,26
CACERES	1	0	1	0,11	0,00	0,05
DON BENITO-VILLANUEVA	3	4	7	0,45	0,59	0,52
LLERENA-ZAFRA	0	1	1	0,00	0,20	0,10
MERIDA	0	3	3	0,00	0,36	0,18
NAVALMORAL DE LA MATA	0	1	1	0,00	0,39	0,19
PLASENCIA	3	4	7	0,57	0,75	0,66
<b>Total</b>	<b>9</b>	<b>18</b>	<b>27</b>	<b>0,17</b>	<b>0,34</b>	<b>0,26</b>

**Tabla 53. Prevalencia puntual a 31 de diciembre de 2022 por cada 10.000 habitantes de Fibrosis Quística, por sexo, total y Áreas de Salud.**

Fibrosis Quística	CASOS			PREVALENCIAS		
	HOMBRE	MUJER	TOTAL	HOMBRE	MUJER	TOTAL
BADAJOS	3	9	12	0,23	0,66	0,45
CACERES	4	12	16	0,44	1,26	0,86
CORIA	3	0	3	1,41	0,00	0,70
DON BENITO-VILLANUEVA	6	1	7	0,90	0,15	0,52
LLERENA-ZAFRA	0	2	2	0,00	0,40	0,20
MERIDA	2	3	5	0,24	0,36	0,30
NAVALMORAL DE LA MATA	0	1	1	0,00	0,39	0,19
PLASENCIA	4	1	5	0,76	0,19	0,47
<b>Total</b>	<b>22</b>	<b>29</b>	<b>51</b>	<b>0,42</b>	<b>0,54</b>	<b>0,48</b>

**Tabla 54. Prevalencia puntual a 31 de diciembre de 2022 por cada 10.000 habitantes de Hemofilia A, por sexo, total y Áreas de Salud.**

Hemofilia A	CASOS			PREVALENCIAS		
	HOMBRE	MUJER	TOTAL	HOMBRE	MUJER	TOTAL
BADAJOS	14	4	18	1,06	0,29	0,67
CACERES	18	4	22	1,96	0,42	1,18
CORIA	2	0	2	0,94	0,00	0,47
DON BENITO-VILLANUEVA	6	0	6	0,90	0,00	0,45
LLERENA-ZAFRA	3	0	3	0,61	0,00	0,30
MERIDA	13	0	13	1,59	0,00	0,79
NAVALMORAL DE LA MATA	0	1	1	0,00	0,39	0,19
PLASENCIA	7	0	7	1,33	0,00	0,66
<b>Total</b>	<b>63</b>	<b>9</b>	<b>72</b>	<b>1,21</b>	<b>0,17</b>	<b>0,68</b>

**Tabla 55. Prevalencia puntual a 31 de diciembre de 2022 por cada 10.000 habitantes de Hipotiroidismo Congénito, por sexo, total y Áreas de Salud.**

Hipotiroidismo Congénito	CASOS			PREVALENCIAS		
	HOMBRE	MUJER	TOTAL	HOMBRE	MUJER	TOTAL
BADAJOS	5	8	13	0,38	0,58	0,48
CACERES	4	5	9	0,44	0,52	0,48
CORIA	2	0	2	0,94	0,00	0,47
DON BENITO-VILLANUEVA	1	8	9	0,15	1,19	0,67
LLERENA-ZAFRA	4	5	9	0,81	1,01	0,91
MERIDA	1	1	2	0,12	0,12	0,12
NAVALMORAL DE LA MATA	1	1	2	0,38	0,39	0,38
PLASENCIA	1	3	4	0,19	0,56	0,38
<b>Total</b>	<b>19</b>	<b>31</b>	<b>50</b>	<b>0,36</b>	<b>0,58</b>	<b>0,47</b>

**Tabla 56. Prevalencia puntual a 31 de diciembre de 2022 por cada 10.000 habitantes Osteogénesis Imperfecta, por sexo, total y Áreas de Salud.**

Osteogénesis Imperfecta	CASOS			PREVALENCIAS		
	HOMBRE	MUJER	TOTAL	HOMBRE	MUJER	TOTAL
BADAJOS	0	2	2	0,00	0,15	0,07
CACERES	1	0	1	0,11	0,00	0,05
DON BENITO-VILLANUEVA	1	4	5	0,15	0,59	0,37
LLERENA-ZAFRA	0	2	2	0,00	0,40	0,20
MERIDA	3	4	7	0,37	0,48	0,42
NAVALMORAL DE LA MATA	1	0	1	0,38	0,00	0,19
<b>Total</b>	<b>6</b>	<b>12</b>	<b>18</b>	<b>0,12</b>	<b>0,23</b>	<b>0,17</b>

