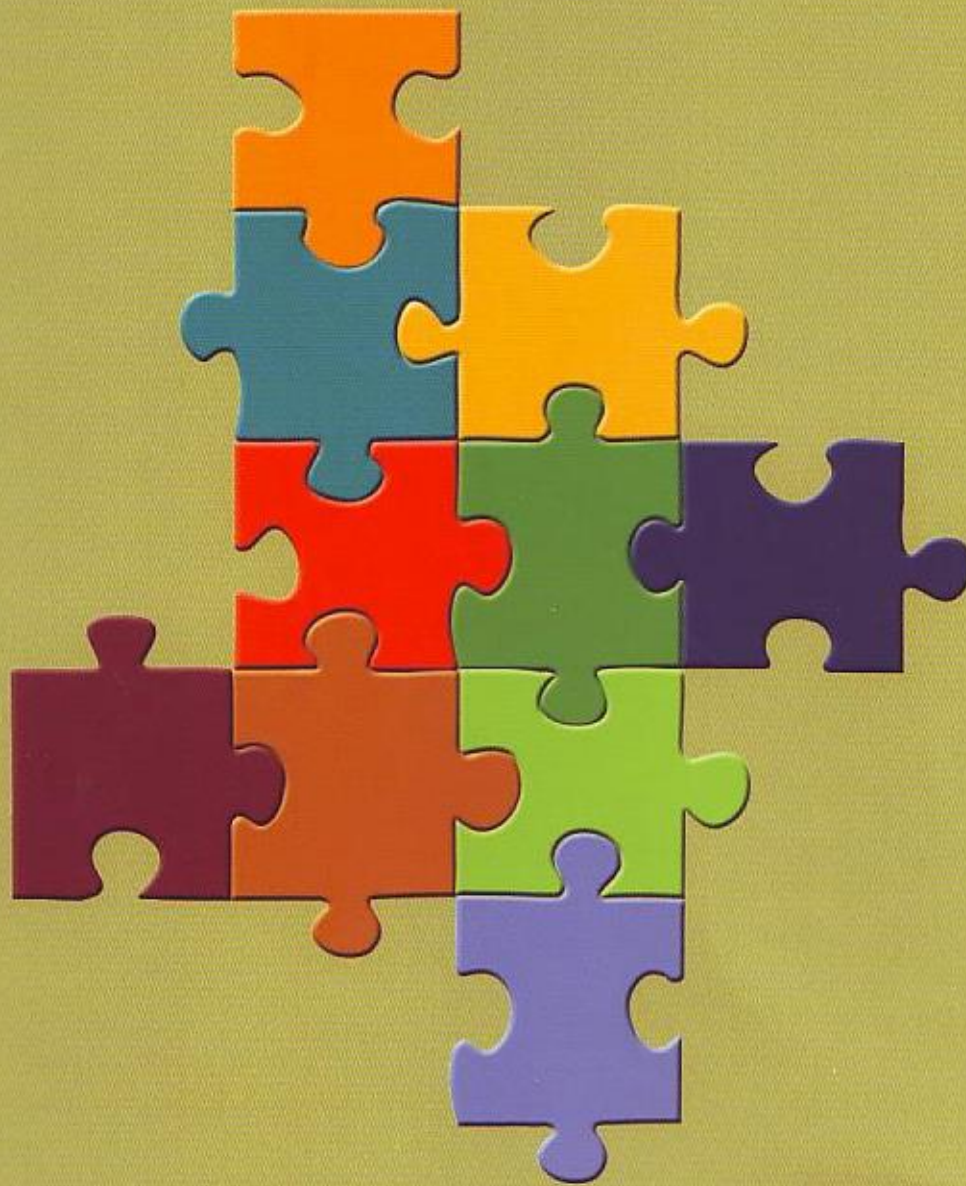


# APROXIMACIÓN A LA SITUACIÓN DE LAS ENFERMEDADES RARAS EN ANDALUCÍA



# APROXIMACIÓN A LA SITUACIÓN DE LAS ENFERMEDADES RARAS EN ANDALUCÍA





APROXIMACIÓN a la situación de las enfermedades raras en Andalucía / [editores científicos, Javier Guillén Enríquez ... et al.]. - - [Sevilla] : Consejería de Salud, Dirección General de Salud Pública y Participación, Servicio de Vigilancia Epidemiológica y Evaluación, [2004]

249 p. : 30 cm

En port.: REpIER, Red Epidemiológica de Investigación en Enfermedades Raras

1. Enfermedades raras-Epidemiología  
2. Andalucía I. Guillén Enríquez, Javier  
II. Andalucía. Consejería de Salud. Servicio de Vigilancia Epidemiológica y Evaluación  
QZ.39

**EDITORES CIENTÍFICOS:**

Javier Guillén Enríquez  
Enric Duran Pla  
Miguel Ángel Pastor García  
Elisa Rodríguez Romero

**EDITA:**

Consejería de Salud. Dirección General de Salud Pública y Participación.  
Servicio de Vigilancia Epidemiológica y Evaluación.

**DISEÑO DE CUBIERTAS:** Guillermo Conejo Carrasco

Depósito Legal: SE 1794/04

**FINANCIACIÓN:**

Instituto de Salud Carlos III.  
Red Epidemiológica de Investigación en Enfermedades Raras, REpIER ( G03/123)

## PRESENTACIÓN

Una de las funciones estratégicas de las Autoridades Sanitarias en el desarrollo de las responsabilidades de Salud Pública se centra en la programación y desarrollo de actividades de Vigilancia Epidemiológica para el seguimiento de enfermedades que presenta la población, ya sean estas de carácter infeccioso o no, ya sean de alta o baja prevalencia.

En el caso de estas últimas, las llamadas enfermedades raras, la prioridad en su vigilancia epidemiológica debe de ser aún mayor, al concurrir en su aparición circunstancias específicas, puesto que abordamos problemas de salud que tienden a la cronicidad y a la discapacidad, no suelen ser planificadas en su conjunto para el sistema sanitario, generan en ocasiones situaciones de inequidad en la accesibilidad a su atención sanitaria, al requerirse, para la misma, medios diagnósticos y de tratamiento costosos y/o complejos, siendo un ejemplo claro de ello los llamados medicamentos huérfanos.

La situación descrita planteó el que la Comisión Europea a través de su Decisión 1295/1999/CE del Parlamento Europeo y del Consejo, aprobara un Programa de Acción Comunitaria sobre las Enfermedades poco Comunes en el ámbito de la salud pública para el periodo 1999-2003. El objetivo del mismo, se dirigía a contribuir en coordinación con otras medidas comunitarias a garantizar un nivel elevado de protección de la salud para los ciudadanos afectados por estas enfermedades, mejorando los conocimientos en este ámbito, facilitando a la población el acceso a la información sobre estas patologías, garantizando el control de las mismas, fomentando y reforzando la colaboración entre las organizaciones voluntarias y profesionales con el fin de aportar a través estos esfuerzos conjuntos, una asistencia adecuada a las personas afectadas.

En este contexto en el año 2002 dentro de la convocatoria del Fondo de Investigación Sanitaria sobre redes temáticas de investigación cooperativa se creó la Red Epidemiológica de Investigación en Enfermedades Raras en España y con ello la posibilidad de aunar esfuerzos por parte de las Comunidades Autónomas integrando un nodo específico andaluz en esta red junto con otras Comunidades Autónomas y otros nodos específicos.

Para que esta labor tenga continuidad se pretende incluir todas las actividades y recursos de vigilancia de este grupo de enfermedades, en la Unidad de Epidemiología de este Centro Directivo, desarrollando un Programa de Vigilancia de Enfermedades Crónicas de Baja Prevalencia, con idéntica metodología a la desarrollada para la vigilancia de enfermedades transmisibles o de enfermedades crónicas de alta prevalencia.

El trabajo desarrollado a lo largo de estos 5 meses por un grupo de 8 personas para desarrollar el mencionado Programa de Vigilancia Epidemiológica, ha quedado recogido en esta publicación cuya pretensión es la de ampliar la información existente sobre enfermedades raras para los profesionales del sistema público. Pensamos que la mayor información generará además como valor añadido, una mayor motivación para la especial atención a estas enfermedades, a través de estos primeros datos epidemiológicos sobre la frecuencia y distribución de las mismas, y aportará información además, sobre otros aspectos relacionados.

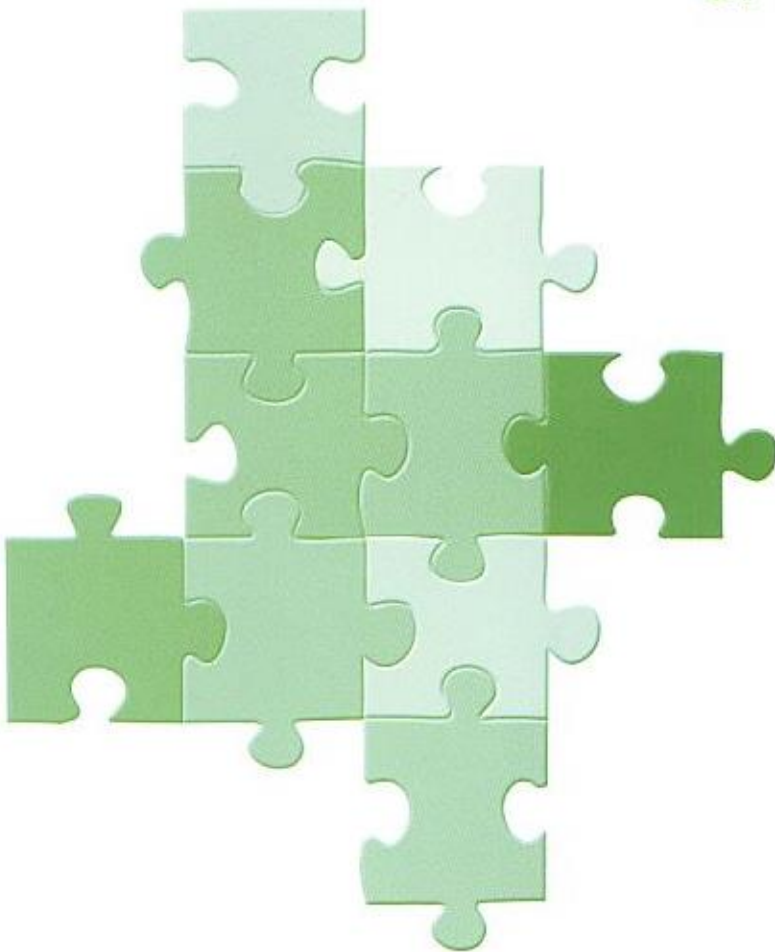
**Francisco Vallejo Serrano**  
Consejero de Salud de la Junta de Andalucía



## INDICE

1. Introducción: .....	7
1.1. Concepto enfermedad rara. ....	9
1.2. Estructura y Objetivos de la Red Temática de Investigación Cooperativa: Red Epidemiológica de Investigación en Enfermedades Raras (REpIER) .....	13
1.3. Objetivos de REpIER en el Nodo Andalucía. ....	15
2. Epidemiología de las enfermedades raras en Andalucía. ....	19
2.1. Conjunto Mínimo Básico de Datos al Alta Hospitalaria de Andalucía. ....	21
2.2. Registro Pacientes con Insuficiencia Renal Crónica en Tratamiento Sustitutivo de Andalucía. ....	129
2.3. Registro Andaluz Metabolopatías (Cribado neonatal). ....	141
2.4. Tumores Malignos Raros. ....	147
3. Servicios de diagnóstico genético para las enfermedades hereditarias en Andalucía. ....	159
4. Aspectos relacionados con la calidad de vida en las enfermedades raras. ....	171
5. Medicamentos Huérfanos. Situación actual y perspectivas de futuro. ....	183
6. Formación en enfermedades raras. ....	197
7. Asociaciones de enfermos y afectados por enfermedades raras: .....	203
7.1 Presentación de la Federación Española de Enfermedades Raras (FEDER). ....	205
7.2 Listado de asociaciones de enfermos. ....	211
8. Anexos: .....	223
8.1 Anexo 1: Lista de Enfermedades Raras. ....	227
8.2 Anexo 2: Formato recogida información: enfermedades-recursos, asociaciones. ....	237
8.3 Anexo 3: Otras Redes Temáticas Investigación Cooperativa en enfermedades raras. ....	243

# 1. INTRODUCCIÓN





## 1.1 CONCEPTO DE ENFERMEDAD RARA\*

### ANTECEDENTES

A principios de los años 80, en los Estados Unidos de América, se desarrolla la primera regulación sobre medicamentos huérfanos del mundo, surgida tras la reivindicación desde organizaciones de enfermos y familiares de afectados por enfermedades de baja prevalencia, dadas las carencias en esta área que estas enfermedades soportaban al no ser rentables para la industria farmacéutica, ya que el coste de poner en el mercado un nuevo fármaco estaba por encima de los potenciales beneficios en varios órdenes de magnitud. Al mismo tiempo la revista *Journal of Rare Diseases* aparecía para plantear en el mundo médico las dificultades de este grupo de enfermedades en varios frentes: Asistencial, investigación y social (1). La causa que se exponía como común a todo este conjunto de patologías no relacionadas entre sí era su baja frecuencia.

Retrasos diagnósticos contabilizados en años, no tolerados en patologías frecuentes, desconocimiento médico de la evolución, dificultad para probar hipótesis por falta de poder juntar a los pacientes en un solo centro, eran y siguen siendo, entre otras, las claves que hacían nacer el concepto inglés de *Rare Diseases*, que en otros países se ha llamado enfermedades huérfanas y en España después de un gran consenso entre sociedades científicas y afectados se les denomina Enfermedades Raras (ER), si bien otros términos como el de infrecuentes, minoritarias, poco comunes o de baja prevalencia definen el problema de igual manera.

La mayoría de los países occidentales de nuestro entorno han desarrollado planes de acción para ayudar a estos enfermos. Por ejemplo, Francia ha desarrollado un gran sistema de información, que lleva más de 9 años en funcionamiento y que es reconocido mundialmente. Dinamarca, Suecia, Italia e Inglaterra han creado centros de enfermedades raras con sistemas de información en sus propias lenguas (2-5).

Las organizaciones de enfermos han jugado un papel importante en el desarrollo de acciones orientadas a la mejora asistencial y de investigación de las ER. Así la *National Organization for Rare Diseases* (NORD) (6) fue la primera en el mundo que comenzó a trabajar en esta área. A NORD le siguió la *European Union Organization for Rare Disorders* (EURORDIS) que constituye la mayor federación de federaciones de países de la UE (7). La Federación Española de Enfermedades Raras (FEDER) forma parte de EURORDIS y está a su vez constituida por cerca de 70 asociaciones españolas de diferentes patologías, todas ellas poco frecuentes. Gracias a las presiones de EURORDIS en el Parlamento Europeo se han aprobado planes y reglamentos, en los últimos años, de enorme importancia para el desarrollo de redes de investigadores y la promoción del conocimiento y la investigación de estas enfermedades. De entre ellos cabe destacar el Programa de Acción Comunitaria para las Enfermedades poco Comunes en el marco de la acción en el ámbito de la salud pública de la Unión Europea, que data de 1999 y cuyo periodo de vigencia se extendió hasta el 2003(8) cuyos objetivos han sido posteriormente integrados en el nuevo Programa de Acción Comunitario en el Ámbito de la Salud Pública (2003 –2008)(9)

AL mismo tiempo, en el año 2000 apareció el reglamento de medicamentos huérfanos dirigido desde la Agencia Europea para la Evaluación de Medicamentos (*European Agency for the Evaluation of Medicinal Products*, EMEA) que desde su creación ha emitido 101 dictámenes positivos de nuevos fármacos para su investigación como drogas huérfanas (10). Hasta la fecha se han concedido 4 autorizaciones de comercialización para medicamentos huérfanos.

España se sumó desde el primer momento a la iniciativa de la UE enviando representantes al comité que supervisaba la convocatoria del Plan de Acción. Más de 10 grupos diferentes de investigadores españoles están asociados a los proyectos ya aprobados, entre ellos el CISATER, perteneciente al Instituto de Salud Carlos III (11-12).

