



*Mesa: Epidemiología de ER y utilización de medicamentos huérfanos*

# Registro de Enfermedades Raras en el ámbito autonómico

## Información sobre enfermedades raras en la C. Valenciana

**Óscar Zurriaga**

Dirección General de Salud Pública. Generalitat Valenciana.

Centro Superior de Investigación en Salud Pública (CSISP-FISABIO)

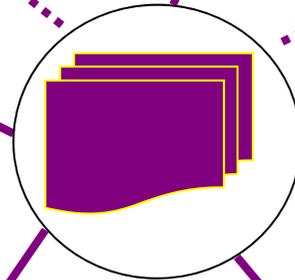
# ¿Qué es un registro?

Archivo o fichero de datos

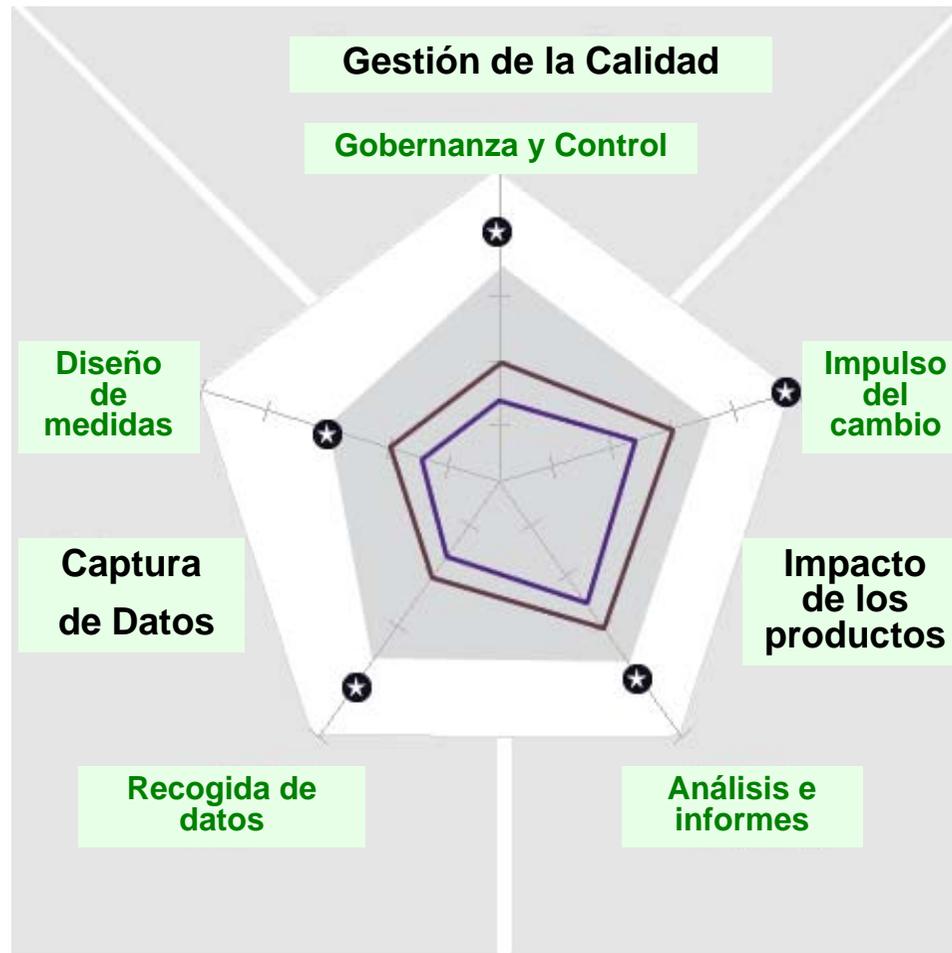
Todos los casos de una enfermedad particular, o a otras condiciones relevantes de salud

En una población definida, de manera tal que los casos puedan ser relacionados a la población base

Con seguimiento de los casos



# Registry Development Compass



★ Valor superior    ■ Valor promedio

<http://ichom.org/registries/overview-registry-development-compass/>



# Registros de ER

Ulises  
La Odisea



# Las dificultades



# Registros de ER

## Dificultades

**El concepto de ER (la definición)**

**Incidencia vs Prevalencia**

**Fuente de datos: múltiple**

**Invisibilidad: la codificación**

**Números pequeños: el análisis**



# Definición de ER

El concepto de ER (la definición)

Incidencia vs Prevalencia

Fuente de datos: múltiple

Invisibilidad: la codificación

Números pequeños: el análisis

Prevalencia < 5 por 10.000 habitantes

**Prevalencia:** proporción de la población que tiene una enfermedad en un punto específico en el tiempo

DECISION No 1295/1999/EC OF THE EUROPEAN PARLIAMENT AND OF THE COUNCIL

of 29 April 1999

adopting a programme of Community action on rare diseases within the framework for action in the field of public health (1999 to 2003)

*ER: factor común, ... la prevalencia*

**El concepto de ER (la definición)**

**Incidencia vs Prevalencia**

**Fuente de datos: múltiple**

**Invisibilidad: la codificación**

**Números pequeños: el análisis**



**5.129.266 de habitantes (en 2012)**

**en un momento dado**

**2.565 personas padecen una determinada enfermedad**

**la prevalencia será:**

$$\frac{2.565}{5.129.266} = 0,05\%$$

**0,05% = 5 por 10.000 habitantes**

**Sería, por tanto, una enfermedad rara**

# Incidencia vs Prevalencia

El concepto de ER (la definición)

**Incidencia vs Prevalencia**

Fuente de datos: múltiple

Invisibilidad: la codificación

Números pequeños: el análisis

Identificación en el momento del nacimiento o en etapas precoces de la vida

Tumores raros: altas tasas de mortalidad → baja prevalencia

Prevalencia al nacimiento

Incidencia

# Fuentes Estructurales (SpainRDR)

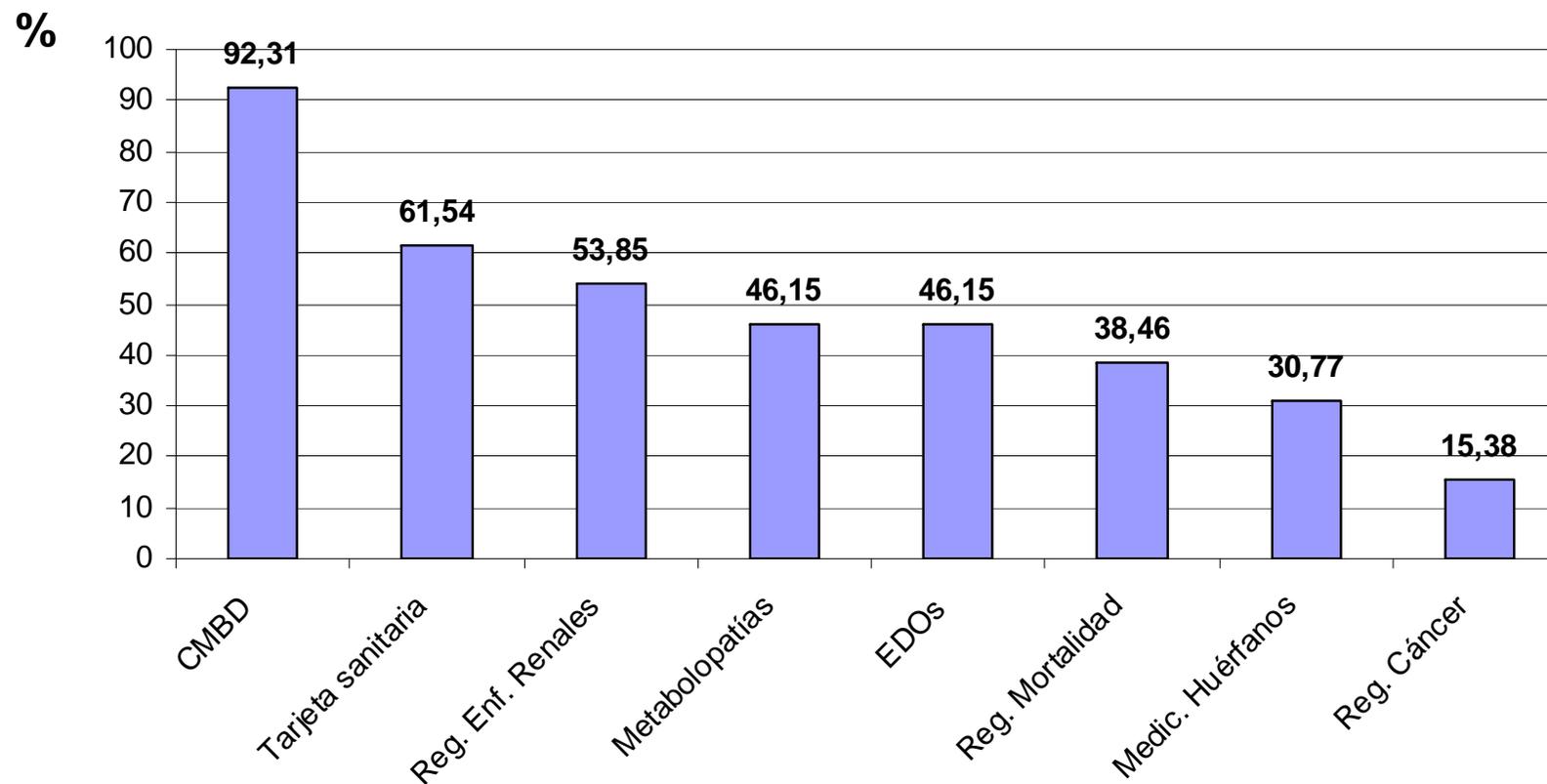
El concepto de ER (la definición)

