

Consejería de Sanidad y Dependencia

Edita: Dirección General de Salud Pública

Semana 4. Año 2010.

Ejemplar gratuito

SITUACION EPIDEMIOLOGICA DE LAS ENFERMEDADES RARAS EN EXTREMADURA

AUTORES: Beatriz Andrada Carretero*, Carmen Antonaya Rojas*, Beatriz Hernández López*, M^a Teresa Iglesias Gaspar*, M^a Lorena Pacheco García*, M^a del Mar Álvarez Díaz, Julián Mauro Ramos Aceitero.

* Subdirección de Epidemiología. Dirección General de Salud Pública. S.E.S. Consejería de Sanidad y Dependencia. Laboratorios de Microbiología. Gerencia de Areas de Salud. S.E.S. Consejería de Sanidad y Dependencia. Junta de Extremadura

1. INTRODUCCION

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.

Según la OMS se consideran Enfermedades Raras (ER), incluidas las de origen genético aquellas con peligro de muerte o de discapacidad crónica (dependencia permanente del sistema socio-sanitario) con problemas añadidos en cuanto a la dificultad diagnóstica, escasa investigación etiológica y/o terapéutica, y cuya prevalencia es menor de cinco casos por 10.000 habitantes en la comunidad. Así mismo, la OMS, estima en más de 5.000 el número de enfermedades o síndromes que reciben el atributo de 'raras'.

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.

El Sistema de información sobre las Enfermedades Raras de Extremadura fue creado por **Orden de 14 de mayo de 2004 de la entonces Consejería de Sanidad y Consumo**, actualmente Consejería de Sanidad y Dependencia.

2. OBJETIVOS

El Sistema de Información de Enfermedades Raras tiene como objetivo básico valorar la dimensión de las Enfermedades Raras mediante el conocimiento de su inciden-

cia 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.

3. MATERIAL Y MÉTODO

Se realiza un análisis descriptivo retrospectivo de los datos registrados en el sistema de información de Enfermedades Raras desde su creación en 2004 hasta el 31 de enero de 2010.

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 "pendiente de estudio". 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 cual se incluían algunas enfermedades poco frecuentes pero sobradamente conocidas; como cólera, fiebre amarilla, brucelosis, poliomielitis o el sarampión. Actualmente en el Sistema de información de Enfermedades Raras de Extremadura se trabaja con **2.349 enfermedades** distintas en continua revisión.

Para el cálculo de la tasa de incidencia acumulada de Enfermedades Raras durante el periodo 2004 - enero

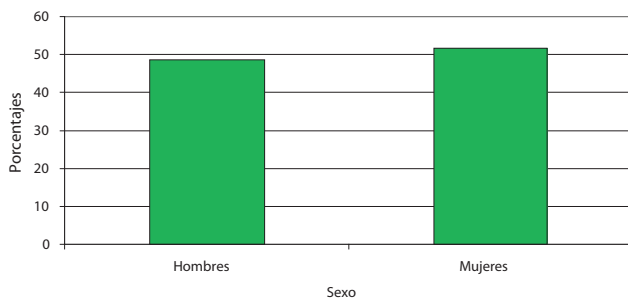
2010, se ha utilizado la población correspondiente al padrón 2009 (1.102.410 habitantes).

4. RESULTADOS

A fecha de Enero de 2010, en el Sistema de Información de Enfermedades Raras de Extremadura figuran **3.587 pacientes** registrados. De ellos **1.474** tienen confirmado el diagnóstico y **2.113** figuran como "sospechosos" a espera de ser confirmados.

En cuanto a la variable sexo, en 25 de los casos del total de pacientes registrados, no se especifica la misma, así pues, en los casos restantes (3.562), el total de hombres es 1.727 (48,48%) y el total de mujeres es 1.835 (51,51%).

Figura 1. Enfermedades Raras en Extremadura. Enero 2010. Porcentajes por sexo.

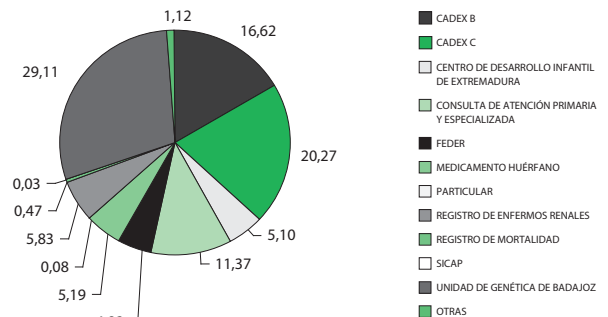


Según la fuente inicial de información de casos el principal notificador es la Unidad de Genética de Badajoz (29,11%), seguido del Centro de Atención a la discapacidad en Extremadura (CADEX; CADEX Cáceres (20,27%) y CADEX Badajoz (16,62%). Otras de las fuentes notificadoras han sido ; Federación Extremeña de Enfermedades Raras (FEDER) y el Sistema de Información sobre Cáncer de base Poblacional de Extremadura (SICAP).

Tabla 1. Enfermedades Raras en Extremadura. Enero 2010. Casos y porcentajes sobre el total por fuente de información inicial.

Fuentes de información	Nº de casos	%
CADEX B	596	16,62
CADEX C	727	20,27
Centro de desarrollo infantil de Extremadura	183	5,10
Consulta de atención primaria y especializada	408	11,37
FEDER	173	4,82
Medicamentos huérfanos	186	5,19
Particular	3	0,08
Registro de enfermos renales	209	5,83
Registro de mortalidad	17	0,47
SICAP	1	0,03
Unidad de genética de Badajoz	1.044	29,11
Otras	40	1,12
Total	3.587	100,00

Figura 2. Enfermedades Raras en Extremadura. Enero 2010. Porcentajes sobre el total por fuente de información inicial.