**Tabla 57. Prevalencia puntual a 31 de diciembre de 2022 por cada 10.000 habitantes De Retinosis Pigmentaria Y Síndrome De Usher, por sexo, total y Áreas de Salud.**

Retinosis Pigmentaria Y Síndrome De Usher	CASOS			PREVALENCIAS		
	HOMBRE	MUJER	TOTAL	HOMBRE	MUJER	TOTAL
BADAJOS	7	16	23	0,53	1,17	0,86
CACERES	10	18	28	1,09	1,89	1,50
CORIA	2	1	3	0,94	0,47	0,70
DON BENITO-VILLANUEVA	8	11	19	1,20	1,63	1,42
LLERENA-ZAFRA	2	2	4	0,41	0,40	0,40
MERIDA	20	24	44	2,45	2,87	2,66
NAVALMORAL DE LA MATA	4	6	10	1,52	2,33	1,92
PLASENCIA	3	2	5	0,57	0,38	0,47
<b>Total</b>	<b>56</b>	<b>80</b>	<b>136</b>	<b>1,07</b>	<b>1,50</b>	<b>1,29</b>

**Tabla 58. Prevalencia puntual a 31 de diciembre de 2022 por cada 10.000 habitantes de Síndrome de Angelman, por sexo, total y Áreas de Salud.**

Síndrome de Angelman	CASOS			PREVALENCIAS		
	HOMBRE	MUJER	TOTAL	HOMBRE	MUJER	TOTAL
BADAJOS	3	1	4	0,61	0,07	0,15
DON BENITO-VILLANUEVA	1	0	1	0,12	0,00	0,07
LLERENA-ZAFRA	0	1	1	0,00	0,20	0,10
NAVALMORAL DE LA MATA	0	1	1	0,00	0,12	0,06
<b>Total</b>	<b>4</b>	<b>3</b>	<b>7</b>	<b>0,08</b>	<b>0,06</b>	<b>0,07</b>

**Tabla 59. Prevalencia puntual a 31 de diciembre de 2022 por cada 10.000 habitantes de Síndrome de Beckwith-Wiedemann, por sexo, total y Áreas de Salud.**

Síndrome de Beckwith-Wiedemann	CASOS			PREVALENCIAS		
	HOMBRE	MUJER	TOTAL	HOMBRE	MUJER	TOTAL
BADAJOS	1	1	2	0,08	0,07	0,07
CACERES	1	0	1	0,11	0,00	0,05
MERIDA	1	1	2	0,12	0,12	0,12
PLASENCIA	1	1	2	0,19	0,19	0,19
<b>Total</b>	<b>4</b>	<b>3</b>	<b>7</b>	<b>0,08</b>	<b>0,06</b>	<b>0,07</b>

**Tabla 60. Prevalencia puntual a 31 de diciembre de 2022 por cada 10.000 habitantes de Síndrome de Goodpasture, por sexo, total y Áreas de Salud.**

Síndrome de Goodpasture	CASOS			PREVALENCIAS		
	HOMBRE	MUJER	TOTAL	HOMBRE	MUJER	TOTAL
BADAJOS	0	1	1	0,00	0,07	0,04
CACERES	0	1	1	0,00	0,10	0,05
CORIA	1	0	1	0,15	0,00	0,23
DON BENITO-VILLANUEVA	2	1	3	0,41	0,15	0,22
LLERENA-ZAFRA	2	0	2	0,24	0,00	0,20
MERIDA	1	4	5	0,38	0,48	0,30
PLASENCIA	1	0	1	0,19	0,00	0,09
<b>Total</b>	<b>7</b>	<b>7</b>	<b>14</b>	<b>0,13</b>	<b>0,13</b>	<b>0,13</b>

**Tabla 61. Prevalencia puntual a 31 de diciembre de 2022 por cada 10.000 habitantes de Síndrome de Marfan, por sexo, total y Áreas de Salud.**

Síndrome de Marfan	CASOS			PREVALENCIAS		
	HOMBRE	MUJER	TOTAL	HOMBRE	MUJER	TOTAL
BADAJOS	5	1	6	0,38	0,07	0,22
CACERES	6	3	9	0,65	0,31	0,48
DON BENITO-VILLANUEVA	1	0	1	0,15	0,00	0,07
LLERENA-ZAFRA	2	1	3	0,41	0,20	0,30
MERIDA	2	3	5	0,24	0,36	0,30
<b>Total</b>	<b>16</b>	<b>8</b>	<b>24</b>	<b>0,31</b>	<b>0,15</b>	<b>0,23</b>