Incidencia vs Prevalencia

Fuente de datos: múltiple

Invisibilidad: la codificación

Números pequeños: el análisis



# La invisibilidad de las enfermedades

El concepto de ER (la definición)

Incidencia vs Prevalencia

Fuente de datos: múltiple

**Invisibilidad: la codificación**

Números pequeños: el análisis

## Entidad nosológica establecida:

puede asignársele un *código* para reconocerla como una entidad diferenciada



combinación de signos que tiene un determinado valor dentro de un sistema establecido

**Sistema en el que se basa la clasificación de enfermedades**



# No tiene código específico en una clasificación

El concepto de ER (la definición)

Incidencia vs Prevalencia

Fuente de datos: múltiple

**Invisibilidad: la codificación**

Números pequeños: el análisis

## No tiene reconocimiento “oficial”

### Es más difícil:

- conocer su prevalencia
- su estudio epidemiológico
- la vigilancia

## La enfermedad es “invisible”

***Los sistemas automatizados tienen que trabajar con códigos***



300 ER identificadas con un código único

1370 ER: dentro de grupos

## E 70.2: Trastornos del metabolismo de la tirosina

- Alcaptonuria
- Tirosinemia
- Tirosinosis
- Hipertirosinemia
- Ocronosis

### Alcaptonuria y tirosinemia:

codificadas con respecto a la causa  
los fenotipos son bastante diferentes



- Alcaptonuria: trastornos de la pigmentación, síntomas musculo-esqueléticos, artropatías... o asintomáticos
- Tirosinemia: Necrosis hepatocelular grave (formas precoces), tubulopatía renal (formas tardías)



# Números pequeños

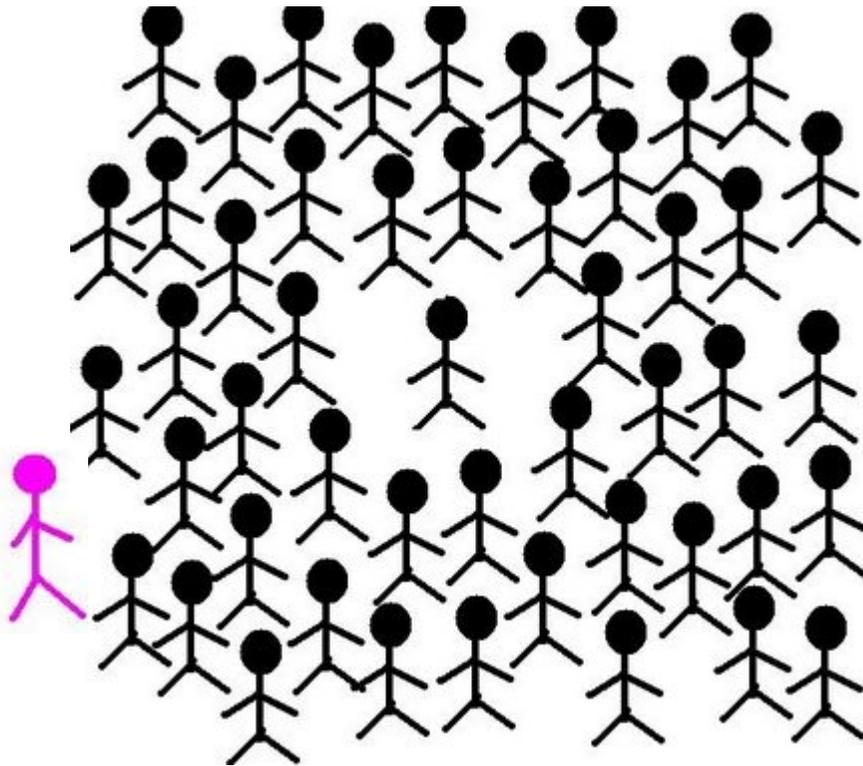
El concepto de ER (la definición)

Incidencia vs Prevalencia

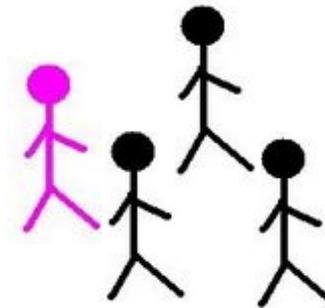
Fuente de datos: múltiple

Invisibilidad: la codificación

Números pequeños: el análisis



1 de 50 = 2%  
(0,051-10,647)



1 de 4 = 25%  
(0,631-80,588)

Se incrementa la variabilidad de las medidas: disminuye la precisión

# Números pequeños

El concepto de ER (la definición)

Incidencia vs Prevalencia

Fuente de datos: múltiple

Invisibilidad: la codificación

Números pequeños: el análisis

## Tasas basadas en pocas observaciones

Es más **difícil distinguir** variaciones aleatorias de cambios verdaderos

Las comparaciones en el tiempo y en el espacio pueden llevar a **conclusiones erróneas o falsas**, sobre diferencias en el riesgo