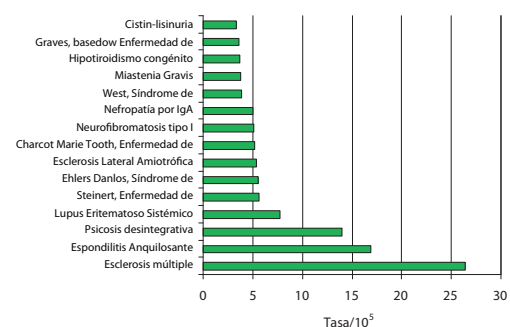


Como se muestra en la tabla 2 y figura 3, observamos que la Enfermedad Rara con mayor tasa de incidencia acumulada en este periodo corresponde a la Esclerosis Múltiple ($26,40 \times 10^5$ habitantes), seguida de Espondilitis Anquilosante ($16,87 \times 10^5$ habitantes).

Tabla 2. Enfermedades Raras en Extremadura más frecuentes. Enero 2010.

Enfermedades Raras	Nº de casos	% Sobre total casos (n=3.587)	Tasa/ 10^5 Hab
Esclerosis múltiple	291	8,11	26,40
Espondilitis Anquilosante	186	5,19	16,87
Psicosis desintegrativa	154	4,29	13,97
Lupus Eritematoso Sistémico	85	2,37	7,71
Steinert, Enfermedad de	62	1,73	5,62
Ehlers Danlos, Síndrome de	61	1,7	5,53
Esclerosis Lateral Amiotrófica	59	1,64	5,35
Charcot Marie Tooth, Enfermedad	57	1,59	5,17
Neurofibromatosis tipo I	56	1,56	5,08
Nefropatía por IgA	55	1,53	4,99
West, Síndrome de	43	1,2	3,90
Miastenia Gravis	42	1,17	3,81
Hipotiroidismo congénito	41	1,14	3,72
Graves, Basedow Enfermedad de	40	1,12	3,63
Cistin-lisuria	37	1,03	3,36

Figura 3. Tasa de incidencia acumulada (periodo 2004 - enero 2010) de Enfermedades Raras en Extremadura.



5. CONCLUSIONES

Es necesario mantener el registro de Enfermedades Raras, no sólo para conocer la incidencia y prevalencia de

estas enfermedades, sino también como herramienta para la planificación y gestión sanitaria.

Sistema de informacion microbiologica. Aislamientos semanas 1- 4.

Microorganismos	semana 1	semana 2	semana 3	semana 4	Total
Adenovirus 40/41	0	1	0	0	1
Aeromonas spp.	1	0	0	0	1
Aspergillus spp.	0	1	0	0	1
Bacilo acido alcohol resistente	0	2	0	1	3
Campilobacter jejuni	1	1	4	2	8
Campilobacter spp.	0	0	2	1	3
Cryptosporidium	0	1	0	1	2
Echinococcus granulosus	0	0	0	1	1
Giardia lamblia	0	1	1	1	3
H.I.V.	0	0	2	0	2
Mycobacterium avium intracellulare	0	0	1	0	1
Mycobacterium tuberculosis complejo	0	0	4	1	5
Rotavirus	0	4	5	3	12
Salmonella Grupo B	0	2	1	3	6
Salmonella spp.	2	4	1	2	9
Streptococcus pneumoniae	1	4	4	3	12
Treponema palidum	0	1	0	1	2
Trichomonas vaginalis	0	1	1	0	2
Virus respiratorio sincitial	4	6	10	23	43

Sistema de Información microbiológica. Sensibilidad/Resistencia antimicrobianos. Semana 1.

Patógeno	Antibiótico	Total	Sensible	% S	Intermedia	% I	Resistente	% R	No Consta	%
Campylobacter yeyuni	Eritromicina	1	1	100,00%	0	0,00%	0	0,00%	0	0,00%
Campylobacter spp.	Eritromicina	1	1	100,00%	0	0,00%	0	0,00%	0	0,00%
Salmonella spp	Ampicilina	5	1	20,00%	0	0,00%	4	80,00%	0	0,00%
	Cefotaxima	5	5	100,00%	0	0,00%	0	0,00%	0	0,00%
	Ciprofloxacino	4	3	75,00%	0	0,00%	1	25,00%	0	0,00%
	Cotrimoxazol	4	3	75,00%	0	0,00%	1	25,00%	0	0,00%
Streptococcus pneumoniae	Cefotaxima	1	1	100,00%	0	0,00%	0	2,00%	0	0,00%
	Eritromicina	1	1	100,00%	0	0,00%	0	0,00%	0	0,00%
	Penicilina	2	1	50,00%	0	0,00%	0	0,00%	1	50,00%
	Vancomicina	1	1	100,00%	0	0,00%	0	0,00%	0	0,00%

Dirección de envío de originales y de suscripciones. La suscripción es gratuita.

Dirección General de Salud Pública.

Subdirección de Epidemiología. Juan de la Cierva, 20. 06800 Mérida (Badajoz)

Tlfs.: 924 00 43 63 - 924 00 43 62 Fax: 924 00 49 46

Depósito Legal:BA-383-98

ISSN:1139-6199