**Tabla 62. Prevalencia puntual a 31 de diciembre de 2022 por cada 10.000 habitantes de Síndrome de Prader-Willi por sexo, total y Áreas de Salud.**

Síndrome de Prader-Willi	CASOS			PREVALENCIAS		
	HOMBRE	MUJER	TOTAL	HOMBRE	MUJER	TOTAL
BADAJOS	3	2	5	0,23	0,15	0,19
CACERES	1	0	1	0,11	0,00	0,05
DON BENITO-VILLANUEVA	0	1	1	0,00	0,15	0,07
MERIDA	2	1	3	0,24	0,12	0,18
<b>Total</b>	<b>6</b>	<b>4</b>	<b>10</b>	<b>0,12</b>	<b>0,08</b>	<b>0,09</b>

**Tabla 63. Prevalencia puntual a 31 de diciembre de 2022 por cada 10.000 habitantes de Síndrome de Williams por sexo, total y Áreas de Salud.**

Síndrome de Williams	CASOS			PREVALENCIAS		
	HOMBRE	MUJER	TOTAL	HOMBRE	MUJER	TOTAL
BADAJOS	3	0	3	0,45	0,00	0,11
CACERES	1	0	1	0,20	0,00	0,05
DON BENITO-VILLANUEVA	1	0	1	0,12	0,00	0,07
LLERENA-ZAFRA	2	1	3	0,76	0,20	0,30
MERIDA	1	3	4	0,19	0,36	0,24
<b>Total</b>	<b>8</b>	<b>4</b>	<b>12</b>	<b>0,15</b>	<b>0,08</b>	<b>0,11</b>

**Tabla 64. Prevalencia puntual a 31 de diciembre de 2022 por cada 10.000 habitantes de Síndrome De X Frágil por sexo, total y Áreas de Salud.**

Síndrome De X Frágil	CASOS			PREVALENCIAS		
	HOMBRE	MUJER	TOTAL	HOMBRE	MUJER	TOTAL
BADAJOS	3	1	4	0,23	0,07	0,15
CORIA	0	0	0	0,00	0,00	0,00
DON BENITO-VILLANUEVA	1	2	3	0,15	0,30	0,22
PLASENCIA	0	0	0	0,00	0,00	0,00
<b>Total</b>	<b>4</b>	<b>3</b>	<b>7</b>	<b>0,08</b>	<b>0,06</b>	<b>0,07</b>

**Tabla 65. Prevalencia puntual a 31 de diciembre de 2022 por cada 10.000 habitantes de Tetralogía de Fallot por sexo, total y Áreas de Salud.**

Tetralogía de Fallot	CASOS			PREVALENCIAS		
	HOMBRE	MUJER	TOTAL	HOMBRE	MUJER	TOTAL
BADAJOS	0	2	2	0,00	0,15	0,07
CACERES	2	2	4	0,22	0,21	0,21
CORIA	3	0	3	1,41	0,00	0,70
DON BENITO-VILLANUEVA	1	1	2	0,15	0,15	0,15
LLERENA-ZAFRA	0	3	3	0,00	0,60	0,30
MERIDA	1	0	1	0,12	0,00	0,06
NAVALMORAL DE LA MATA	1	0	1	0,38	0,00	0,19
PLASENCIA	2	2	4	0,38	0,38	0,38
<b>Total</b>	<b>10</b>	<b>10</b>	<b>20</b>	<b>0,19</b>	<b>0,19</b>	<b>0,19</b>

## 6 CONCLUSIONES:

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

La Comunidad Autónoma de Extremadura ha participado en la notificación de casos, como así se recoge en el tercer informe epidemiológico ReeR 2025. En todo momento, se han seguido los criterios establecidos a nivel nacional para la validación y posterior notificación de casos y se ha trabajado de manera coordinada con el Registro Estatal de Enfermedades Raras, participando activamente en todas las reuniones de trabajo organizadas.