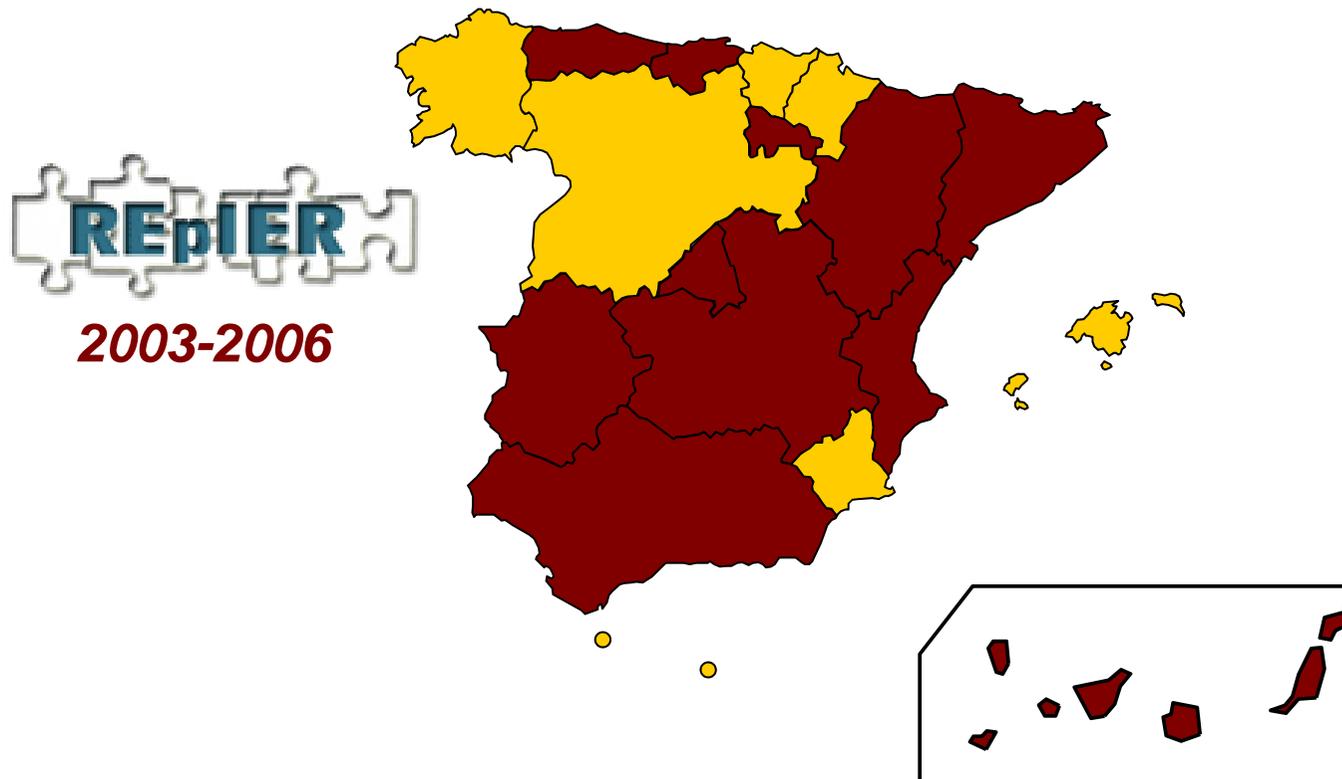
# Ulises La Odisea



# El itinerario



# Registros ER: historia española



# Análisis espacial de ER a nivel nacional

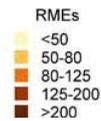
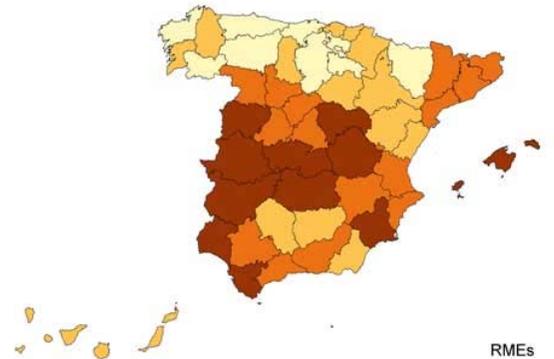
Datos CMBD: procedencia CCAA (Nodos REPIER: 11) y Mtrio. Sanidad.

Unidad de estudio: provincia

Período 1999-2003

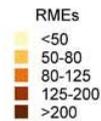
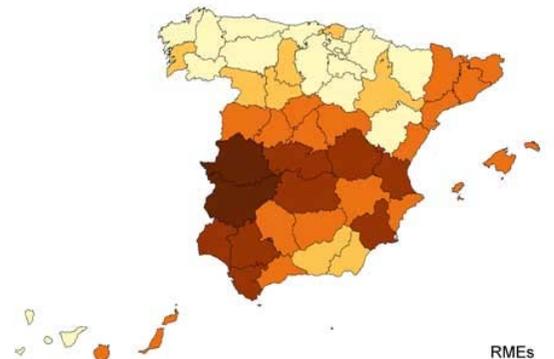
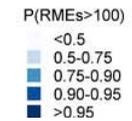


# Anemias hereditarias

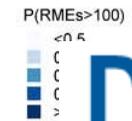


Hombres

***Esferecitosis;***  
***Talasemias;***  
***Anemia***  
***Drepanocítica;***  
***Anemia aplástica***  
***constitucional***



Mujeres



# Registros ER: historia española



# Ulises La Odisea



## La nave



# Objetivo de un registro

- ↪ **Conseguir datos relevantes y fiables**
- ↪ **Hacer estimaciones específicas sobre la población diana**
- ↪ **Plantear acciones de prevención, control o investigación en el ámbito de dichas enfermedades**

**Registro** → **Sistema de Información**

# SIER - CV

Num. 6748 / 04.04.2012



9305

## Conselleria de Sanitat

*ORDE 4/2012, de 7 de març, de la Conselleria de Sanitat, per la qual es crea el Sistema d'Informació de Malalties Rares de la Comunitat Valenciana. [2012/3283]*

## Conselleria de Sanidad

*ORDEN 4/2012, de 7 de marzo, de la Conselleria de Sanidad, por la que se crea el Sistema de Información de Enfermedades Raras de la Comunitat Valenciana. [2012/3283]*



**SpainRDR** Spanish Rare Diseases Registries Research Network



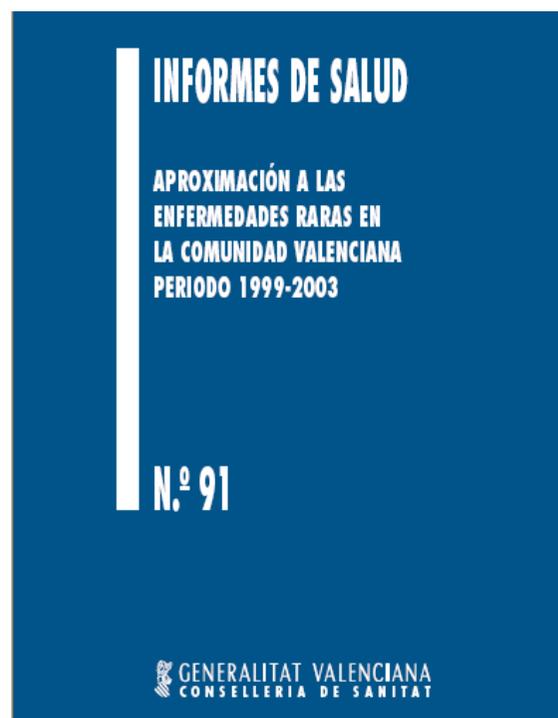
# Análisis Espacial de Enfermedades Raras en la C. Valenciana

Datos CMBD

Unidad de estudio: municipio

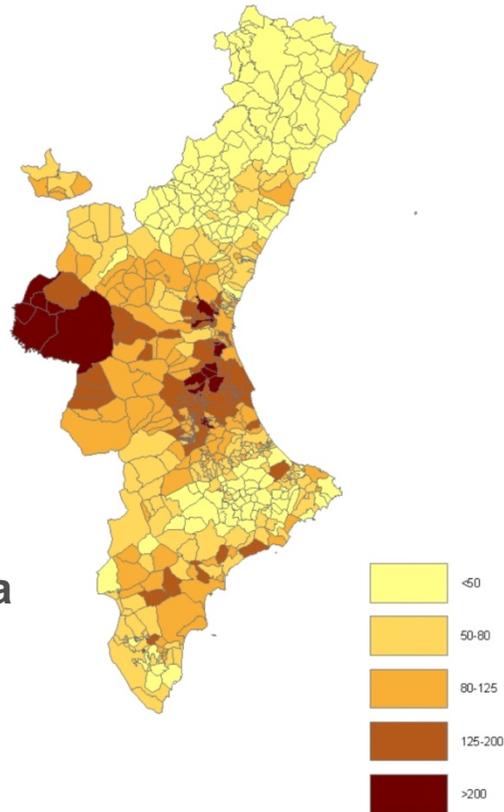
Período 1999-2003

Agrupaciones de Enfermedades Raras (44 grupos)