---

\* Adaptación y actualización de un documento previo elaborado por la Red Epidemiológica de Investigación en Enfermedades Raras (REpIER)



## DEFINICIÓN DE ENFERMEDAD RARA

La definición de ER no ha sido uniforme en los diferentes países que han decidido invertir esfuerzos en la investigación científica. Estados Unidos fijó el concepto para todas aquellas enfermedades cuya prevalencia anual era inferior a 200.000 enfermos en todo su territorio (aproximadamente 7,5 /10.000). Australia lo fijó en 1 por cada 10.000 y Japón en 4 casos por cada 10.000 habitantes. En Europa y en el ámbito de la UE se ha fijado la cifra de 5 casos por cada 10.000 habitantes como punto de corte para el acceso a proyectos dentro del marco del plan de acción o para aceptar un medicamento como huérfano por parte de la EMEA para una enfermedad concreta (13). Debido a la dificultad de aplicar esta cifra por la falta de información existente en la mayoría de las enfermedades, la EMEA reunió a un grupo de epidemiólogos y responsables de sistemas de información en ER europeos para que desarrollaran unas guías de aplicación de este concepto, en los diferentes supuestos (enfermedades muy raras, enfermedades más frecuentes alejadas del punto de corte de la definición de la UE y enfermedades cercanas al punto de corte de 5 casos /10.000). Este informe, al cual se contribuyó desde nuestra experiencia formando parte del comité de expertos que elaboró el documento, es de obligada lectura para la presentación de una propuesta para designación de un nuevo medicamento huérfano (14). Sin embargo, este documento más allá de tener esta aplicación práctica comentada, pone en evidencia 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 ER. Además, también pone en evidencia, como la falta de información válida dificulta, o quizás es una de las grandes lagunas de estas enfermedades, para el desarrollo de una investigación de calidad (no se conoce dónde están los pacientes, si existen registros, centros de referencia, médicos e investigadores encargados del seguimiento ni la investigación realizada en las mismas, etc). Por todo ello, el nuevo plan de Salud Pública de la UE contempla la inclusión de las ER como prioritario dentro de sus acciones. Las lagunas en el conocimiento epidemiológico dificultan enormemente un profundo análisis de los determinantes de las mismas, de manera que en ocasiones se cae en tópicos como el siguiente: "las enfermedades raras son más de 5.000 y más del 80% de las mismas son de origen genético".

Nadie ha contado las enfermedades y las listas más grandes son las que se encuentran en la página de la NORD o del propio NIH (*National Institutes of Health*, EEUU). En ninguna de ellas se superan las 1.500 enfermedades. En muchas ocasiones la base de datos del OMIM (*On Line Mendelian Inheritance in Man*), que contiene más de 5.000 defectos genéticos no siempre asociados a un fenotipo, se iguala al concepto de ER, si bien, nosotros estamos en contra de esta falsa identificación porque aunque no existe una buena clasificación de las ER, sin embargo existen enfermedades infecciosas, toxicológicas, autoinmunes y cánceres poco frecuentes en las que todavía hoy no se les puede atribuir un factor genético causal. Por el contrario las enfermedades metabólicas, algunas de las neurológicas e inmunodeficiencias, entre otras muchas, sí parecen tener genes asociados con riesgos atribuibles más o menos elevados (15).

La literatura científica está plagada de descripciones de algunas de estas enfermedades, pero pocos artículos encaran el conjunto del problema (16-17).

## DEL CISATER AL IIER

En diciembre 2001 el Instituto de Salud Carlos III incluyó en su estructura un nuevo centro llamado CISATER (Centro Investigación Síndrome Tóxico y Enfermedades Raras), entre cuyas funciones se encontraba la de desarrollar un programa de investigación sobre ER.

Desde noviembre 2003 las actividades del CISATER quedan integradas en el recién creado Instituto Investigación de Enfermedades Raras (IIER), cuyo objetivo será el fomento y ejecución de la investigación clínica y básica, formación y apoyo a la referencia sanitaria e innovación en la atención de la salud en enfermedades raras (18). El Instituto de Investigación en Enfermedades Raras está adscrito a la Subdirección General de Coordinación de Centros Nacionales de Investigación y Servicios Aplicados a la Salud Pública del Instituto de Salud Carlos III. Así mismo se crean tres órganos asesores del IIER:

- El Comité de Ética, al que corresponde valorar los aspectos éticos de los distintos proyectos
- El Comité de Asociaciones de Afectados, órgano de participación activa de la sociedad en los asuntos relacionados con las ER y que contará con la participación de al menos tres representantes de asociaciones de afectados



- El Comité Científico Técnico Externo que informará sobre las acciones que conformen el Plan Nacional de Investigación Científica, Desarrollo e Innovación Tecnológica (I+D+I) y el programa de actividades del Instituto de Investigación de Enfermedades Raras, que éste vaya a desarrollar de acuerdo con sus funciones anteriormente descritas, así como sobre la memoria anual de las actividades científico-técnicas realizadas

El CISATER, editó en diciembre de 2000 la primera página en internet sobre ER en español, conteniendo cerca de 800 descripciones de enfermedades, datos sobre prestaciones socio sanitarias, información de carácter general de la UE sobre el problema y enlaces con los recursos existentes en el mundo (18). El objetivo principal es facilitar información a familiares y médicos para poder en un primer momento reconocer una enfermedad y a su vez orientar al paciente hacia asociaciones específicas. El sistema no está concluido, ya que se está trabajando y actualizando continuamente, incorporando más cantidad de información útil tanto a pacientes como a profesionales de todos los niveles e identificando centros de referencia y expertos en las diversas enfermedades.

Una de las primeras aportaciones del CISATER, a este problema en España, ha sido la participación conjuntamente con el Instituto de Migraciones y Servicios Sociales (IMRSO) y la Federación Española De Enfermedades Raras (FEDER) en un proyecto titulado "Necesidades Extras de las Enfermedades Raras". Este proyecto, ya finalizado, ha plasmado en un libro editado por el IMRSO (19) toda la información necesaria para abordar y establecer prioridades en los problemas de estos enfermos. La investigación ha sido llevada a cabo usando una metodología cualitativa (20) lo que no nos ha permitido cuantificar el tamaño del problema.

## ASPECTOS ÉTICOS

Los aspectos éticos son una parte importante de todo proyecto de investigación en la que se trabaja con seres humanos y/o materiales biológicos procedentes de éstos. La investigación en ER debe estar garantizada de forma especialmente cuidadosa tanto por su carácter de baja frecuencia que les hace vulnerables a la identificación más allá de sus intereses, como por la carga genética de muchas de ellas que suponen un estigma potencial cuya confidencialidad debe respetarse en todo momento(21).

## BANCO DE MUESTRAS BIOLÓGICAS

Uno de los problemas que presenta la investigación en ER es la dificultad de disponer de un número de muestras suficiente como para poder llevar a cabo estudios y que puedan ser representativos de la población. Ante problemas de este tipo organizaciones como los CDC (*Centres for Disease Control and Prevention*, EEUU), NIH (*National Institutes of Health*, EEUU), IARC (*International Agency for Research on Cancer*, Organización Mundial de la Salud) iniciaron programas dirigidos a la creación de bancos de colecciones de muestras de investigadores de la propia institución o de investigadores externos y al desarrollo de redes cooperativas conectadas por internet con el fin de disponer de registros de los recursos existentes sobre material este tipo y proporcionar muestras a los investigadores que pudieran requerirlo previa evaluación científica y ética de los proyectos (22-26).

Consideramos que la creación de bancos de muestras y datos y su integración en redes, respaldadas por Instituciones acreditadas y apoyadas en los medios de comunicación que ofrece Internet, es un elemento clave en el desarrollo de este tipo de investigación y permitirá la ampliación a otras redes de cooperación internacional (27).

## CONCLUSIÓN

Como puede deducirse el enfoque de las enfermedades raras en España es relativamente joven. La organización de un centro en el marco del ISCIII, en 2002, y la aparición de este concepto en el marco de las prioridades de investigación de agencias de investigación, como el FIS, data de finales del año 2001. Por todas estas razones la red REPIER no tiene trayectoria previa en este terreno, si bien, la responsabilidad de la investigación epidemiológica recae en las Consejerías de Salud de las CCAA, que llevan años trabajando en los sistemas de información sanitaria.



## Bibliografía

- 1.- Report of the National Commission on Orphan Diseases. Commission report Part I: Introduction. J. Rare Diseases. Vol II. March/April, 1996: 21-27
- 2.- ORPHANET: <http://orpha.net>.
- 3.- Centro Danés para Enfermedades raras y Discapacidades: <http://www.csh.dk>
- 4.- Centro Nazionale Malattie Rare: <http://www.cnmr.iss.it>
- 5.- Centro Nacional Sueco para Enfermedades Raras: [www.sahlgrenska.se/sgc/ngelsk/ENGINEX.HTM](http://www.sahlgrenska.se/sgc/ngelsk/ENGINEX.HTM)
- 6.- NORD.National Organization for Rare Disorders.: <http://www.rarediseases.org>
- 7.- EURORDIS: European Organisation for rare Diseases: <http://www.eurordis.org>
- 8.- Decisión nº 1295/1999/ce del parlamento europeo y del consejo de 29 de abril de 1999. Diario Oficial de las Comunidades Europeas L 155/1. 22. 6. 1999
- 9.- [http://europa.eu.int/comm/health/ph\\_programme/programme\\_es.htm](http://europa.eu.int/comm/health/ph_programme/programme_es.htm)
- 10.- Community register of orphan medicinal products for human uses EU number list. <http://pharmacos.eudra.org/F2/register/orphreg.htm>
- 11.- Inventario Provisional de Medidas e Incentivos Comunitarias y Nacionales para ayudar en la investigación, comercialización, desarrollo y disponibilidad de medicamentos huérfanos. [http://cisat.isciii.es/er/pdf/er\\_defes.pdf](http://cisat.isciii.es/er/pdf/er_defes.pdf)
- 12.- Funded Projects in 2000: [http://europa.eu.int/comm/health/ph/programmes/rare/fundproj2000\\_en.htm](http://europa.eu.int/comm/health/ph/programmes/rare/fundproj2000_en.htm)
- 13.- STOA Study. European Parliament. [http://www.europarl.eu.int/stoa/publi/167780/default\\_en.htm](http://www.europarl.eu.int/stoa/publi/167780/default_en.htm)
- 14.- Points to consider on the calculations and reprotng of prevalence of a condition for orphan designation. The European Agency for the Evaluation of Medical Products (EMEA). London. 21.Nov.2001. [http://cisat.isciii.es/er/pdf/er\\_emea1.pdf](http://cisat.isciii.es/er/pdf/er_emea1.pdf)
- 15.- OMIM(tm) Online Mendelian Inheritance in Man: <http://www.ncbi.nlm.nih.gov/Omim/>
- 16.- Taruscio D and Cerbo M. Rare Diseases: general principles, specific problems and public health policies. Ann Ist sup sanitá. vol 35,2- 1999, 237-244
- 17.- González-Lamuño Leguina D, Lozano de la Torre MJ, Garcia fuentes M. Enfermedades complejas de baja prevalencia en pediatría. Boletín de la Sociedad de pediatría de Asturias, Cantabria, Castilla y León. 1998; 38:213-216
- 18.- BOE nº 273: creación Instituto Investigación Enfermedades Raras: [http://cisat.isciii.es/er/pdf/er\\_boei.pdf](http://cisat.isciii.es/er/pdf/er_boei.pdf)
- 19.- Portal de Enfermedades Raras del CISAT: <http://cisat.isciii.es/er>
- 20.- Luengo Gómez S, Aranda Jaquotot MT, De la Fuente Sánchez M. Enfermedades Raras: Situación y demandas sociosanitarias. IMSERSO. 2001
- 21.- Conde F, Pérez Andrés C. La investigación cualitativa en Salud pública. Rev Esp Salud Pública 1995; 69:145-149
- 22.- HUGO Ethics Committee, Statement on benefit Sharing, 2000. <http://www.hugo-international.org/hugo/ethics.html>
- 23.- Clayton E. W., Steinberg K.K., Khoury M.J., Thomson E., Andrews L., Kahn M.J.E., Kopelman M.L., and J.O. Weiss, Informed Consent for Genetic Research on Stored Tissue Samples, JAMA, 274, 22, 1995:1786-92.
- 24.- International Society for Biologic Environmental Repositories. <http://www.isber.org>
- 25.- Consejo de Europa (1997) Recommendation Nº R (97) 5 on the Protection of Medical Data Art. 7.3
- 26.- Knoppers B.M., Hirtle M., Lormeau S., Laberge C. and M. Laflamme, Control of DNA Samples and Information, Genomics, 50, 1998:385-401.
- 27.- Data storage and dna banking for biomedical research: informed consent, confidentiality, quality issues, ownership, return of benefits. <http://www.eshg.org/> EUROGAPPP Project 1999-2000. European Society of Human Genetics (ESHG,)
- 28.- Research and Technology Development beyond 2002 Sixth Framework Programme. <http://www.cordis.lu/fp6/eoi-instruments/>



## 1.2 ESTRUCTURA Y OBJETIVOS DE LA RED TEMÁTICA DE INVESTIGACIÓN COOPERATIVA: RED EPIDEMIOLÓGICA DE INVESTIGACIÓN EN ENFERMEDADES RARAS (REpIER)

Manuel Posada de la Paz  
Director CISATER  
Instituto de Salud Carlos III

El año 2002 el Instituto de Salud Carlos III (ISCIII) aprobó la creación de la Red Epidemiológica de Investigación en Enfermedades Raras (REpIER) cuyo principal objetivo consiste en “desarrollar 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”.

Entre sus principales objetivos específicos se encuentran los siguientes:

- 1.- Generar un sistema de información básico sobre enfermedades raras que proporcione un mayor conocimiento sobre la incidencia de casos, la prevalencia, la mortalidad o en su caso el número mínimo de casos detectado en cada área geográfica, permitiendo identificar los recursos sanitarios, sociales y científicos, para que puedan contribuir a la creación de una red de investigadores en Enfermedades Raras.
- 2.- Analizar la información procedente de dicho sistema para desarrollar estudios científicos que permitan generar hipótesis sobre factores de riesgo y factores pronósticos.
- 3.- Crear un sistema de intercambio de información de los conocimientos científicos que se generen en torno a las Enfermedades Raras que garantice la accesibilidad a todos los investigadores implicados en el problema, aunque no pertenezcan a la red, y sirva de base del conocimiento para otras redes de Enfermedades Raras que precisen de información poblacional para su trabajo.
- 4.- Contribuir al conocimiento etiopatogénico de las Enfermedades Raras mediante las herramientas metodológicas que proporciona la epidemiología, tanto con el desarrollo de estudios de epidemiología analítica *ad hoc*, como con la contribución de la red a otros estudios de corte más experimental.
- 5.- Colaborar en la creación del banco de muestras biológicas, ADN y tejidos de las Enfermedades Raras identificando casos, registrando la información y facilitando la conexión entre los pacientes y los laboratorios encargados de la extracción y/o toma de la muestra.
- 6.- Contribuir a la mejora de la calidad asistencial de las personas afectadas por estas enfermedades.
- 7.- Identificar los tratamientos utilizados entre la población infantil diagnosticada de alguna de estas patologías, al mismo tiempo que se estructura un sistema de información paralelo de casos tratados.

La red está formada por 16 nodos, de los que 11 de ellos pertenecen a consejerías de salud de las propias comunidades autónomas participantes y el resto son nodos de centros de investigación de áreas específicas. El total de profesionales implicados en la red es superior a 100 siendo la mayoría de ellos expertos en el área de la salud pública, tales como epidemiólogos, economistas de la salud y estadísticos. Además, la red cuenta con un importante elenco de profesionales de la medicina clínica, biólogos moleculares y expertos en genética clínica.