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

## 6. GLOSARIO DE TÉRMINOS

- **Caso captado**: Aquel proveniente de alguna de las fuentes de captación y que es potencialmente susceptible de incluirse en el registro, tras la validación correspondiente.
- **Caso validado**: Caso captado que cumple con los criterios de validación acordados en la ficha correspondiente, que permiten considerar que se trata de un caso de enfermedad rara y que, por tanto, debe ser comunicado al ReeR.
- **Enfermedad Rara (ER)**: En el ámbito de la Unión Europea, el programa de acción comunitaria sobre las enfermedades raras (1999-2003) adoptó la actual definición de enfermedades raras o poco frecuentes como aquellas que, con peligro de muerte o invalidez crónica, tienen una prevalencia menor de 5 casos por cada 10.000 habitantes. Dicha definición ha sido asumida en la Estrategia Nacional de Enfermedades Raras del Sistema Nacional de Salud, tanto en su primera edición del año 2009 como en la actualización del 2014, y por lo tanto es aplicable a todo el ámbito de actuación de las enfermedades raras en España, incluido el Registro Estatal de Enfermedades Raras.
- **Ficha de validación**: Documento consensuado de enfermedades seleccionadas para su registro en el ReeR, que especifica el procedimiento que se debe seguir para que un caso se considere validado.
- **Fuente de captación**: Fuente de información utilizada para identificar posibles casos de enfermedades raras. Puede variar de una CC. AC. a otra dependiendo de su disponibilidad y accesibilidad.
- **Listado de Enfermedades Raras del ReeR**: Conjunto de enfermedades raras consensuadas para su captura, validación e inclusión en el ReeR.
- **Registro Estatal de Enfermedades Raras (ReeR)**: El ReeR es la base de datos en la que se aúna la información de los pacientes con alguna enfermedad rara comunicada por los registros autonómicos de enfermedades raras y de las ciudades autónomas de Ceuta y Melilla, en consonancia con lo establecido en el Real Decreto 1091/2015. Es de naturaleza poblacional y recoge la información que le permite cubrir los objetivos que la normativa (RD 1091/2015) fija para este registro.
- **Registros Autonómicos de Enfermedades Raras (RaeR)**: los sistemas de información y registros de enfermedades raras autonómicos y de las ciudades con Estatuto de Autonomía forman el ReeR, al que transmiten sus datos, en consonancia con lo establecido en el Real Decreto 1091/2015.

## 7. REFERENCIAS BIBLIOGRÁFICAS:

1. European Commission. Programme of Community Action on Rare Diseases (1999-2003). 1999. (Consultado el 29/09/2022) Disponible en:  
[https://ec.europa.eu/health/archive/ph\\_overview/previous\\_programme/rare\\_diseases/raredis\\_wpgm99\\_en.pdf](https://ec.europa.eu/health/archive/ph_overview/previous_programme/rare_diseases/raredis_wpgm99_en.pdf)
2. Real Decreto 1091/2015, de 4 de diciembre, por el que se crea y regula el Registro Estatal de Enfermedades Raras. Boletín Oficial del Estado, nº 307 (24 de diciembre de 2015) Disponible en:  
<https://www.boe.es/eli/es/rd/2015/12/04/1091>
3. Vicente E, Ardanaz E, Ramalle-Gómara E, Echevarría LJ, Mira MP, Chalco-Orrego JP, Benito C, Guardiola-Villarraig S, Mallol C, Guinaldo JM, Carrillo P, Cáffaro M, Compés ML, Caro MN, Alonso V, Soler P. Vigilancia de las enfermedades raras en España: el Registro Estatal de Enfermedades Raras (ReeR). Revista Española de Salud Pública. 2021; 95: 2 de noviembre e202111186. Disponible en:  
<https://recyt.fecyt.es/index.php/RESP/article/view/93037>
4. Informe ReeR 2021 Situación de las Enfermedades Raras en 2010-2018. Primer informe epidemiológico del Registro Estatal de Enfermedades Raras, 10 de septiembre de 2021. Disponible en:  
[https://www.sanidad.gob.es/organizacion/sns/planCalidadSNS/pdf/excelencia/Informe\\_reer\\_reducido\\_2021.pdf](https://www.sanidad.gob.es/organizacion/sns/planCalidadSNS/pdf/excelencia/Informe_reer_reducido_2021.pdf)
5. Informe ReeR 2025 Situación de las Enfermedades Raras en España. Noviembre 2025. Disponible en:  
[https://www.sanidad.gob.es/areas/alertasEmergenciasSanitarias/vigilancia/docs/InformeEpidemiologicoAnual\\_2025\\_ACCESIBLE.pdf](https://www.sanidad.gob.es/areas/alertasEmergenciasSanitarias/vigilancia/docs/InformeEpidemiologicoAnual_2025_ACCESIBLE.pdf)