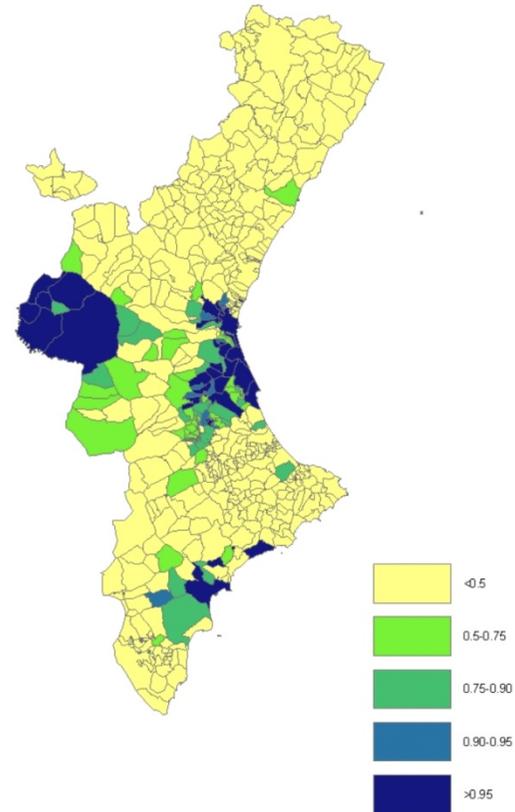
# Anemias hereditarias

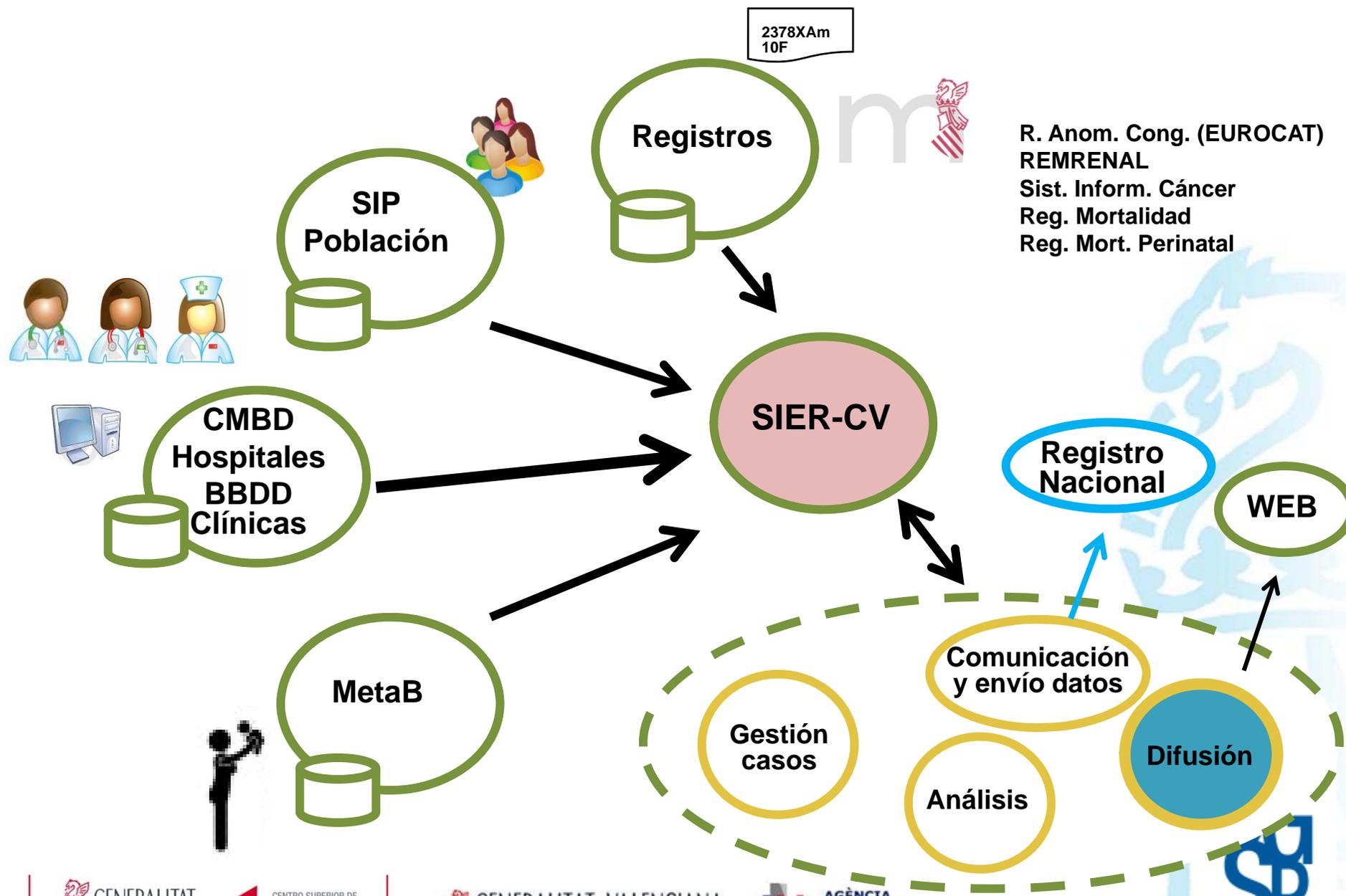
Razón de Morbilidad Estandarizada Suavizada  
Comunidad Valenciana 1999-2003



**Esferocitosis;  
Talasemias; Anemia  
Drepanocítica;  
Anemia aplásica  
constitucional**

Probabilidad de Razón de Morbilidad  
Estandarizada Suavizada superior a 100  
Comunidad Valenciana 1999-2003





# ¿Qué enfermedades raras están incluidas en el SIER-CV?

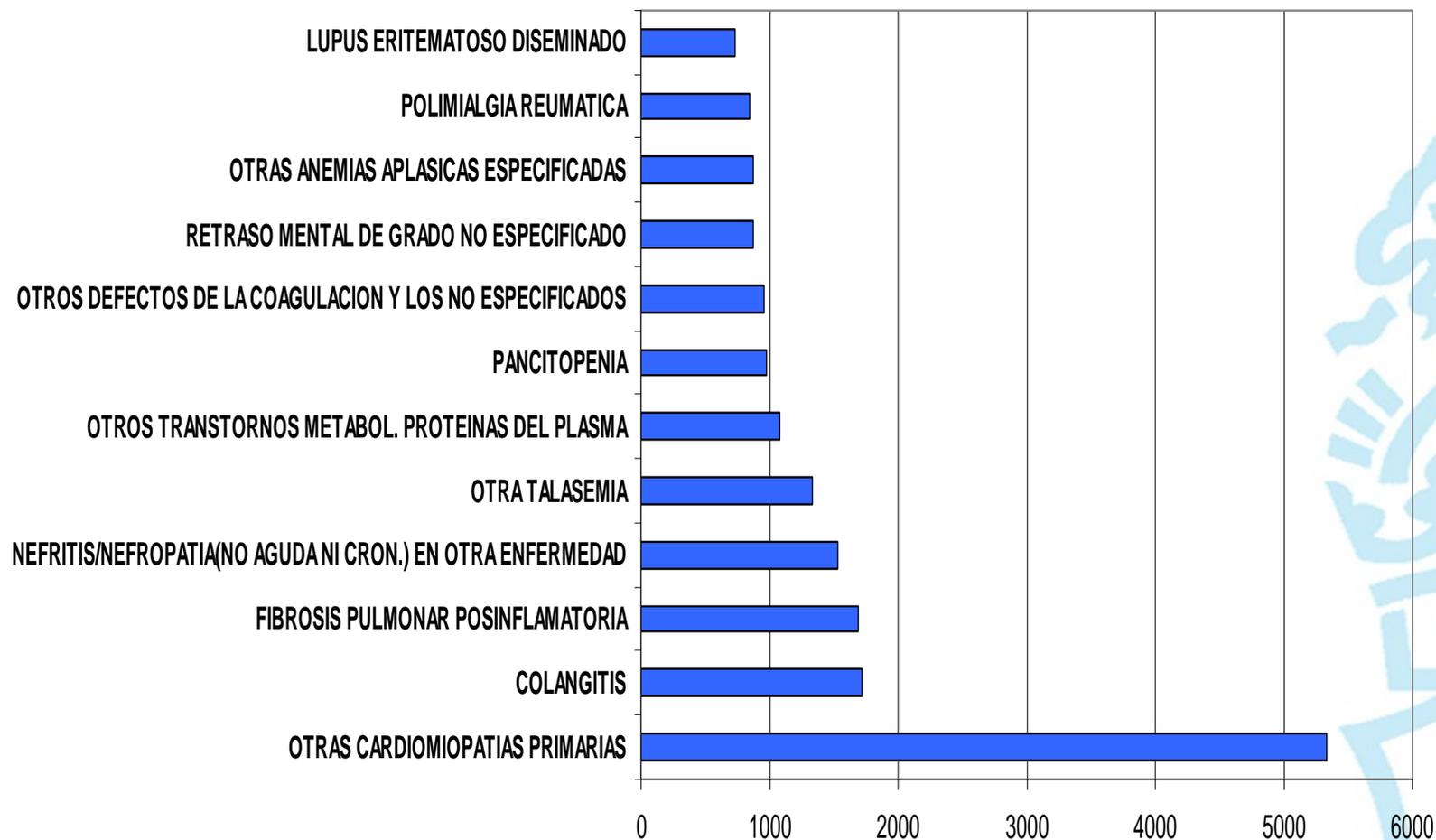
## SIER-CV incluye:

- 934 códigos CIE9MC
- 37 códigos de enfermedades renales raras
- 1370 códigos de la CIE10
- 175 códigos de tumores raros (CIEO-3)
- Códigos de correspondencia CIE9-CIE10

## SIER-CV (Fuente CMBD)

- **48.429 ingresos** por ER en hospitales públicos de la CV (años 2010-2011): *aprox. 6,6% ingresos totales*
- **40.441 personas afectadas** por una Enfermedad Rara han sido ingresadas durante estos dos años.
- Se han identificado **664 Enfermedades Raras** responsables de estos ingresos.

# ER con mayor número de pacientes afectados que han necesitado ingreso hospitalario (2010-2011)



# SIER-CV (Fuente REMRENAL)

Años 2010-2011

- Existen **233 pacientes afectados** por alguna ER renal que han pasado a necesitar algún tipo de tratamiento sustitutivo renal.
- **27 son las ER renales** identificadas y las más frecuentes son:
  - Riñones poliquísticos (tipo adulto) (29% de todas las ER renales)
  - Glomerulonefritis (13%)
  - Nefropatía por IgA (11%)

# SIER-CV (Fuente Registro de Mortalidad)

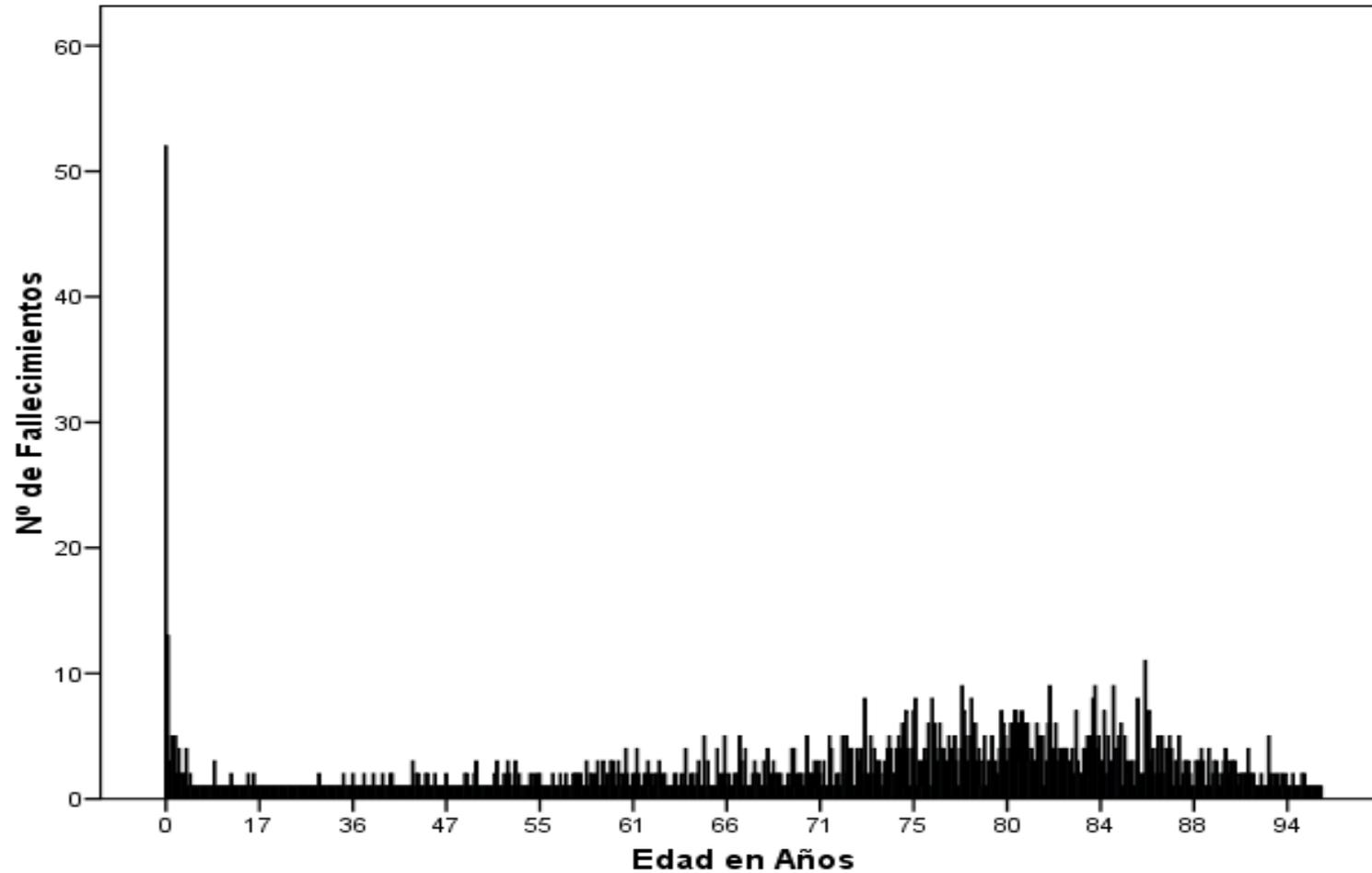
Años 2010-2011

**1485 muertes** por enfermedades raras  
(aproximadamente 2% del total de defunciones).

Causadas por **204 enfermedades raras** diferentes.