La red se estructura en un programa general y tres específicos (tumores raros, anomalías congénitas y grupo terapéutico de investigación en pediatría). A su vez el programa general se subdivide en cuatro actividades estratégicas: 1) Registros de enfermedades raras, 2) Análisis de posibles Fuentes de información, 3) Banco de muestras biológicas, 4) cribado neonatal y 5) Calidad de vida y carga de enfermedad.



Un comité de ética, compuesto por expertos en genética, especialidades médicas clínicas además de personas con una alta reputación en temas éticos de nuestro país, y con la participación de representantes de la Federación Española de Enfermedades Raras (FEDER) es el encargado de supervisar todas las actividades de la red. Inicialmente este comité ha desarrollado una primera labor encaminada a plantear los mecanismos de trabajo y sus relaciones internas. Una vez superada esta etapa se está trabajando en la elaboración de tres documentos orientados a desarrollar líneas de actuación en temas tales como registros de pacientes, ética y legalidad vigente, banco de muestras biológicas y por último investigación en enfermedades raras en el ámbito pediátrico.

Entre los resultados esperables de la red destaca, la posibilidad de tener por primera vez en España un sistema adecuado que informe acerca de las enfermedades raras, su morbi-mortalidad y distribución temporal y espacial. Además, este sistema permitirá abordar posibles hipótesis de trabajo sobre factores de riesgo y pronósticos y desarrollar colaboraciones con los especialistas de algunas de estas enfermedades para realizar estudios de cohortes de enfermos y evaluar así posibles *outcomes* evolutivos.

Desde el punto de vista metodológico, la elaboración de documentos de consenso para la implantación de normas de conducta éticas en la investigación de este tipo de patologías, tales como modelos estandarizados de consentimientos informados y criterios de actuación en proyectos de investigación observacionales, así como la elaboración de criterios sobre los métodos a tener en cuenta para la creación de registros de enfermedades, la elaboración de guías informativas sobre fuentes de información y su validez y los estudios de calidad de vida y carga de enfermedad, supondrán todo un esfuerzo que proporcionará una información de carácter científico muy valiosa tanto para gestores sanitarios, como para médicos, investigadores, pacientes y para las propios familiares.

Esta red ha comenzado a trabajar en el mes de abril de 2003 y hasta la fecha se han llevado a cabo numerosas actividades encaminadas a poner a punto los métodos adecuados para toda esta labor. Ya es un hecho, que muchas de las CCAA participantes han empezado a valorar la importancia de las enfermedades raras, no sólo incorporando a sus profesionales a REpIER, sino manejando otros recursos a su alcance, como el dar prioridad en las convocatorias de proyectos de investigación autonómicos a estas enfermedades o estableciendo líneas abiertas de colaboración con las asociaciones de afectados locales. Sin duda, muy pronto se empezarán a observar y valorar los frutos de toda esta actividad. Muy pronto comenzaremos a saber que las enfermedades raras también suponen una carga para la sociedad en términos de años de vida perdidos ajustados por discapacidad (DALYs) y que aunque infrecuentes, se encuentran presentes en nuestros sistemas de salud ocupando camas y produciendo una carga sanitaria en el sistema nada despreciable. Sin duda, cuando esto se constate nos daremos cuenta de la verdadera realidad de estas patologías en términos socio-sanitarios y podremos llegar a tener una verdadera red constituida por profesionales e investigadores volcados hacia la resolución y el estudio de estos problemas. Por ahora, REpIER, conjuntamente con otras redes que ya funcionan en ámbitos similares, son las que están poniendo la semilla y recogiendo ya los primeros resultados.



## 1.3 OBJETIVOS DE REPIER EN EL NODO ANDALUCIA

Javier Guillén Enríquez  
Enric Durán Pla  
REPIER Andalucía

El objetivo general de REPIER es desarrollar 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 y epidemiológicos, con el fin de orientar el desarrollo de pautas de intervención socio-sanitarias adecuadas.

La Consejería de Salud de la Junta de Andalucía aborda el aspecto sanitario de las enfermedades raras (ER) a través de la colaboración en la Red REPIER del Servicio de Epidemiología y Salud Laboral de la Dirección General de Salud Pública y Participación, desde una óptica integradora, considerándolo un problema global, y trascendiendo así del enfoque exclusivamente clínico de la atención del enfermo o la enfermedad individual, proceso que compete más a otras unidades del Sistema Sanitario Público Andaluz (S.S.P.A).

Un objetivo claro es que este empuje inicial ante un problema de compleja resolución no se pierda tras el periodo hábil de funcionamiento de REPIER sino que al integrarse en un programa de vigilancia de enfermedades crónicas de baja prevalencia, que funcione junto a otros programas de vigilancia existentes y de ese modo aprovechar la existencia del Sistema de Vigilancia Epidemiológica de Andalucía (SVEA) con sus niveles de Servicios Centrales, Delegación Provincial, Distritos Sanitarios y Servicios de Medicina Preventiva hospitalaria, integrando este programa en el ámbito de la Salud Pública.

La participación de Consejerías de Salud de otras Comunidades Autónomas, así como la del Instituto de Salud Carlos III y otros grupos específicos, entre ellos el de tumores raros coordinado por la Escuela Andaluza de Salud Pública, posibilita el funcionamiento en red y apoyo institucional. La colaboración de FEDER y otras asociaciones de enfermos implicadas permite valorar aspectos del problema no estrictamente sanitarios.

REPIER inicia sus tareas en 2003. En Andalucía de forma efectiva los últimos cuatro meses del año, por distintas razones. Ello significa que la mayor parte de la tarea está por hacer en los dos años siguientes. Sin embargo podemos presentar este libro como primera aproximación al problema y factor de motivación de personal sanitario implicado.

Otros objetivos que teníamos planteados para 2003 han sido tener un listado revisado de ER según criterios establecidos, en cooperación con el resto de REPIER, tener un listado de fuentes de información posibles sobre ER, obtener datos iniciales de aproximación a la prevalencia y tendencia temporal de las ER en Andalucía, presentar REPIER a la red de vigilancia epidemiológica y acercarse a clínicos implicados en la atención de ER en algunas provincias, iniciar la colaboración con FEDER, participando en una reunión anual de la misma, y planteando un convenio conjunto con la Consejería de Salud.

Para este año 2004, ya con más tiempo real de trabajo, se pretende, en base a objetivos comunes de REPIER, los siguientes objetivos:

- Mejorar el conocimiento de las ER en Andalucía, mediante análisis de fuentes de información y registros no analizados en la fase anterior y comparación de los datos obtenidos con los del resto de CCAA.
- Generar una base de datos de recursos sanitarios por grupo de ER -servicios hospitalarios existentes, referentes clínicos, laboratorios, programar visitas por provincia para contactar con estas unidades y establecer un grupo asesor sobre ER que pueda abordar aspectos concretos.
- Hacer accesible la información sobre ER a través de la Intranet profesional del SSPA y a través de Internet.



- Facilitar la formación e investigación sobre ER entre profesionales del Sistema, potenciando las posibilidades que la Consejería ofrece a través de las convocatorias oficiales de becas de investigación y formación.
- Difundir las guías clínico-epidemiológica existentes sobre las ER más importantes.
- Establecer herramientas de vigilancia para las ER priorizadas o centinela.
- Tener criterios para el establecimiento de registros de ER.
- Aplicar el Convenio conjunto con FEDER y participar en las principales reuniones sobre ER.

En definitiva son objetivos ambiciosos, pero factibles al enmarcarse en los recursos y el funcionamiento cotidiano de la Red de Vigilancia Epidemiológica.



## ANEXO. GRUPOS INTEGRANTES DE LA RED EPIDEMIOLÓGICA DE INVESTIGACIÓN EN ENFERMEDADES RARAS (REPIER)

### GRUPO 01: Andalucía

Dirección General de Salud Pública y Participación. Consejería de Salud.

### GRUPO 02: Aragón

Instituto Aragonés de Ciencias de la Salud.

### GRUPO 03: Asturias

Dirección General de Salud Pública. Consejería de Salud.

### GRUPO 05: Canarias

Dirección General del Servicio Canario de Salud. Consejería de Sanidad y Consumo de Canarias.

### GRUPO 06: Cantabria

Dirección Regional de Salud.

### GRUPO 08: Castilla-La Mancha

Dirección General de Salud Pública. Consejería de Sanidad.

### GRUPO 09: Cataluña

Dirección General de Salud Pública. Departamento de Sanidad y Seguridad Social.

### GRUPO 10: Valencia

Dirección General para la Salud Pública. Consellería de Sanidad.

### GRUPO 11: Extremadura

Hospital Infanta Cristina. Servicio Extremeño de Salud.

### GRUPO 13: Madrid

Instituto de Salud Pública de la Comunidad de Madrid.

### GRUPO 17: La Rioja

Dirección General de Salud y Consumo. Consejería de Salud y Servicios Sociales.

### GRUPO 20: Grupo Tumores Raros

Escuela Andaluza de Salud Pública (EASP). Consejería de Salud. Junta de Andalucía.

### GRUPO 21: Grupo de Investigación Terapéutica sobre Enfermedades Raras (GITER)

Facultad de Farmacia. Universidad de Barcelona.

### GRUPO 22: Centro de Investigación sobre Anomalías Congénitas (CIAC).

Instituto de Salud Carlos III.

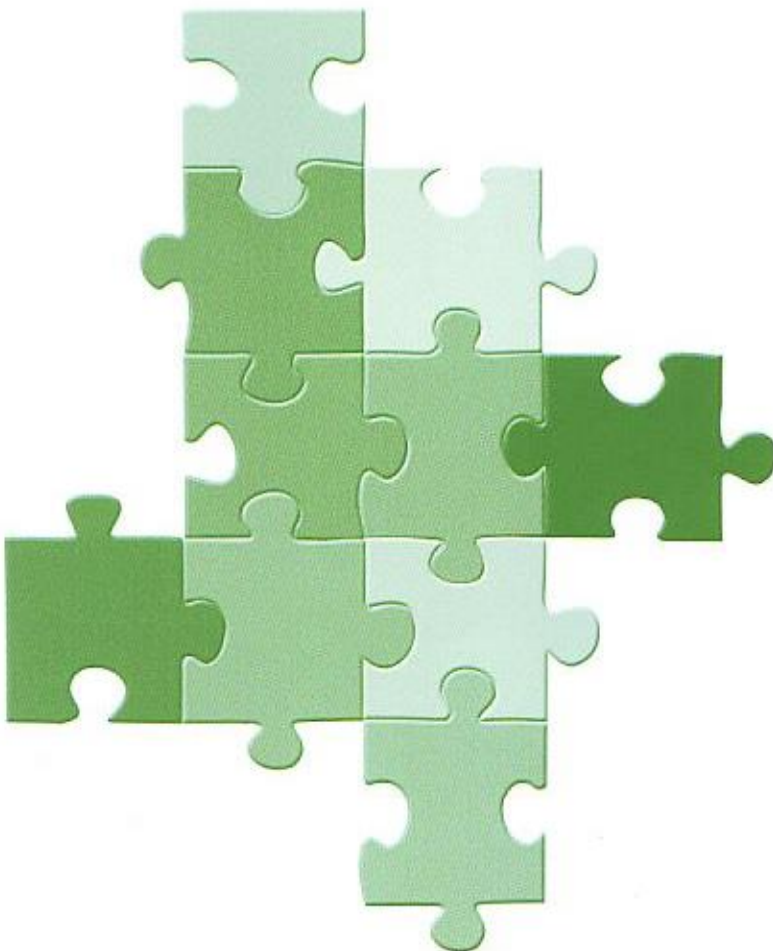
### GRUPO 23: Centro de Investigación sobre el Síndrome del Aceite Tóxico y Enfermedades Raras (CISATER).

Instituto de Salud Carlos III.

### GRUPO 24: Fundación Jiménez Díaz (FJD)



## 2. EPIDEMIOLOGÍA DE LAS ENFERMEDADES RARAS EN ANDALUCÍA





## 2.1. CONJUNTO MÍNIMO BÁSICO DE DATOS AL ALTA HOSPITALARIA DE ANDALUCÍA

Enric Duran Pla  
Javier Guillén Enriquez  
Miguel Ángel Pastor García  
Elisa Rodríguez Romero

### METODOLOGÍA ANÁLISIS CMBD

En este capítulo se presenta la explotación de los datos del CMBD (Conjunto Mínimo Básico de Datos al Alta Hospitalaria)\* de Andalucía y pretende ser una aproximación a la situación de las enfermedades raras en la CA. La falta de información y de datos sobre enfermedades poco comunes ó raras ha hecho interesante la elaboración de este análisis.

Se han considerado los últimos 4 años (1999-2002), el estudio está realizado por años y en su periodo completo, en los cuales se han obtenido número de casos y calculado tasas.

### MATERIAL Y MÉTODOS

#### Datos

Los datos se han obtenido de las peticiones realizadas al CMBD, mediante una lista de códigos de la Clasificación Internacional de Enfermedades 9ª Revisión, Modificación Clínica (CIE-9-MC), de las enfermedades consideradas, provisionalmente, como enfermedades raras susceptibles de ser analizadas en las bases de datos del CMBD por REPIER. En esta lista no están incluidas las enfermedades infecciosas, neoplásicas ni las dismorfologías congénitas, estas dos últimas tienen su grupo específico de estudio en la red REPIER.

Se recibieron bases de datos para cada año, donde las variables utilizadas para su posterior tratamiento fueron el Código de Hospital, Número Historia Clínica, Sexo, Edad, Residencia, Fecha de Alta, Circunstancia de Alta, Diagnóstico Principal (C1), Otros Diagnósticos (C2, C3, C4, C5, C6, C7, C8, C9, C10) y Estancia.

Como población de referencia se ha utilizado la "proyección de la población de Andalucía 1998-2051, escenario medio" realizada por el IEA y que publican en su web.

#### Tratamiento de los datos

De los datos obtenidos se creó un identificador para controlar los ingresos de un mismo paciente por año y hospital. Para ello se concatenó en una nueva variable el Código de Hospital y el Nº de Historia Clínica, y a partir de ahí se fue obteniendo una sola representación por individuo, siendo un factor incontrolable el hecho de que una misma persona ingrese en diferentes hospitales en el mismo año.

Para la obtención de una única representación por individuo se ordenaron los registros por fecha de alta y se eliminaron duplicados, quedándonos con el registro correspondiente a la primera fecha de alta. Previamente, para cada individuo, se sumaron los días de estancia de todos los ingresos del año. De esta forma tenemos un solo registro para cada individuo con las estancias totales a lo largo del año en días y el resto de variables mencionadas anteriormente.

Para ver los resultados por códigos de enfermedades y no por individuos y así obtener algo parecido a la definición de prevalencia anual, definimos lo que llamamos Mínimo Número de Casos Anuales, que no es más que el número de casos de cada Enfermedad Rara. Para ello se extrajeron del conjunto de variables C1 a C10 de cada registro los códigos correspondientes a ER así como el hecho de que fuesen diagnosticadas como causa principal o no, teniendo de esta forma en la base de datos en cada registro una ER.

\*Sistema de Información CMBD. Servicio de Producto Sanitario. Subdirección de Asistencia Especializada y Gestión Sanitaria. Servicios Centrales. Servicio Andaluz de Salud.



Para el análisis y tratamiento definitivo de los datos, las variables de trabajo utilizadas fueron el Identificador, Código CIE9, Principal (variable dicotómica SI/NO que indica si la ER fue la causa principal del ingreso o no), Sexo, Edad, Residencia, Fecha de Alta, Circunstancia de Alta y Suma de Estancias.

Para el tratamiento del periodo correspondiente a 1999-2002 la metodología consistió en anexar los datos obtenidos de cada año en una misma base de datos, a la cual se le aplicaron los mismos procedimientos que a los datos anuales.

### Indicadores

Mínimo Número de Casos (MNC): Resultante de calcular el número de casos según altas hospitalarias por año para cada enfermedad ó grupo de enfermedades.