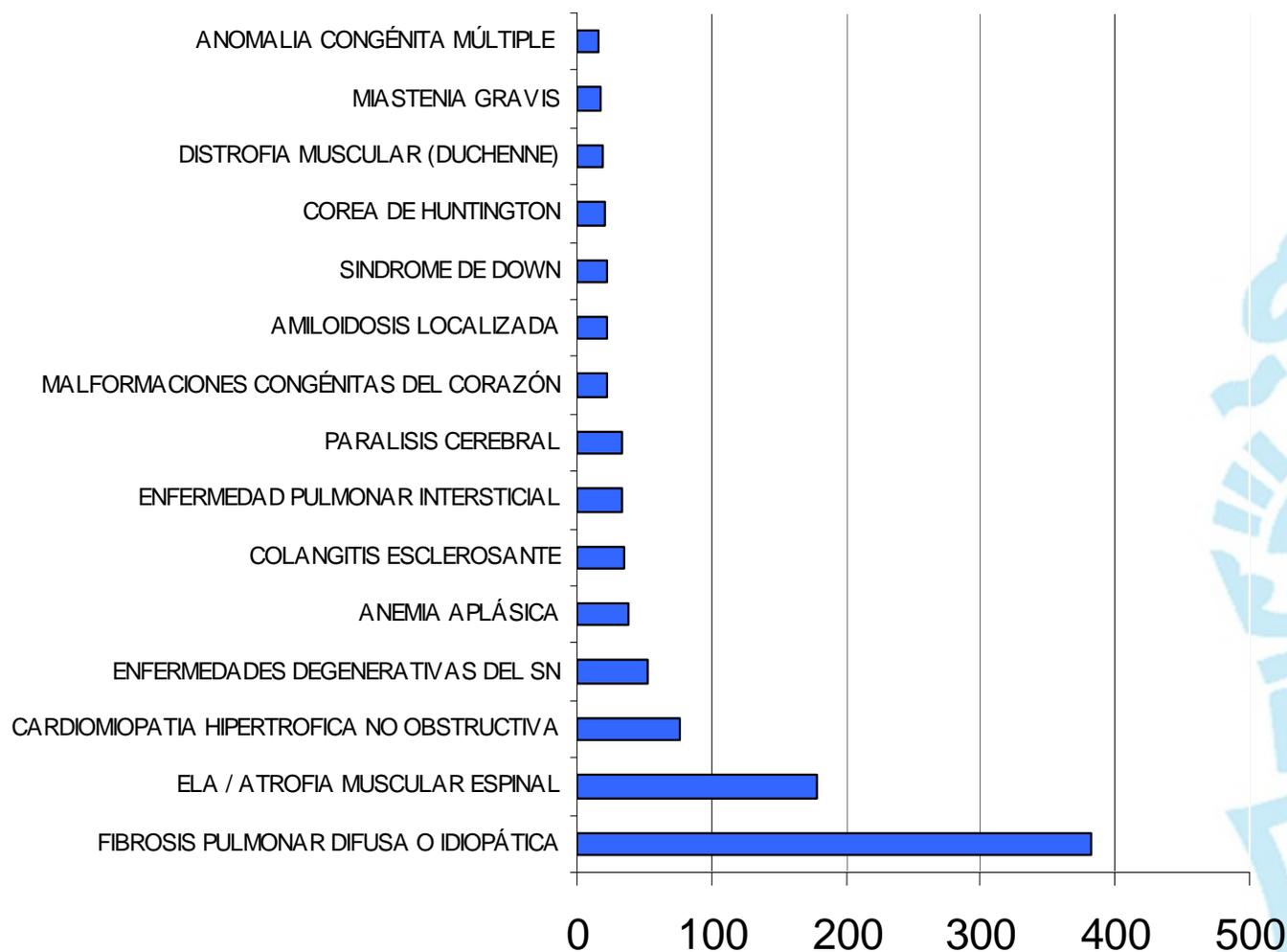
**Características** de las personas fallecidas:  
52% de mujeres; 48% de hombres.  
Rango de edad muy amplio.

# Rango de Edad de los fallecidos con ER

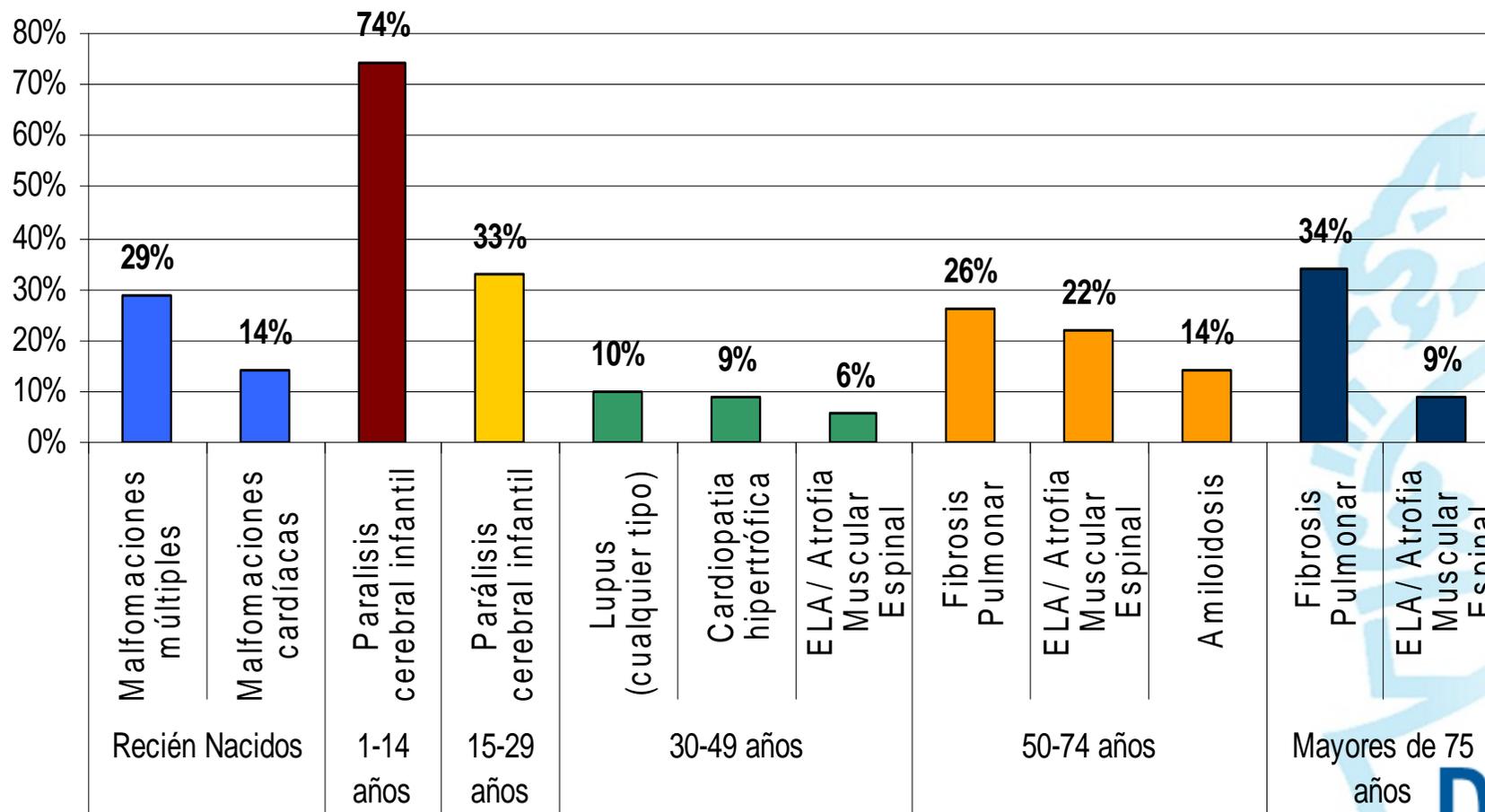


# Frecuencia de mortalidad. Enf. Raras. 2010-2011

Nº de fallecimientos

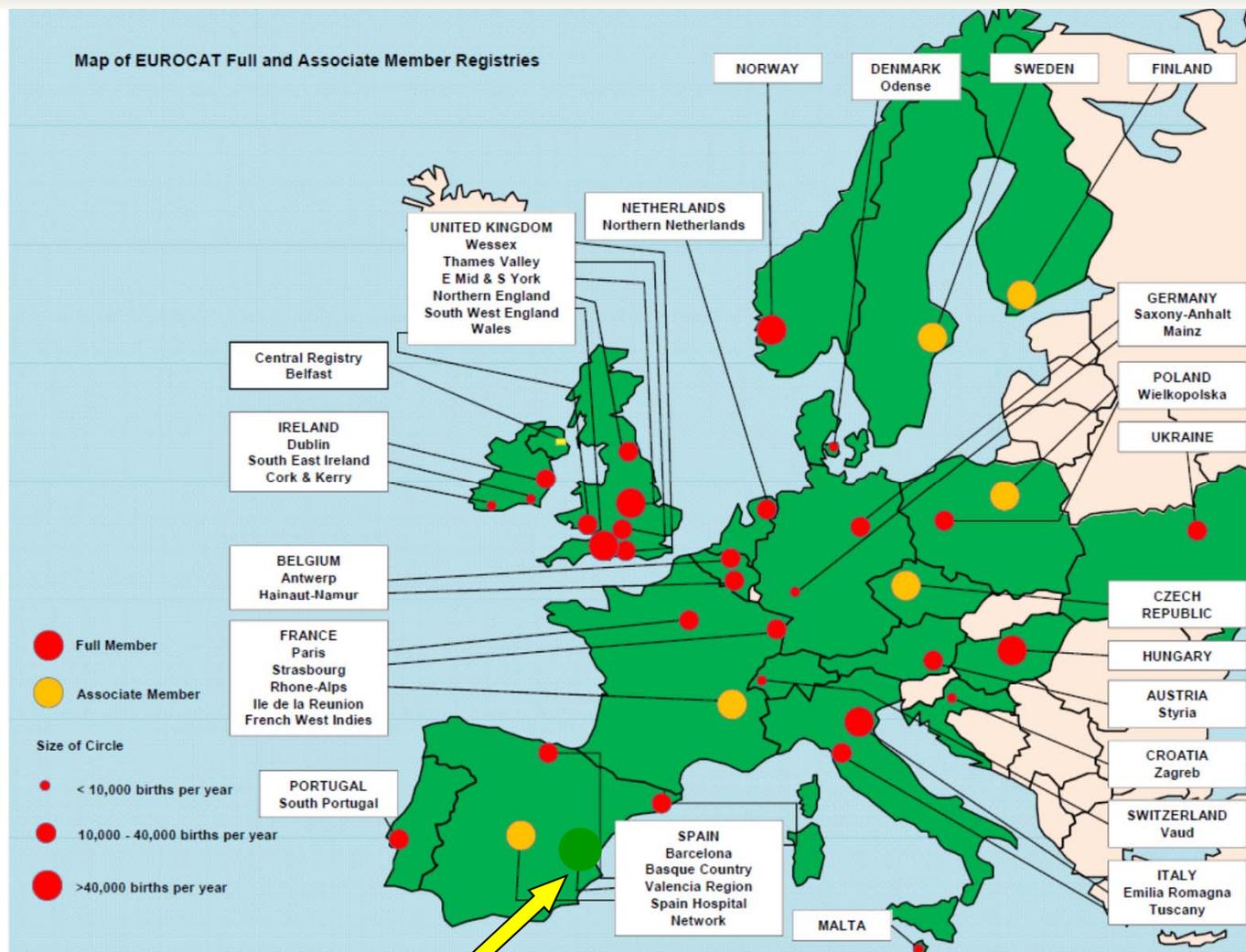


# Enfermedad Rara con mayor porcentaje de mortalidad por grupos de edad. 2010-2011



# Registro de Anomalías Congénitas de la C. Valenciana





C. Valenciana 2007-2010:

4.097 < 1 año con al menos una AC

Prevalencia global: 233,5 por 10.000 nacidos.

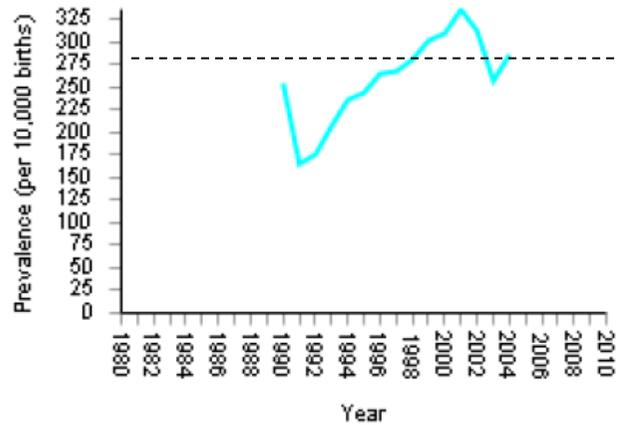
## EUROCAT Prevalence Data Tables

Prevalence per 10,000 births of All Anomalies, for the following registries: Valencia Region (Spain), Basque Country (Spain), Asturias (Spain), from 1980 - 2010