Tasas por 10.000 habitantes. Calculadas como el cociente entre el MNC de un año concreto y la proyección de la población 1998-2051 referida a 1 de Enero del año posterior al año considerado para el MNC. Para el cálculo de la tasa MNC para el periodo se ha utilizado la población media del periodo.

### Limitaciones

El CMBD es un registro de altas hospitalarias por lo que aquellas enfermedades que, por sus características clínicas, no requieran hospitalización estarán infrarepresentadas.

Diferentes enfermedades raras pueden estar agrupadas bajo un mismo código CIE-9. Algunas enfermedades raras se les asigna el mismo código CIE-9 que a otras enfermedades de alta frecuencia, en estos casos se ha optado por excluirlos de la lista de códigos a analizar.

### PRESENTACIÓN DE RESULTADOS

La presentación de resultados es referida siempre al periodo de 4 años 1999-2002 y para grupos de enfermedades raras según CIE 9.

Se muestran tablas con información de MNC por provincias y para toda Andalucía, contemplando además una columna de otros donde se engloban los residentes en el resto de España, en el extranjero o con errores de codificación de residencia. Las tasas se muestran por provincias y para toda Andalucía.

Las estancias medias de hospitalización se tabulan en días considerando diagnóstico principal y el resto de diagnósticos, así como el mínimo y máximo observado.

En las tablas con distribución de MNC por Género y Grupos de Edad cabe destacar la no tabulación de los individuos cuyo sexo no estuvo bien codificado, representando estos una parte ínfima del total de casos. Además se presentan datos desagregados referidos al Género y Grupo de Edad según grupos de enfermedades por código y nombre de la enfermedad en los que se han obtenido datos, estando expresado explícitamente los casos en donde no se encontraron individuos.



## 0. RESULTADOS GENERALES

## RESULTADOS GENERALES

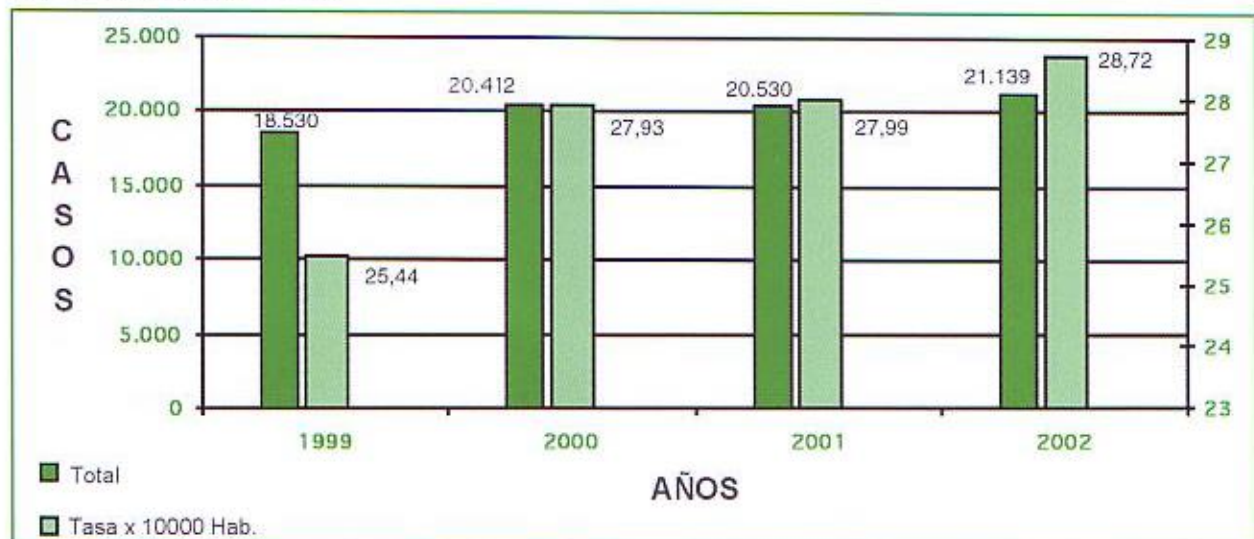
A continuación presentamos los resultados del análisis del Conjunto Mínimo Básico de Datos al Alta Hospitalaria de Andalucía, en el periodo 1999 a 2002, agrupados por sistemas afectados (Tabla 1).

**Tabla 0.1. Resultados por sistemas**

	1999		2000		2001		2002		1999 - 2002	
	Nº	/10.000	Nº	/10.000	Nº	/10.000	Nº	/10.000	Nº	/10.000
I - Enfermedades Endocrinas	1.372	1,88	1.491	2,04	1.415	1,93	1.494	2,03	5.014	6,85
II - Trastornos metabólicos	1.935	2,66	2.061	2,82	2.208	3,01	2.338	3,18	7.400	10,11
III - Sangre	4.619	6,34	5.314	7,27	5.310	7,24	5.387	7,32	18.294	24,98
IV - Sistema nervioso	3.055	4,19	3.232	4,42	3.102	4,23	3.151	4,28	11.253	15,37
V - Trastornos oculares	156	0,21	167	0,23	142	0,19	161	0,22	606	0,83
VI - Sistema circulatorio	534	0,73	582	0,80	608	0,83	635	0,86	2.007	2,74
VII - Aparato respiratorio	351	0,48	399	0,55	368	0,50	351	0,48	1.227	1,68
VIII - Aparato digestivo	2.143	2,94	2.427	3,32	2.510	3,42	2.634	3,58	9.590	13,10
IX - Genitourinario	2.242	3,08	2.495	3,41	2.586	3,53	2.638	3,58	9.840	13,44
X - Piel y tejido subcutáneo	315	0,43	324	0,44	293	0,40	293	0,40	1.143	1,56
XI - Aparato osteomioarticular	1.808	2,48	1.920	2,63	1.988	2,71	2.057	2,79	6.342	8,66
<b>TOTALES</b>	<b>18.530</b>	<b>25,44</b>	<b>20.412</b>	<b>27,93</b>	<b>20.530</b>	<b>27,99</b>	<b>21.139</b>	<b>28,72</b>	<b>72.716</b>	<b>99,31</b>

Estos datos indican que anualmente se atienden, como mínimo, en los hospitales públicos de la Comunidad una media de 20.173 personas/año afectadas por alguna de las ER estudiadas (310 códigos de la CIE-9-MC), lo que supone una tasa de 27,89 enfermos por 10.000 habitantes. Podemos observar asimismo que el número de enfermos atendidos crece anualmente en el periodo estudiado, pasando de 18.530 en 1999 a 21.139 en 2002 (Gráfico 1). El número total de enfermos atendidos en los 4 años es de 80.611, eliminando del análisis sucesivos ingresos hospitalarios de la misma persona en los 4 años serían 72.716 enfermos.

**Gráfico 0.1. Evolución anual**





# I. ENFERMEDADES ENDOCRINAS

## 1. TRANSTORNOS DE LAS GLÁNDULAS TIROIDES Y PARATIROIDES

**TABLA 1.1. MNC por Provincia de Residencia. Andalucía 1999-2002.**

	Almería	Cádiz	Córdoba	Granada	Huelva	Jaén	Málaga	Sevilla	Andalucía	Otros
1999	20	71	36	62	43	22	57	119	430	31
2000	23	79	35	73	31	34	87	122	484	15
2001	26	75	44	76	37	45	93	125	521	14
2002	36	86	54	69	38	49	116	180	628	13
1999-2002	94	273	149	243	134	131	324	481	1829	68

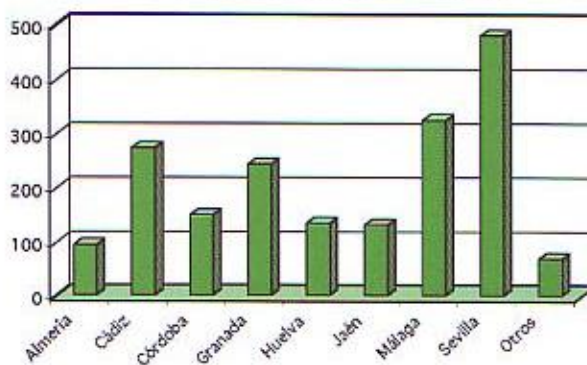
Fuente: CMBDA

**TABLA 1.2. Tasa MNC por 10000 Habitantes y Provincia de Residencia. Andalucía. 1999-2002.**

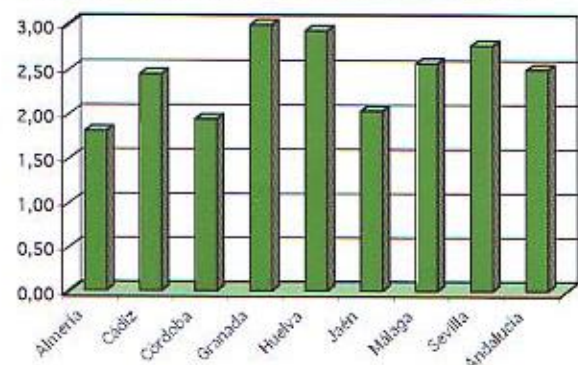
	Almería	Cádiz	Córdoba	Granada	Huelva	Jaén	Málaga	Sevilla	Andalucía
1999	0,39	0,64	0,47	0,77	0,94	0,34	0,45	0,69	0,59
2000	0,44	0,71	0,46	0,90	0,68	0,53	0,69	0,70	0,66
2001	0,50	0,67	0,57	0,94	0,81	0,70	0,73	0,72	0,71
2002	0,68	0,77	0,70	0,85	0,83	0,76	0,91	1,03	0,85
1999-2002	1,80	2,44	1,94	3,00	2,93	2,03	2,56	2,77	2,50

Fuente: CMBDA

**GRÁFICO 1.1. Total MNC 1999-2002**



**GRÁFICO 1.2. Tasa MNC por 10.000 Hab. 1999-2002**



**TABLA 1.3. Estancias Médias. Andalucía 1999-2002**

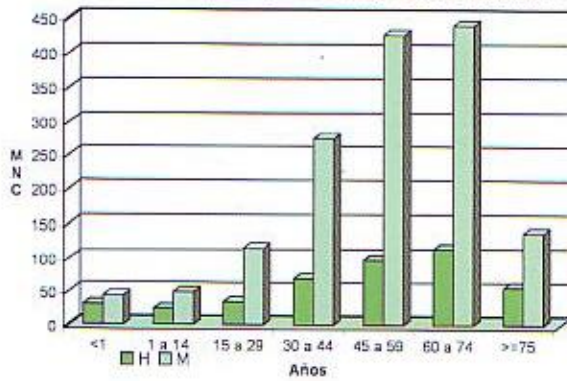
	Media Estancias	Mínimo	Máximo
Diagnóstico Principal	11,80	0	671
Todos los Diagnósticos	14,81	0	671

Fuente: CMBDA



TABLA 1.4. Distribución del MNC por Grupos de Edad y Género. Andalucía 1999-2002.

Gráfico 1.3. MNC por Grupos de Edad y Género 1999- 2002



Sexo	<1	1 a 14	15 a 29	30 a 44	45 a 59	60 a 74	>=75
H	30	23	33	68	96	112	55
M	43	48	114	274	426	440	135

Fuente: CMBDA

TABLA 1.5. Desagregación del MNC por Enfermedad, Grupos de Edad y Género. Andalucía 1999-2002

ENFERMEDAD / CIE 9	Sexo	<1	1 a 14	15 a 29	30 a 44	45 a 59	60 a 74	>=75	TOTAL
Bocio Tóxico Difuso / 242.0	H	-	-	1	1	-	2	-	4
	M	-	-	2	12	2	1	-	17
Hipotiroidismo Congénito / 243	H	29	14	4	3	2	2	-	54
	M	41	18	9	10	6	4	3	91
Tiroiditis Linfocítica Crónica / 245.2	H	-	7	9	15	11	16	3	61
	M	-	23	64	157	144	106	24	518
Hiperparatiroidismo (Enfermedad Ósea de Von Recklinghausen) / 252.0	H	-	-	14	41	73	79	39	246
	M	-	2	24	66	240	305	92	729
Hipoparatiroidismo / 252.1	H	1	2	5	8	10	13	13	52
	M	2	5	15	29	34	24	16	125

Fuente: CMBDA

## 2. TRANSTORNOS DE LA GLÁNDULA PITUITARIA Y SU CONTROL HIPOTALÁMICO

**TABLA 2.1. MNC por Provincia de Residencia. Andalucía 1999-2002**

	Almería	Cádiz	Córdoba	Granada	Huelva	Jaén	Málaga	Sevilla	Andalucía	Otros
1999	14	62	27	38	8	10	32	30	221	19
2000	20	78	98	37	7	17	44	32	333	16
2001	23	78	46	31	14	14	42	39	287	8
2002	25	62	28	38	11	13	45	40	262	6
1999-2002	72	246	170	122	36	46	135	122	949	41

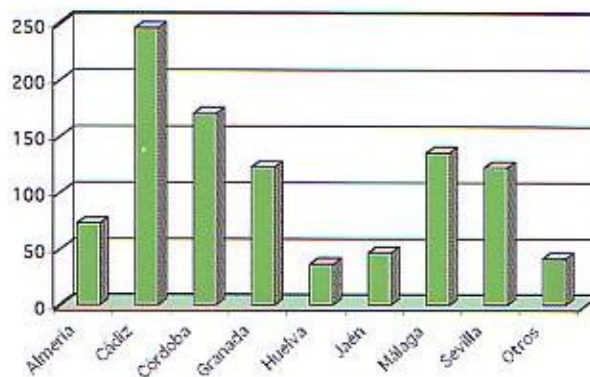
Fuente: CMBDA

**TABLA 2.2. Tasa MNC por 10000 Habitantes y Provincia de Residencia. Andalucía 1999-2002**

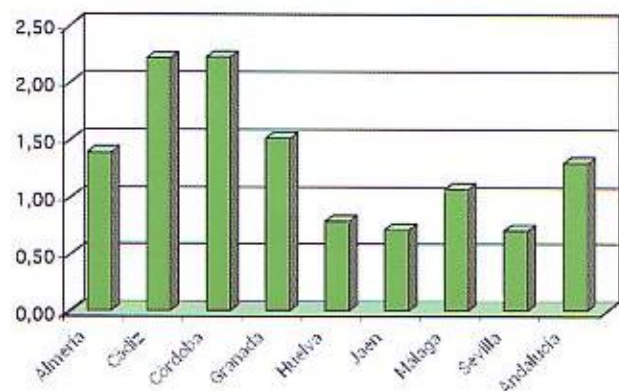
	Almería	Cádiz	Córdoba	Granada	Huelva	Jaén	Málaga	Sevilla	Andalucía
1999	0,27	0,56	0,35	0,47	0,18	0,15	0,26	0,17	0,30
2000	0,39	0,70	1,28	0,46	0,15	0,26	0,35	0,18	0,46
2001	0,44	0,70	0,60	0,38	0,31	0,22	0,33	0,22	0,39
2002	0,47	0,55	0,36	0,47	0,24	0,20	0,35	0,23	0,36
1999-2002	1,38	2,20	2,21	1,51	0,79	0,71	1,07	0,70	1,30

Fuente: CMBDA

**GRÁFICO 2.1. Total MNC 1999-2002**



**GRÁFICO 2.2. Tasa MNC por 10.000 Hab. 1999-2002**



**TABLA 2.3. Estancias Medias. Andalucía 1999-2002**

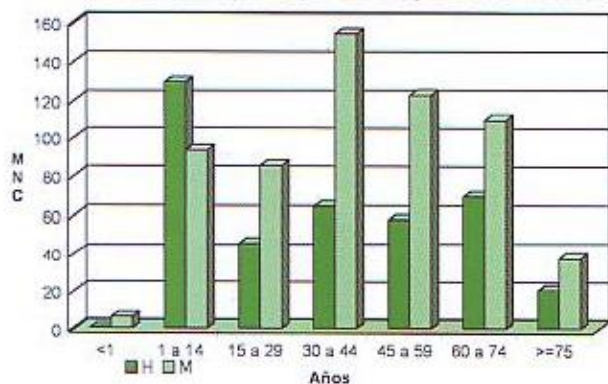
	Media Estancias	Mínimo	Máximo
Diagnóstico Principal	5,94	0	71
Todos los Diagnósticos	14,23	0	233