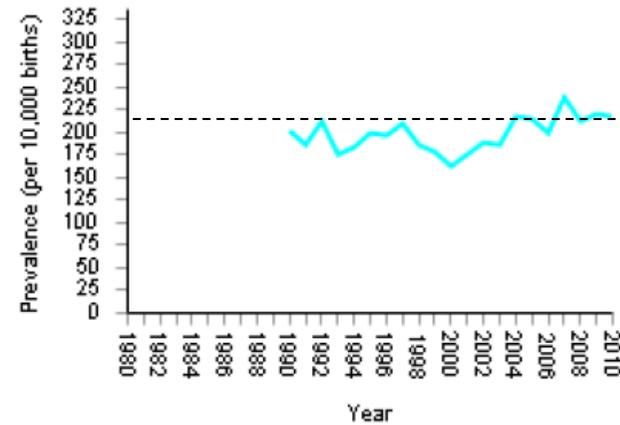
### LEGEND

— Total Prevalence

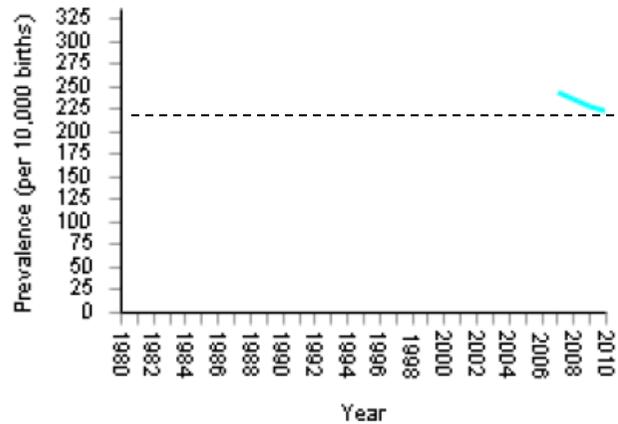
Asturias - Spain

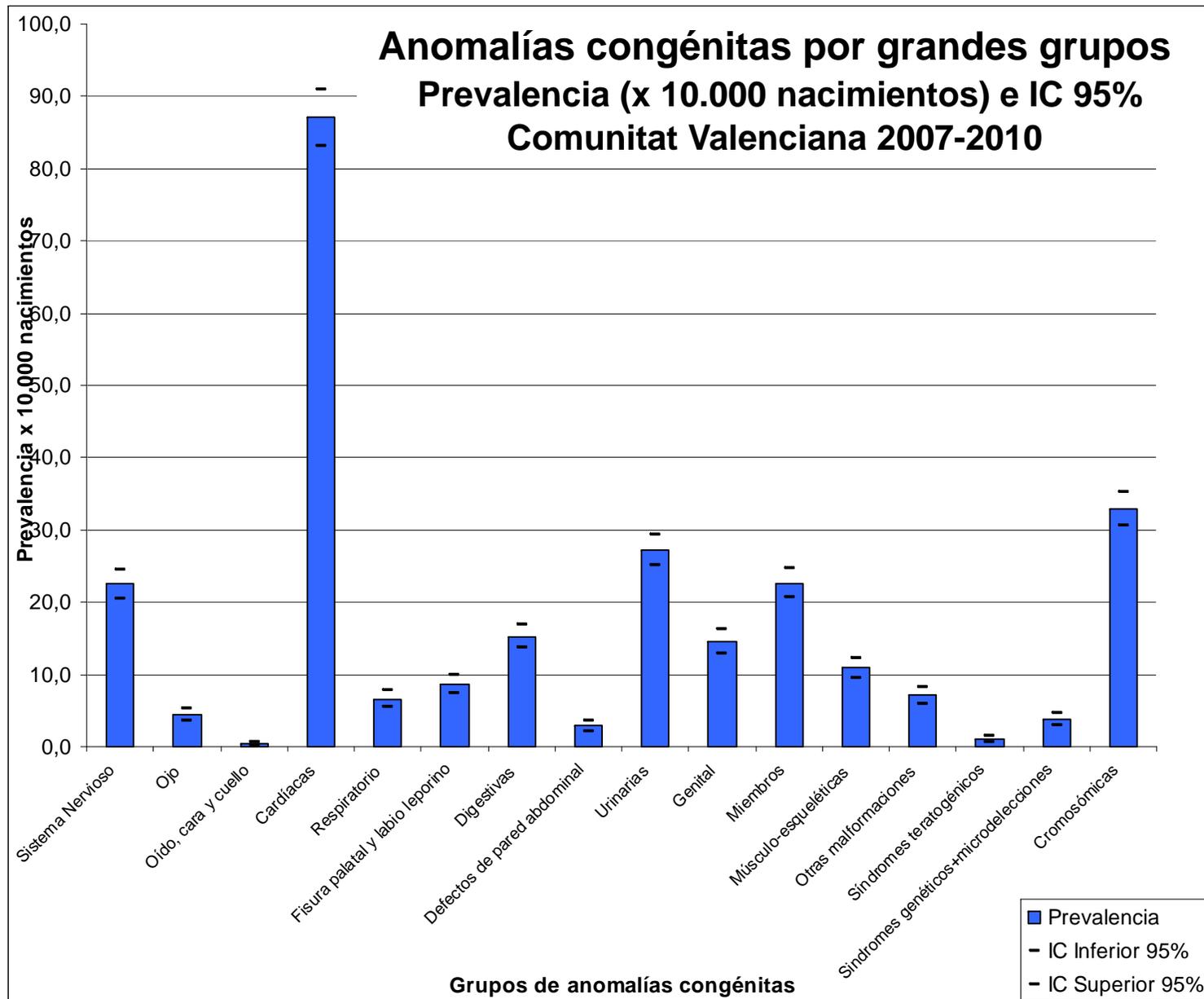


Basque Country - Spain



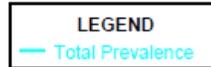
Valencia Region - Spain



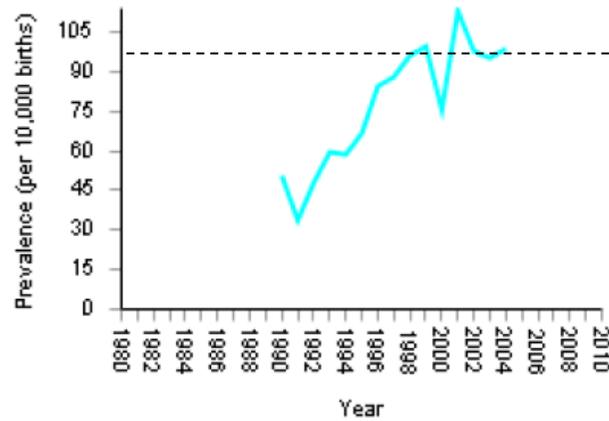


## EUROCAT Prevalence Data Tables

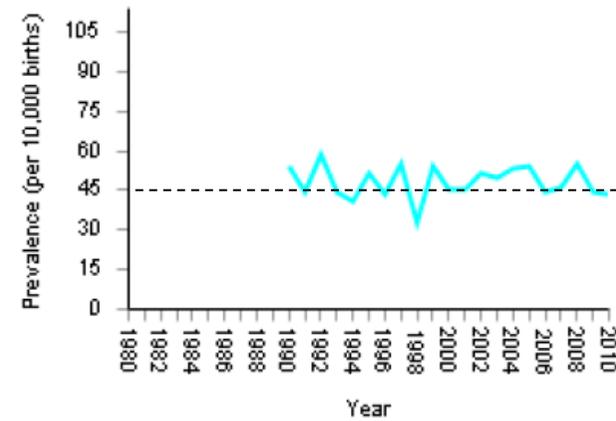
Prevalence per 10,000 births of Congenital heart defects, for the following registries: Valencia Region (Spain), Basque Country (Spain), Asturias (Spain), from 1980 - 2010



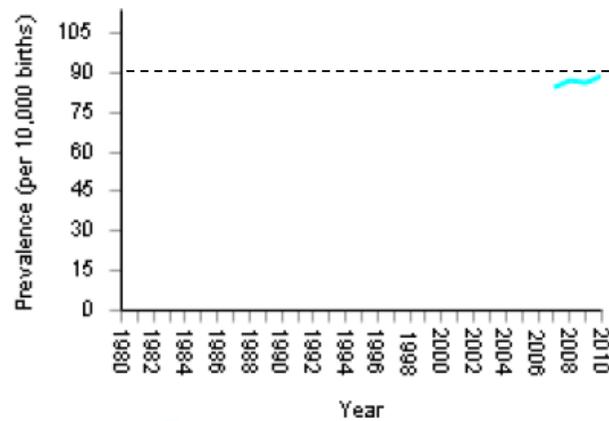
Asturias - Spain



Basque Country - Spain



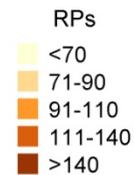
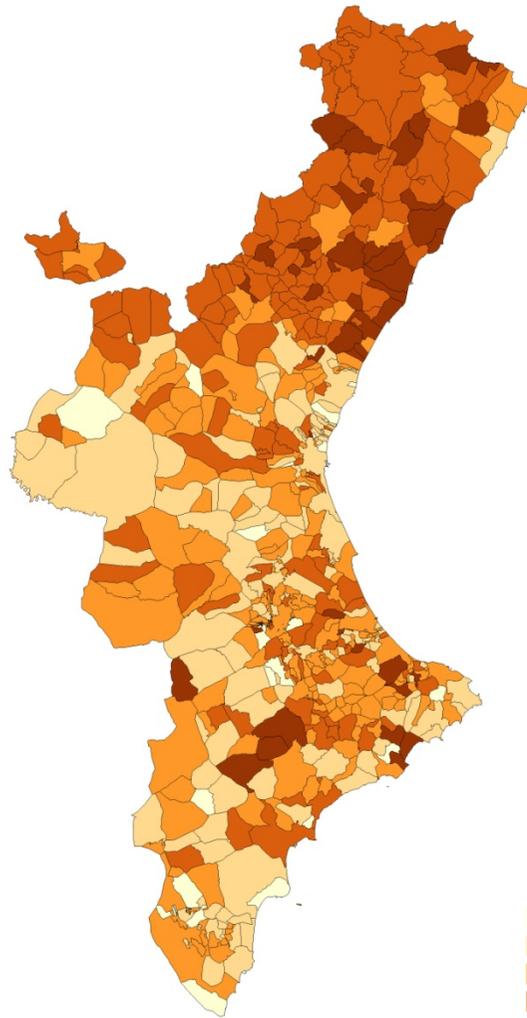
Valencia Region - Spain



# Anomalías congénitas cardíacas

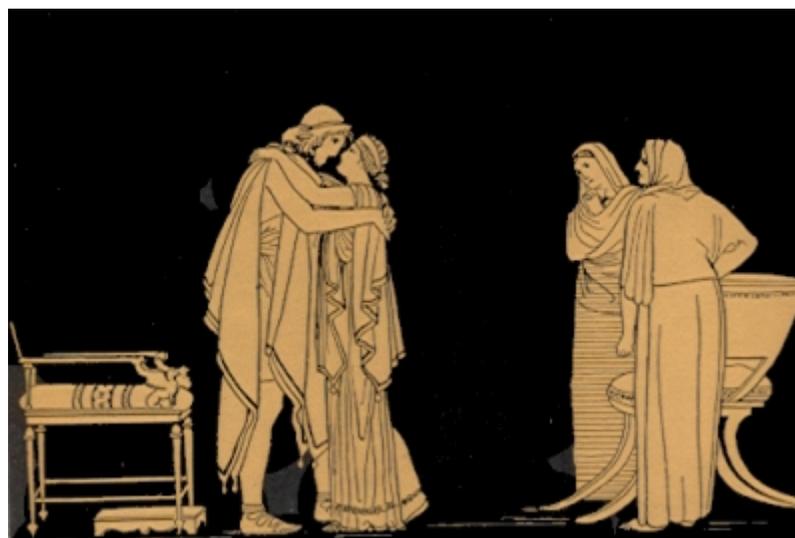
## Razón de Prevalencias

### 1999-2008



# Ulises

## La Odisea



- **Creación del SIER-CV**
- **Registro Anomalías Congénitas CV**
- **Empezamos a disponer de datos comparables**

***Estamos en el camino***

***Todavía no hemos llegado ....***



# Gracias por su atención

zurriaga\_osc@gva.es

I Jornada de  
Medicamentos Huérfanos  
y Enfermedades Raras

SEDE  
ORGANIZA  
FECHA

Hospital Universitari i Politècnic la Fe. Saló de Actos.  
VALENCIA.

Servicio de Farmacia.  
Hospital Universitari i Politècnic la Fe.

11, 12 y 13 de abril de 2013.