Fuente: CMBDA



TABLA 2.4. Distribución del MNC por Grupos de Edad y Género. Andalucía 1999-2002

Gráfico 2.3. MNC por Grupos de Edad y Género 1999-2002



Sexo	<1	1 a 14	15 a 29	30 a 44	45 a 59	60 a 74	>=75
H	0	129	45	64	57	69	20
M	6	93	85	154	122	109	37

Fuente: CMBDA

TABLA 2.5. Desagregación del MNC por Enfermedad, Grupos de Edad y Género. Andalucía 1999-2002

ENFERMEDAD / CIE 9	Sexo	<1	1 a 14	15 a 29	30 a 44	45 a 59	60 a 74	>=75	TOTAL
Acromegalia y Gigantismo / 253.0	H	-	6	7	8	13	8	2	44
	M	2	2	5	9	9	11	3	41
Otras Hiperfunciones (Síndrome de Forbes Albright) / 253.1	H	-	1	4	10	6	3	1	25
	M	1	10	49	94	25	5	-	184
Panhipopituitarismo / 253.2	H	-	11	9	30	21	36	14	121
	M	3	6	10	28	53	69	24	193
Enanismo Pituitario / 253.3	H	-	102	5	1	2	1	-	111
	M	-	71	4	3	5	3	-	86
Otros Trastornos de la Glandula Pituitaria / 253.4, 253.8	H	-	9	20	15	15	21	3	83
	M	-	4	17	20	30	21	10	102

Fuente: CMBDA

### 3. TRASTORNOS DE LAS GLÁNDULAS ADRENALES

**TABLA 3.1. MNC por Provincia de Residencia. Andalucía 1999-2002**

	Almería	Cádiz	Córdoba	Granada	Huelva	Jaén	Málaga	Sevilla	Andalucía	Otros
1999	25	66	37	76	28	31	60	80	403	39
2000	29	73	40	71	23	40	54	93	423	14
2001	28	76	40	64	24	28	43	98	401	12
2002	28	95	46	63	31	34	50	90	437	12
1999-2002	86	240	133	214	89	114	178	303	1357	73

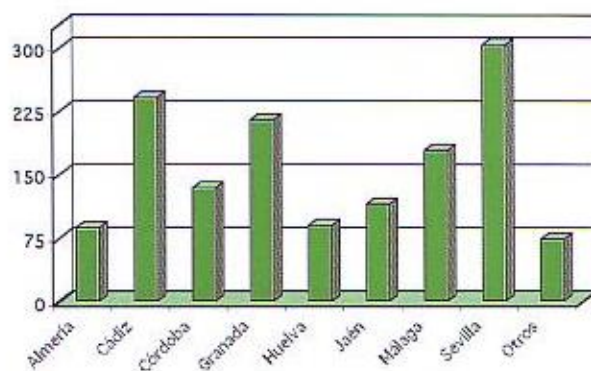
Fuente: CMBDA

**TABLA 3.2. Tasa MNC por 10000 Habitantes y Provincia de Residencia. Andalucía 1999-2002**

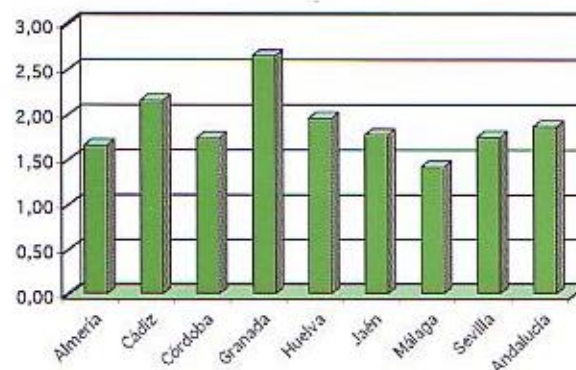
	Almería	Cádiz	Córdoba	Granada	Huelva	Jaén	Málaga	Sevilla	Andalucía
1999	0,49	0,59	0,48	0,94	0,62	0,48	0,48	0,46	0,55
2000	0,56	0,65	0,52	0,88	0,50	0,62	0,43	0,54	0,58
2001	0,54	0,68	0,52	0,79	0,53	0,43	0,34	0,56	0,55
2002	0,53	0,85	0,60	0,77	0,68	0,53	0,39	0,51	0,59
1999-2002	1,65	2,15	1,73	2,64	1,95	1,77	1,41	1,74	1,85

Fuente: CMBDA

**GRÁFICO 3.1. Total MNC 1999-2002**



**GRÁFICO 3.2. Tasa MNC por 10.000 Hab. 1999-2002**



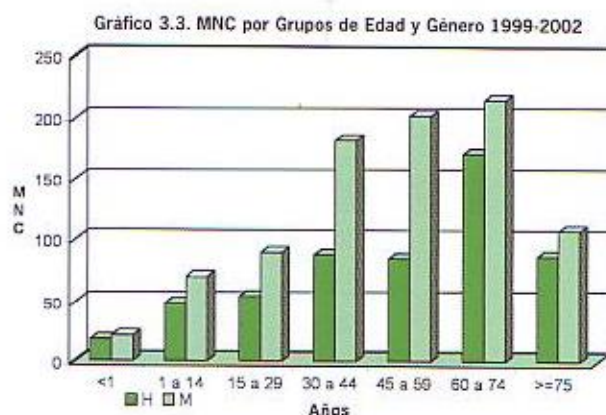
**TABLA 3.3. Estancias Medias. Andalucía 1999-2002**

	Media Estancias	Minimo	Máximo
Diagnóstico Principal	16,15	0	146
Todos los Diagnósticos	20,90	0	719

Fuente: CMBDA



TABLA 3.4. Distribución del MNC por Grupos de Edad y Género. Andalucía 1999-2002



Sexo	<1	1 a 14	15 a 29	30 a 44	45 a 59	60 a 74	>=75
H	18	48	54	87	84	170	86
M	21	70	89	181	201	214	107

Fuente: CMBDA

TABLA 3.5. Desagregación del MNC por Enfermedad, Grupos de Edad y Género. Andalucía 1999-2002

ENFERMEDAD / CIE 9	Sexo	<1	1 a 14	15 a 29	30 a 44	45 a 59	60 a 74	>=75	TOTAL
Síndrome de Cushing / 255.0	H	1	17	17	38	22	45	13	153
	M	2	24	48	107	106	83	16	386
Hiperaldosteronismo / 255.1	H	4	8	4	13	24	32	10	95
	M	1	5	8	14	30	16	14	88
Trastornos Adrenogenitales / 255.2	H	7	7	3	3	-	2	-	22
	M	12	36	17	8	5	2	1	81
Insuficiencia Corticoadrenal / 255.4	H	6	16	30	33	36	91	63	275
	M	6	5	15	51	60	112	76	325
Hiperfunción Meduloadrenal / 255.6	H	-	-	-	-	2	-	-	2
	M	-	-	1	1	-	1	-	3

Fuente: CMBDA

#### 4. OTROS TRANSTORNOS GLÁNDULAS ENDOCRINAS

**TABLA 4.1. MNC por Provincia de Residencia. Andalucía 1999-2002**

	Almería	Cádiz	Córdoba	Granada	Huelva	Jaén	Málaga	Sevilla	Andalucía	Otros
1999	5	39	11	15	12	33	31	22	168	61
2000	5	49	12	17	12	45	37	18	195	11
2001	4	37	9	13	11	34	36	22	166	6
2002	6	26	14	8	6	20	26	25	131	5
1999-2002	19	141	42	44	39	126	122	83	616	81

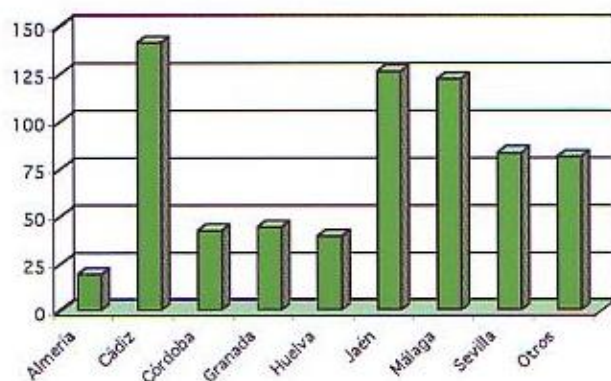
Fuente: CMBDA

**TABLA 4.2. Tasa MNC por 10000 Habitantes y Provincia de Residencia. Andalucía 1999-2002**

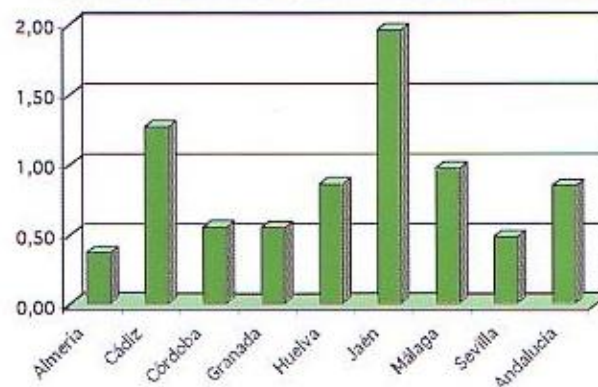
	Almería	Cádiz	Córdoba	Granada	Huelva	Jaén	Málaga	Sevilla	Andalucía
1999	0,10	0,35	0,14	0,19	0,26	0,51	0,25	0,13	0,23
2000	0,10	0,44	0,16	0,21	0,26	0,70	0,29	0,10	0,27
2001	0,08	0,33	0,12	0,16	0,24	0,53	0,28	0,13	0,23
2002	0,11	0,23	0,18	0,10	0,13	0,31	0,20	0,14	0,18
1999-2002	0,36	1,26	0,55	0,54	0,85	1,95	0,97	0,48	0,84

Fuente: CMBDA

**GRÁFICO 4.1. Total MNC 1999-2002**



**GRÁFICO 4.2. Tasa MNC por 10.000 Hab. 1999-2002**



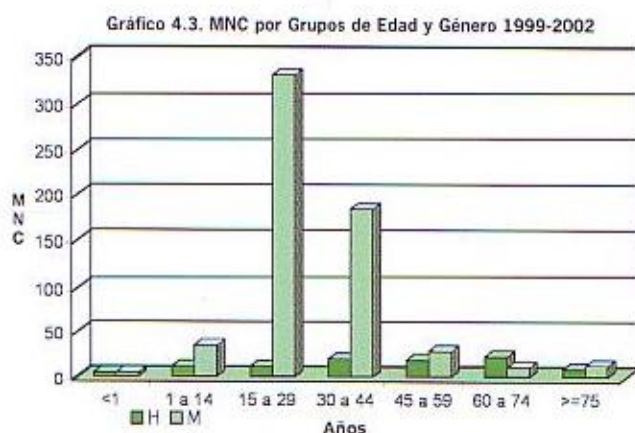
**TABLA 4.3. Estancias Medias. Andalucía 1999-2002**

	Media Estancias	Mínimo	Máximo
Diagnóstico Principal	5,52	0	149
Todos los Diagnósticos	9,12	0	216

Fuente: CMBDA



TABLA 4.4. Distribución del MNC por Grupos de Edad y Género. Andalucía 1999-2002



Sexo	<1	1 a 14	15 a 29	30 a 44	45 a 59	60 a 74	>=75
H	4	11	11	19	18	22	8
M	4	34	330	183	28	10	12

Fuente: CMBDA

TABLA 4.5. Desagregación del MNC por Enfermedad, Grupos de Edad y Género. Andalucía 1999-2002

ENFERMEDAD / CIE 9	Sexo	<1	1 a 14	15 a 29	30 a 44	45 a 59	60 a 74	>=75	TOTAL
Anormalidad en la Secreción de la Gastrina / 251.5	H	-	-	-	2	3	6	-	11
	M	-	-	-	1	3	2	-	6
Síndrome de Stein Leventhal / 256.4	H	-	-	-	-	-	-	-	0
	M	1	25	313	167	15	2	4	527
Síndrome de Reifenstein y Otras Hipofunciones Testiculares / 257.2	H	1	5	7	12	6	7	3	41
	M	-	-	1	-	-	-	-	1
Feminización Testicular y Otras Disfunciones Testiculares / 257.8	H	-	-	1	-	2	-	-	3
	M	-	1	5	1	-	-	-	7
Síndrome de Wermer / 258.0	H	-	-	-	1	-	1	-	2
	M	-	-	-	2	1	1	-	4
Síndrome de Schmidt, síndrome de Lloyd / 258.1	H	-	1	-	1	-	3	3	8
	M	-	1	2	4	-	-	2	9
Síndrome Carcinóide / 259.2	H	-	-	1	-	5	2	2	10
	M	-	-	4	1	5	4	4	18
Enanismos no clasificados bajo otros conceptos / 259.4	H	-	2	1	1	2	3	-	9
	M	3	6	1	4	2	1	-	17
Otros Trastornos Endocrinos Específicos ( Síndrome de Werner, Progeria ) / 259.8	H	3	3	1	2	-	-	-	9
	M	-	1	4	3	2	-	2	12

Fuente: CMBDA

II. TRASTORNOS  
METABÓLICOS Y  
DE INMUNIDAD



## 5. TRASTORNOS DEL TRANSPORTE Y METABOLISMO DE AMINOÁCIDOS

TABLA 5.1. MNC por Provincia de Residencia. Andalucía 1999-2002

	Almería	Cádiz	Córdoba	Granada	Huelva	Jaén	Málaga	Sevilla	Andalucía	Otros
1999	9	16	28	14	9	57	11	34	178	11
2000	7	19	22	21	6	56	17	31	179	3
2001	9	16	42	13	4	53	12	18	167	5
2002	6	12	16	18	4	42	10	32	140	5
1999-2002	27	54	84	62	22	191	48	95	583	22

Fuente: CMBDA

TABLA 5.2. Tasa MNC por 10000 Habitantes y Provincia de Residencia. Andalucía 1999-2002

	Almería	Cádiz	Córdoba	Granada	Huelva	Jaén	Málaga	Sevilla	Andalucía
1999	0,18	0,14	0,36	0,17	0,20	0,88	0,09	0,20	0,24
2000	0,13	0,17	0,29	0,26	0,13	0,87	0,13	0,18	0,24
2001	0,17	0,14	0,55	0,16	0,09	0,82	0,09	0,10	0,23
2002	0,11	0,11	0,21	0,22	0,09	0,65	0,08	0,18	0,19
1999-2002	0,52	0,48	1,09	0,77	0,48	2,96	0,38	0,55	0,80

Fuente: CMBDA

GRÁFICO 5.1. Total MNC 1999-2002

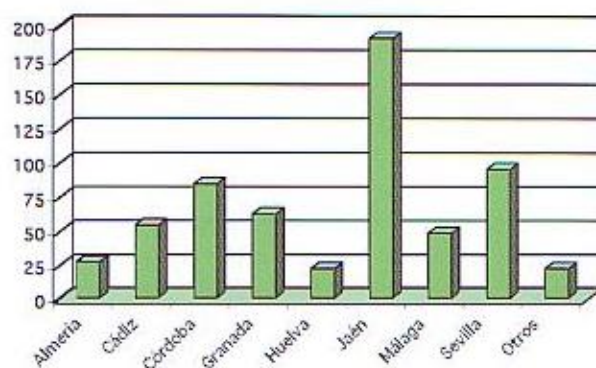


GRÁFICO 5.2. Tasa MNC por 10.000 Hab. 1999-2002

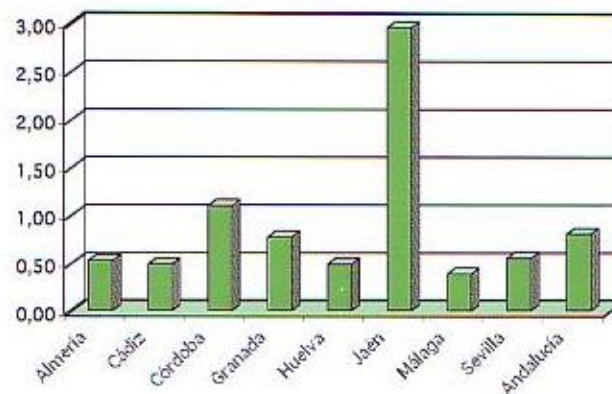


TABLA 5.3. Estancias Medias. Andalucía 1999-2002

	Media Estancias	Mínimo	Máximo
Diagnóstico Principal	8,17	0	298
Todos los Diagnósticos	11,97	0	298

Fuente: CMBDA

TABLA 5.4. Distribución del MNC por Grupos de Edad y Género. Andalucía 1999-2002

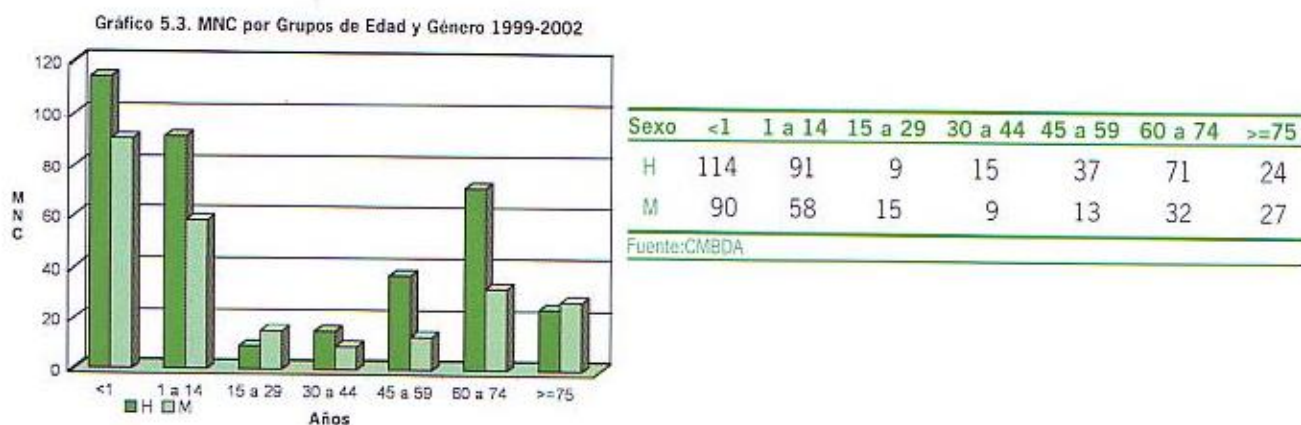


TABLA 5.5. Desagregación del MNC por Enfermedad, Grupos de Edad y Género. Andalucía 1999-2002

ENFERMEDAD / CIE 9	Sexo	<1	1 a 14	15 a 29	30 a 44	45 a 59	60 a 74	>=75	TOTAL
Trastornos del Transporte de Aminoácidos / 270.0	H	2	11	3	1	3	2	1	23
	M	1	2	4	1	1	2	3	14
Fenilcetonuria / 270.1	H	11	5	-	-	-	-	-	16
	M	9	3	3	-	-	-	-	15
Otros Trastornos del Metabolismo de Aminoácidos Aromáticos 270.2, 270.5	H	4	3	-	2	5	6	-	20
	M	1	8	3	1	4	3	3	23
Trastornos del Metabolismo de Aminoácidos de Cadena Ramificada 270.3	H	3	4	7	-	-	-	-	7
	M	3	5	-	-	-	-	-	8
Trastornos del Metabolismo de Aminoácidos Sulfurados / 270.4	H	-	1	1	3	3	2	-	10
	M	4	2	3	3	4	-	-	16
Trastorno del Metabolismo del Ciclo Uréico / 270.6	H	4	3	3	8	24	59	21	122
	M	2	3	-	2	4	24	21	56
Otros trastornos del Metabolismo de Aminoácidos / 270.7, 270.8	H	88	64	2	1	2	2	1	160
	M	70	33	1	2	-	1	-	107
Trastorno no especificado del Metabolismo de los Aminoácidos 270.9	H	2	-	-	-	-	-	1	3
	M	-	2	1	-	-	2	-	5

Fuente: CMBDA



## 6. TRASTORNOS DEL TRANSPORTE Y METABOLISMO DE LOS CARBOHIDRATOS

TABLA 6.1. MNC por Provincia de Residencia. Andalucía 1999-2002

	Almería	Cádiz	Córdoba	Granada	Huelva	Jaén	Málaga	Sevilla	Andalucía	Otros
1999	2	5	2	3	4	3	8	5	32	5
2000	2	18	3	2	3	2	5	9	44	5
2001	-	14	4	3	-	7	-	6	34	2
2002	-	26	3	2	-	-	3	4	38	3
1999-2002	4	56	7	8	7	9	13	24	128	14

Fuente: CMBDA

TABLA 6.2. Tasa MNC por 10000 Habitantes y Provincia de Residencia. Andalucía 1999-2002

	Almería	Cádiz	Córdoba	Granada	Huelva	Jaén	Málaga	Sevilla	Andalucía
1999	0,04	0,04	0,03	0,04	0,09	0,05	0,06	0,03	0,04
2000	0,04	0,16	0,04	0,02	0,07	0,03	0,04	0,05	0,06
2001	0,00	0,13	0,05	0,04	0,00	0,11	0,00	0,03	0,05
2002	0,00	0,23	0,04	0,02	0,00	0,00	0,02	0,02	0,05
1999-2002	0,08	0,50	0,09	0,10	0,15	0,14	0,10	0,14	0,17

Fuente: CMBDA

GRÁFICO 6.1. Total MNC 1999-2002

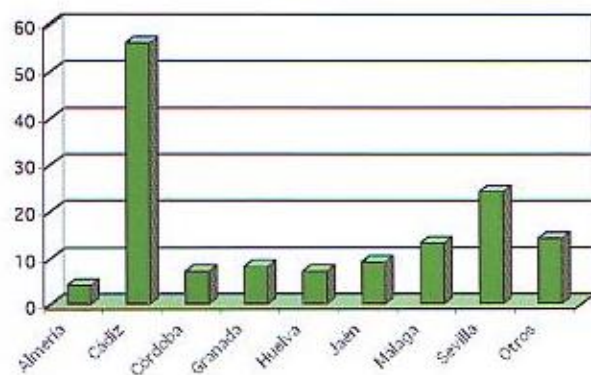


GRÁFICO 6.2. Tasa MNC por 10.000 Hab. 1999-2002

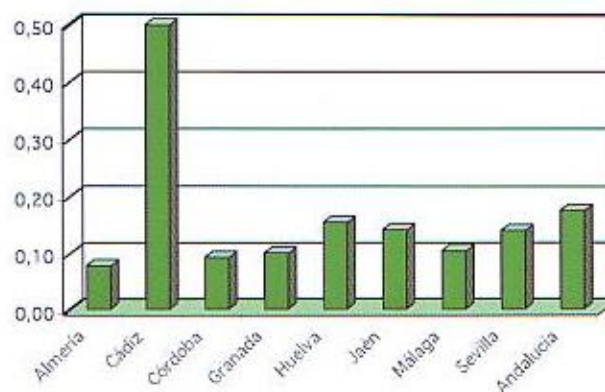
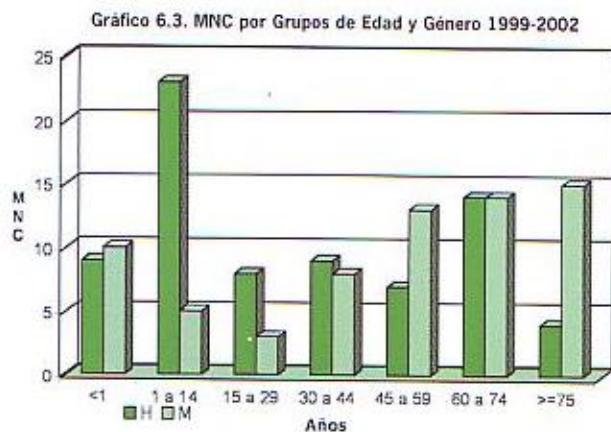


TABLA 6.3. Estancias Medias. Andalucía 1999-2002

	Media Estancias	Mínimo	Máximo
Diagnóstico Principal	17,23	1	56
Todos los Diagnósticos	14,92	0	163

Fuente: CMBDA

TABLA 6.4. Distribución del MNC por Grupos de Edad y Género. Andalucía 1999-2002



Sexo	<1	1 a 14	15 a 29	30 a 44	45 a 59	60 a 74	>=75
H	9	23	8	9	7	14	4
M	10	5	3	8	13	14	15

Fuente: CMBDA

TABLA 6.5. Desagregación del MNC por Enfermedad, Grupos de Edad y Género. Andalucía 1999-2002

ENFERMEDAD / CIE 9	Sexo	<1	1 a 14	15 a 29	30 a 44	45 a 59	60 a 74	>=75	TOTAL
Glucogenosis / 271.0	H	4	13	5	6	-	1	-	29
	M	4	3	-	2	1	2	1	13
Galactosemia / 271.1	H	2	1	-	1	2	3	-	9
	M	1	-	-	1	-	2	-	4
Intolerancia Hereditaria a la Fructosa / 271.2	H	-	1	1	-	1	1	-	4
	M	1	-	1	-	-	-	-	2
Otros Trast. Especificados del transp. y Metab. de Carbohidratos 271.4, 271.8	H	3	8	1	2	-	2	1	17
	M	3	2	1	2	2	-	3	13
Trastornos NOS del transporte y Metabolismo de CH / 271.9	H	-	-	1	-	4	7	3	15
	M	1	-	1	3	10	10	11	36

Fuente: CMBDA



## 7. TRASTORNOS DEL METABOLISMO LIPÓIDE

**TABLA 7.1. MNC por Provincia de Residencia. Andalucía 1999-2002**

	Almería	Cádiz	Córdoba	Granada	Huelva	Jaén	Málaga	Sevilla	Andalucía	Otros
1999	5	22	123	19	10	29	38	51	297	16
2000	7	31	142	27	22	48	43	42	362	7
2001	9	46	229	22	13	48	25	37	429	6
2002	8	31	365	27	9	71	28	48	587	7
1999-2002	25	109	743	83	51	184	120	167	1482	36

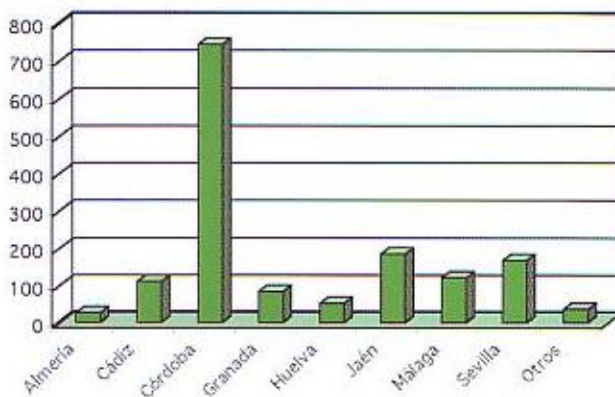
Fuente: CMBDA

**TABLA 7.2. Tasa MNC por 10000 Habitantes y Provincia de Residencia. Andalucía 1999-2002**

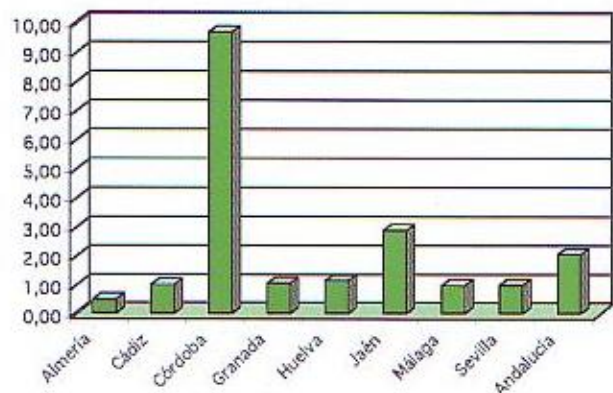
	Almería	Cádiz	Córdoba	Granada	Huelva	Jaén	Málaga	Sevilla	Andalucía
1999	0,10	0,20	1,60	0,24	0,22	0,45	0,30	0,30	0,41
2000	0,13	0,28	1,85	0,33	0,48	0,74	0,34	0,24	0,50
2001	0,17	0,41	2,98	0,27	0,28	0,74	0,20	0,21	0,58
2002	0,15	0,28	4,75	0,33	0,20	1,10	0,22	0,27	0,80
1999-2002	0,48	0,98	9,67	1,03	1,12	2,85	0,95	0,96	2,02

Fuente: CMBDA

**GRÁFICO 7.1. Total MNC 1999-2002**



**GRÁFICO 7.2. Tasa MNC por 10.000 Hab. 1999-2002**

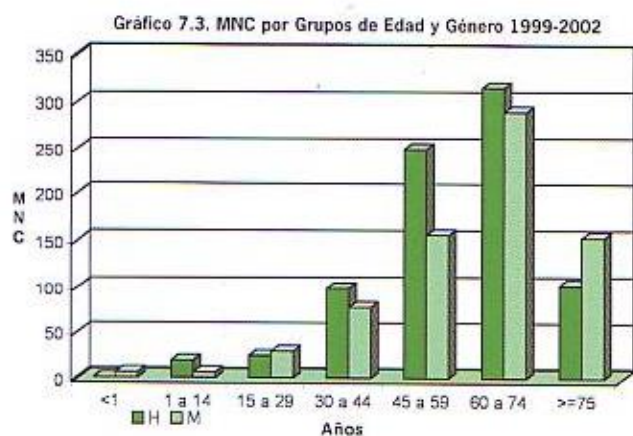


**TABLA 7.3. Estancias Medias. Andalucía 1999-2002**

	Media Estancias	Mínimo	Máximo
Diagnóstico Principal	12,11	0	233
Todos los Diagnósticos	13,91	0	358

Fuente: CMBDA

TABLA 7.4. Distribución del MNC por Grupos de Edad y Género. Andalucía 1999-2002



Sexo	<1	1 a 14	15 a 29	30 a 44	45 a 59	60 a 74	>=75
H	-	19	24	98	248	314	101
M	6	6	29	77	155	288	152

Fuente: CMBDA

TABLA 7.5. Desagregación del MNC por Enfermedad, Grupos de Edad y Género. Andalucía 1999-2002

ENFERMEDAD / CIE 9	Sexo	<1	1 a 14	15 a 29	30 a 44	45 a 59	60 a 74	>=75	TOTAL
Hiperquilomicronemia / 272.3	H	-	1	1	4	8	10	3	27
	M	1	2	1	1	3	11	7	26
Carencias de Lipoproteínas / 272.5	H	-	1	2	3	5	5	1	17
	M	1	-	3	1	5	1	4	15
Lipodistrofia / 272.6	H	-	3	5	17	11	5	-	41
	M	1	-	11	40	50	28	4	134
Lipidosis / 272.7	H	-	12	8	12	7	5	2	46
	M	3	3	6	5	6	3	4	30
Otros Trastornos del Metabolismo	H	-	2	8	62	217	289	95	673
Lipoide / 272.8	M	-	1	8	30	91	245	133	508

Fuente: CMBDA



## 8. TRASTORNOS DEL METABOLISMO DE PROTEÍNAS

**TABLA 8.1. MNC por Provincia de Residencia. Andalucía 1999-2002**

	Almería	Cádiz	Córdoba	Granada	Huelva	Jaén	Málaga	Sevilla	Andalucía	Otros
1999	14	48	40	66	36	18	58	94	374	48
2000	14	99	42	53	19	28	80	124	459	19
2001	36	152	49	55	31	56	75	136	590	17
2002	50	130	75	50	44	58	83	148	638	14
1999-2002	101	348	185	197	118	142	256	415	1762	95

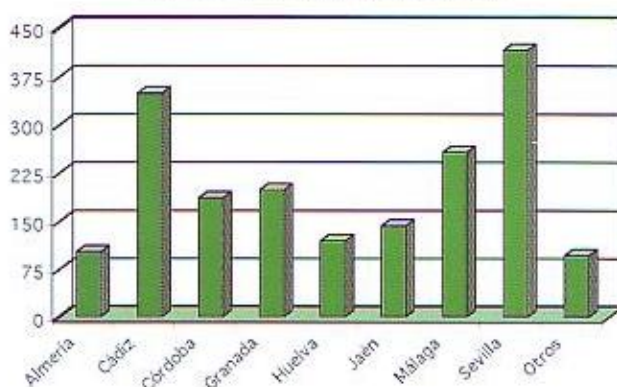
Fuente: CMBDA

**TABLA 8.2. Tasa MNC por 10000 Habitantes y Provincia de Residencia. Andalucía 1999-2002**

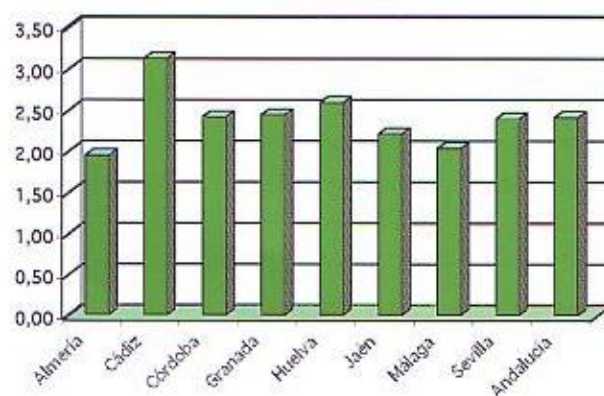
	Almería	Cádiz	Córdoba	Granada	Huelva	Jaén	Málaga	Sevilla	Andalucía
1999	0,27	0,43	0,52	0,82	0,79	0,28	0,46	0,54	0,51
2000	0,27	0,89	0,55	0,66	0,42	0,43	0,63	0,71	0,63
2001	0,69	1,36	0,64	0,68	0,68	0,87	0,59	0,78	0,80
2002	0,95	1,16	0,98	0,61	0,96	0,90	0,65	0,85	0,87
1999-2002	1,94	3,11	2,41	2,43	2,58	2,20	2,03	2,39	2,41

Fuente: CMBDA

**GRÁFICO 8.1. Total MNC 1999-2002**



**GRÁFICO 8.2. Tasa MNC por 10.000 Hab. 1999-2002**



**TABLA 8.3. Estancias Medias. Andalucía 1999-2002**

	Media Estancias	Mínimo	Máximo
Diagnóstico Principal	22,06	0	98
Todos los Diagnósticos	22,23	0	285

Fuente: CMBDA

TABLA 8.4. Distribución del MNC por Grupos de Edad y Género. Andalucía 1999-2002

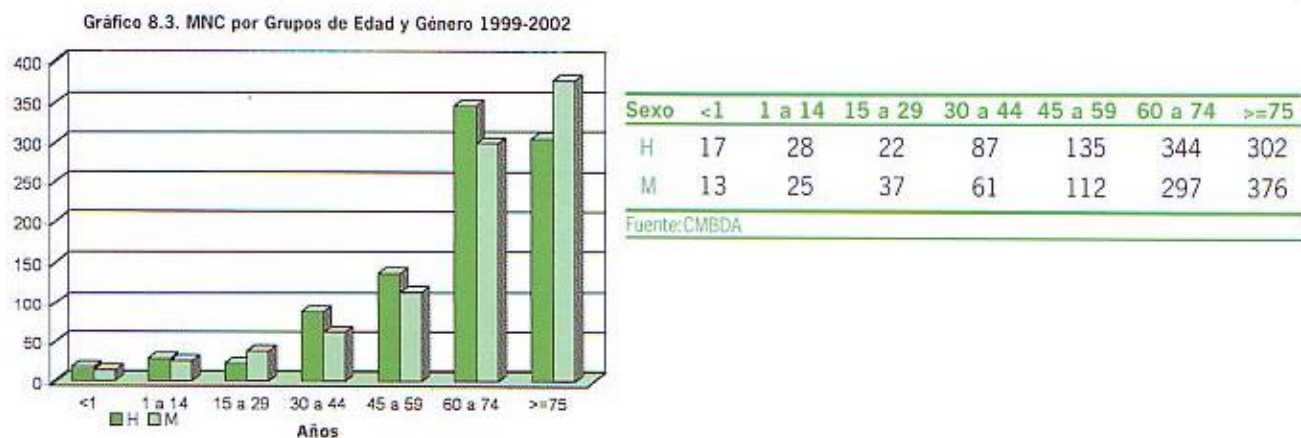


TABLA 8.5. Desagregación del MNC por Enfermedad, Grupos de Edad y Género. Andalucía 1999-2002

ENFERMEDAD / CIE 9	Sexo	<1	1 a 14	15 a 29	30 a 44	45 a 59	60 a 74	>=75	TOTAL
Hipergammaglobulinemia	H	-	2	1	6	5	13	9	36
Policlonal / 273.0	M	-	3	1	6	4	12	13	39
Paraproteinemia Monoclonal / 273.1	H	1	1	1	19	43	133	123	321
	M	-	1	1	11	31	132	131	307
Otras Paraproteinemias (Crioglobulinemia) / 273.2	H	-	-	-	5	6	15	7	33
	M	-	-	2	7	14	29	12	64
Macroglobulinemia / 273.3	H	1	-	1	1	10	22	24	59
	M	-	-	-	-	-	16	21	37
Otros Trastornos del Metabolismo de Proteínas Plasmáticas (Atransferrinemia Congénita, Bisalbuminemia) / 273.8	H	15	25	19	56	71	161	139	486
	M	13	21	33	37	63	108	199	474

Fuente: CMBDA



## 9. TRASTORNOS DEL METABOLISMO MINERAL

TABLA 9.1. MNC por Provincia de Residencia. Andalucía 1999-2002

	Almería	Cádiz	Córdoba	Granada	Huelva	Jaén	Málaga	Sevilla	Andalucía	Otros
1999	25	56	48	32	29	16	54	66	326	15
2000	33	60	56	32	15	26	53	54	329	16
2001	32	67	40	41	16	23	50	61	330	11
2002	31	56	28	28	9	16	41	54	263	2
1999-2002	105	211	153	111	63	77	168	214	1102	43

Fuente: CMBDA

TABLA 9.2. Tasa MNC por 10000 Habitantes y Provincia de Residencia. Andalucía 1999-2002

	Almería	Cádiz	Córdoba	Granada	Huelva	Jaén	Málaga	Sevilla	Andalucía
1999	0,49	0,50	0,63	0,40	0,64	0,25	0,43	0,38	0,45
2000	0,64	0,54	0,73	0,40	0,33	0,40	0,42	0,31	0,45
2001	0,61	0,60	0,52	0,51	0,35	0,36	0,39	0,35	0,45
2002	0,59	0,50	0,36	0,34	0,20	0,25	0,32	0,31	0,36
1999-2002	2,02	1,89	1,99	1,37	1,38	1,19	1,33	1,23	1,50

Fuente: CMBDA

GRÁFICO 9.1. Total MNC 1999-2002

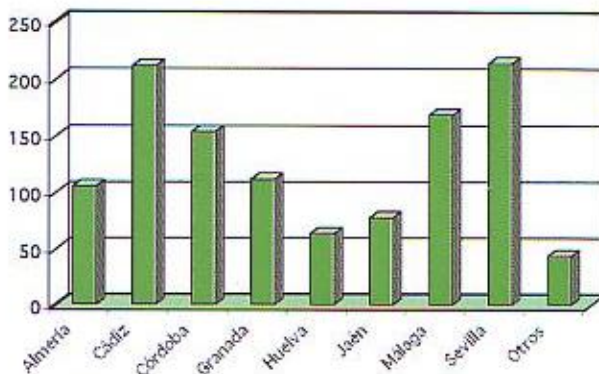


GRÁFICO 9.2. Tasa MNC por 10.000 Hab. 1999-2002

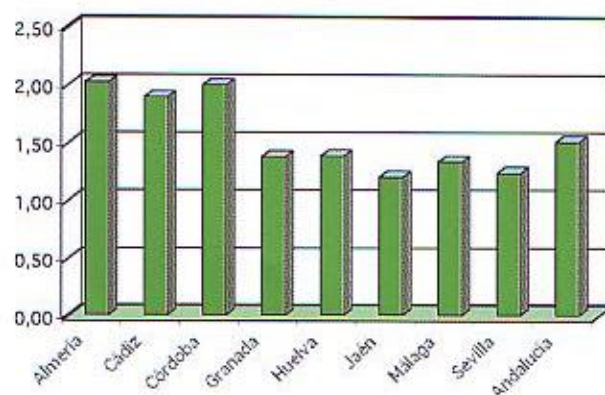


TABLA 9.3. Estancias Medias. Andalucía 1999-2002

	Media Estancias	Mínimo	Máximo
Diagnóstico Principal	10,82	0	133
Todos los Diagnósticos	15,40	0	156

Fuente: CMBDA

TABLA 9.4. Distribución del MNC por Grupos de Edad y Género. Andalucía 1999-2002

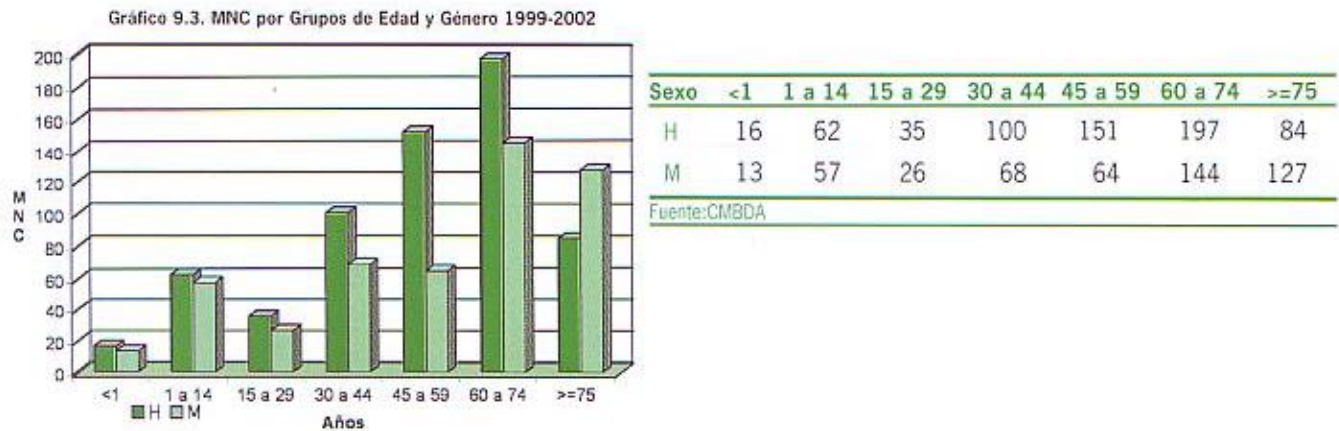


TABLA 9.5. Desagregación del MNC por Enfermedad, Grupos de Edad y Género. Andalucía 1999-2002

ENFERMEDAD / CIE 9	Sexo	<1	1 a 14	15 a 29	30 a 44	45 a 59	60 a 74	>=75	TOTAL
Trastornos del Metabolismo del Hierro / 275.0	H	1	5	11	49	89	111	13	279
	M	1	2	7	15	26	17	6	74
Trastornos del Metabolismo del Cobre / 275.1	H	-	8	10	9	3	-	-	30
	M	-	6	9	11	4	2	-	32
Trastornos del Metabolismo del Fósforo / 275.3	H	2	11	2	7	10	9	6	47
	M	5	16	2	14	8	9	6	60
Trastornos del Metabolismo del Calcio / 275.4	H	13	38	12	35	49	77	65	289
	M	7	33	8	28	26	116	115	333

Fuente: CMBDA



## 10. OTROS TRASTORNOS DEL METABOLISMO

TABLA 10.1. MNC por Provincia de Residencia. Andalucía 1999-2002

	Almería	Cádiz	Córdoba	Granada	Huelva	Jaén	Málaga	Sevilla	Andalucía	Otros
1999	36	73	52	58	34	29	71	84	437	34
2000	31	81	46	50	27	46	74	87	442	17
2001	24	91	51	45	33	48	67	102	461	10
2002	36	77	49	63	47	40	78	97	487	7
1999-2002	111	266	167	189	125	144	259	310	1571	69

Fuente: CMBDA

TABLA 10.2. Tasa MNC por 10000 Habitantes y Provincia de Residencia. Andalucía 1999-2002

	Almería	Cádiz	Córdoba	Granada	Huelva	Jaén	Málaga	Sevilla	Andalucía
1999	0,70	0,66	0,68	0,72	0,75	0,45	0,57	0,49	0,60
2000	0,60	0,73	0,60	0,62	0,59	0,71	0,59	0,50	0,60
2001	0,46	0,81	0,66	0,56	0,72	0,74	0,53	0,59	0,63
2002	0,68	0,69	0,64	0,77	1,03	0,62	0,61	0,55	0,66
1999-2002	2,13	2,38	2,17	2,33	2,74	2,23	2,05	1,78	2,15

Fuente: CMBDA

GRÁFICO 10.1. Total MNC 1999-2002

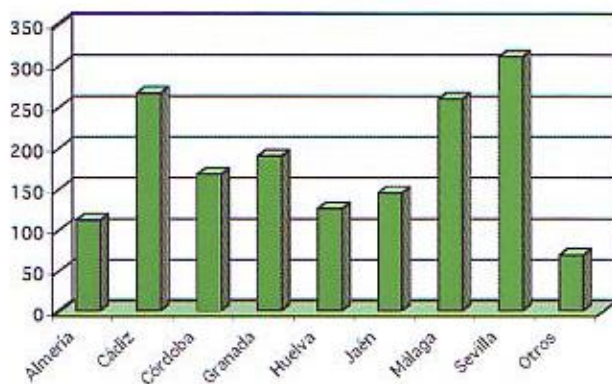


GRÁFICO 10.2. Tasa MNC por 10.000 Hab. 1999-2002

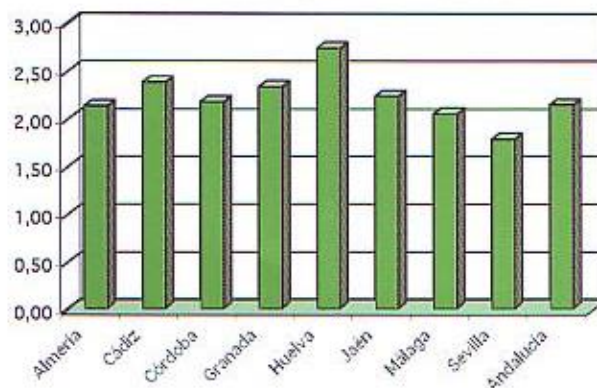
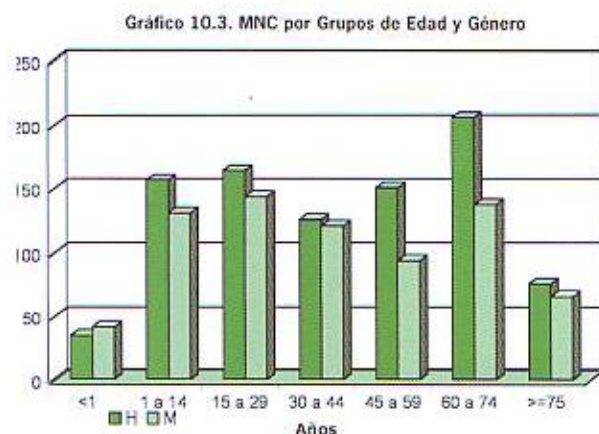


TABLA 10.3. Estancias Medias. Andalucía 1999-2002

	Media Estancias	Mínimo	Máximo
Diagnóstico Principal	18,30	0	246
Todos los Diagnósticos	18,53	0	305

Fuente: CMBDA

TABLA 10.4. Distribución del MNC por Grupos de Edad y Género. Andalucía 1999-2002



Sexo	<1	1 a 14	15 a 29	30 a 44	45 a 59	60 a 74	>=75
H	34	156	164	125	150	205	75
M	41	130	143	120	93	137	65

Fuente: CMBDA

TABLA 10.5. Desagregación del MNC por Enfermedad, Grupos de Edad y Género. Andalucía 1999-2002

ENFERMEDAD / CIE 9	Sexo	<1	1 a 14	15 a 29	30 a 44	45 a 59	60 a 74	>=75	TOTAL
Fibrosis Quística / 277.0	H	17	94	56	18	1	3	-	189
	M	25	77	74	13	5	2	-	196
Trastornos en el Metabolismo de las Porfirinas / 277.1	H	-	1	2	23	26	53	3	108
	M	-	-	11	13	4	7	1	36
Otros Trast. de la Purina y Pirimidina / 277.2	H	-	1	-	1	1	-	-	3
	M	-	-	1	-	-	2	-	3
Amiloidosis / 277.3	H	-	2	11	23	46	79	45	206
	M	-	1	10	35	47	96	45	234
Trastornos en la Excreción de la Bilirrubina / 277.4	H	5	20	74	39	49	46	16	249
	M	6	15	27	29	10	13	10	110
Mucopolisacaridosis / 277.5	H	1	14	4	1	-	1	-	21
	M	-	15	3	2	1	-	-	21
Otros Trastornos de Enzimas Circulatorias / 277.6	H	1	4	6	7	9	8	2	37
	M	2	3	3	11	10	4	-	33
Otros Trastornos Especificos del Metabolismo/ 277.8	H	3	14	8	8	13	11	4	61
	M	2	13	9	15	13	5	2	59
Trastornos No Especificos del Metabolismo / 277.9	H	7	6	3	5	5	4	5	35
	M	6	6	5	2	3	8	7	37

Fuente: CMBDA



## 11. TRASTORNOS QUE IMPLICAN EL MECANISMO INMUNITARIO

**TABLA 11.1. MNC por Provincia de Residencia. Andalucía 1999-2002**

	Almería	Cádiz	Córdoba	Granada	Huelva	Jaén	Málaga	Sevilla	Andalucía	Otros
1999	18	17	25	21	4	8	32	20	145	17
2000	21	27	23	21	14	14	38	16	174	5
2001	11	28	14	26	11	10	22	18	140	6
2002	12	19	15	19	7	17	31	24	144	3
1999-2002	50	70	55	65	30	40	94	60	464	29

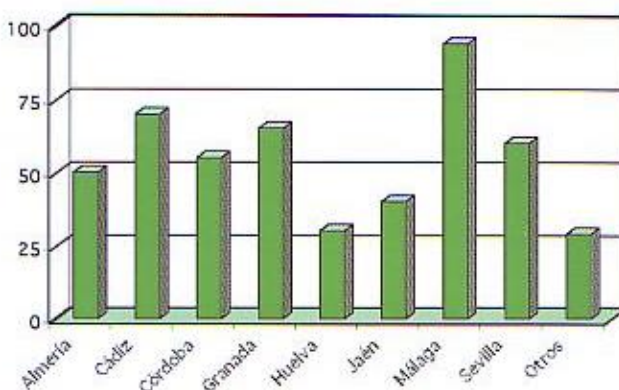
Fuente: CMBDA

**TABLA 11.2. Tasa MNC por 10000 Habitantes y Provincia de Residencia. Andalucía 1999-2002**

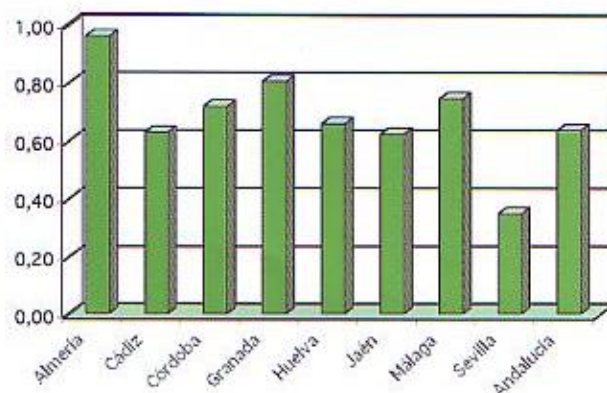
	Almería	Cádiz	Córdoba	Granada	Huelva	Jaén	Málaga	Sevilla	Andalucía
1999	0,35	0,15	0,33	0,26	0,09	0,12	0,26	0,12	0,20
2000	0,40	0,24	0,30	0,26	0,31	0,22	0,30	0,09	0,24
2001	0,21	0,25	0,18	0,32	0,24	0,16	0,17	0,10	0,19
2002	0,23	0,17	0,20	0,23	0,15	0,26	0,24	0,14	0,20
1999-2002	0,96	0,63	0,72	0,80	0,66	0,62	0,74	0,35	0,63

Fuente: CMBDA

**GRÁFICO 11.1. Total MNC 1999-2002**



**GRÁFICO 11.2. Tasa MNC por 10.000 Hab. 1999-2002**

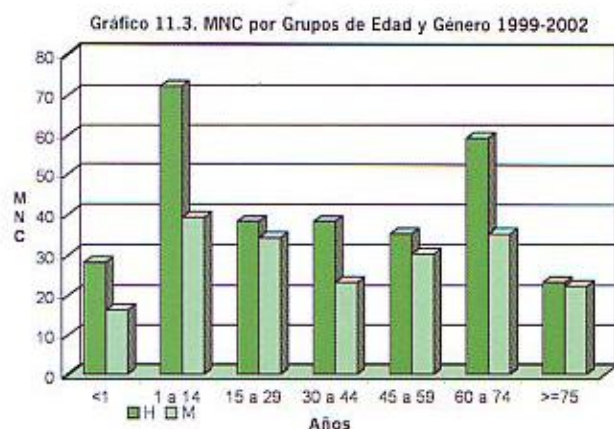


**TABLA 11.3. Estancias Medias. Andalucía 1999-2002**

	Media Estancias	Mínimo	Máximo
Diagnóstico Principal	22,76	0	404
Todos los Diagnósticos	20,60	0	404

Fuente: CMBDA

TABLA 11.4. Distribución del MNC por Grupos de Edad y Género. Andalucía 1999-2002



Sexo	<1	1 a 14	15 a 29	30 a 44	45 a 59	60 a 74	>=75
H	28	72	38	38	35	59	23
M	16	39	34	23	30	35	22

Fuente: CMBDA

TABLA 11.5. Desagregación del MNC por Enfermedad, Grupos de Edad y Género. Andalucía 1999-2002

ENFERMEDAD / CIE 9	Sexo	<1	1 a 14	15 a 29	30 a 44	45 a 59	60 a 74	>=75	TOTAL
Hipogammaglobulinemia	H	8	9	5	6	5	21	7	61
No Especificada / 279.00	M	3	5	2	3	10	11	14	48
Immunodeficiencia IgA Selectiva / 279.01	H	3	23	4	6	2	2	1	41
	M	4	14	8	7	2	6	-	41
Immunodeficiencia IgM Selectiva / 279.02	H	-	-	-	1	1	1	1	4
	M	-	-	2	-	-	1	-	3
Otras Deficiencias de Inmunoglobulinas	H	1	5	2	2	1	4	1	16
Selectivas / 279.03	M	-	7	2	1	2	1	3	16
Hipogammaglobulinemia Congénita / 279.04	H	2	5	3	2	-	-	-	12
	M	2	1	1	-	-	-	-	4
Síndrome de Hiper IgM / 279.05	H	1	1	-	-	-	-	-	2
	M	-	2	-	-	-	-	-	2
Immunodeficiencia Variable Común / 279.06	H	2	6	9	7	6	6	1	37
	M	-	2	7	5	6	4	-	24
Síndrome de di George ( Hipoplasia tímica) / 279.11	H	5	-	-	-	-	-	-	5
	M	4	1	-	-	-	-	-	5
Síndrome de Wiskott Aldrich / 279.12	H	-	3	4	-	-	-	-	7
	M	-	-	-	-	-	1	-	1
Immunodeficiencia Combinada / 279.2	H	-	2	2	-	3	-	-	7
	M	-	-	-	-	-	-	-	0
Immunodeficiencia No Especificada / 279.3	H	6	18	9	14	17	25	12	101
	M	3	7	12	7	10	11	5	55

Fuente: CMBDA

El Síndrome de Nezelof (279.13) no está tabulado debido a que no se encontraron datos referentes a dicha enfermedad.



### III. ENFERMEDADES DE LA SANGRE Y ÓRGANOS HEMATOPOYÉTICOS

## 12. ANEMIAS HEREDITARIAS

TABLA 12.1. MNC por Provincia de Residencia. Andalucía 1999-2002

	Almería	Cádiz	Córdoba	Granada	Huelva	Jaén	Málaga	Sevilla	Andalucía	Otros
1999	22	96	65	64	66	32	97	172	614	92
2000	26	164	69	53	74	61	113	177	737	29
2001	31	186	59	55	84	61	126	197	799	22
2002	44	201	54	68	79	78	125	189	838	13
1999-2002	111	543	205	208	273	202	405	633	2580	156

Fuente: CMBDA

TABLA 12.2. Tasa MNC por 10000 Habitantes y Provincia de Residencia. Andalucía 1999-2002

	Almería	Cádiz	Córdoba	Granada	Huelva	Jaén	Málaga	Sevilla	Andalucía
1999	0,43	0,86	0,85	0,79	1,45	0,50	0,77	1,00	0,84
2000	0,50	1,47	0,90	0,66	1,62	0,95	0,90	1,02	1,01
2001	0,59	1,66	0,77	0,68	1,84	0,95	0,99	1,13	1,09
2002	0,83	1,79	0,70	0,84	1,72	1,21	0,98	1,08	1,14
1999-2002	2,13	4,86	2,67	2,57	5,98	3,13	3,20	3,64	3,52

Fuente: CMBDA

GRÁFICO 12.1. Total MNC 1999-2002

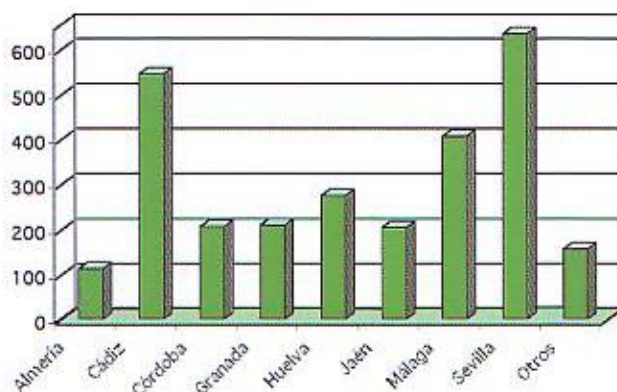


GRÁFICO 12.2. Tasa MNC por 10.000 Hab. 1999-2002

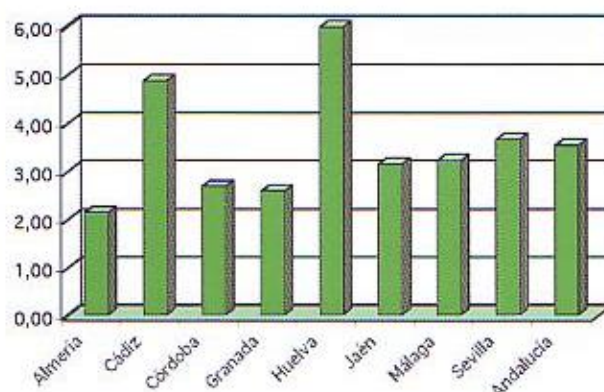


TABLA 12.3. Estancias Medias. Andalucía 1999-2002

	Media Estancias	Mínimo	Máximo
Diagnóstico Principal	14,05	0	271
Todos los Diagnósticos	12,81	0	392

Fuente: CMBDA



TABLA 12.4. Distribución del MNC por Grupos de Edad y Género. Andalucía 1999-2002

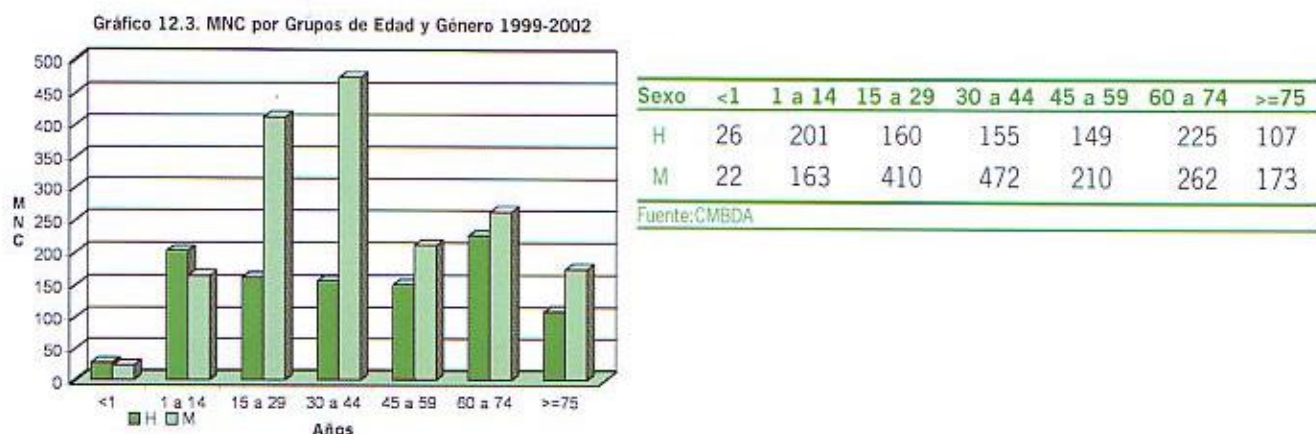


TABLA 12.5. Desagregación del MNC por Enfermedad, Grupos de Edad y Género. Andalucía 1999-2002

ENFERMEDAD / CIE 9	Sexo	<1	1 a 14	15 a 29	30 a 44	45 a 59	60 a 74	>=75	TOTAL
Esterocitosis Hereditaria / 282.0	H	7	30	9	7	4	6	2	65
	M	12	26	14	13	9	11	2	87
Eliptocitosis Hereditaria / 282.1	H	-	1	-	1	-	-	-	2
	M	-	-	-	1	1	2	1	5
Anemias por Trastornos del Metabolismo del Glutation / 282.2	H	-	23	11	16	7	7	1	65
Otras anemias Hemolíticas por Carencia de Enzimas / 282.3	M	-	3	5	6	2	4	4	24
Talasemias / 282.4	H	-	4	-	-	-	-	-	4
	M	-	-	1	1	1	1	-	4
Anemias Drepanocítica / 282.6 (282.60, 282.61, 282.62, 282.63, 282.64, 282.69)	H	19	129	134	120	135	202	102	841
	M	8	103	378	437	194	237	164	1521
Anemias Drepanocítica / 282.6 (282.60, 282.61, 282.62, 282.63, 282.64, 282.69)	H	-	3	2	5	-	-	-	10
	M	-	11	8	9	-	3	-	31
Otras Hemoglobinopatías / 282.7	H	-	2	2	3	-	4	-	11
	M	1	1	-	-	2	1	-	5
Anemia Aplástica Constitucional / 284.0	H	-	9	2	3	3	6	2	25
	M	1	19	4	5	1	3	2	35

Fuente: CMBDA

## 13. OTRAS ANEMIAS

TABLA 13.1. MNC por Provincia de Residencia. Andalucía 1999-2002

	Almería	Cádiz	Córdoba	Granada	Huelva	Jaén	Málaga	Sevilla	Andalucía	Otros
1999	8	101	61	24	39	26	44	59	363	41
2000	13	119	77	36	27	54	55	59	440	19
2001	31	115	29	31	29	38	66	66	405	20
2002	28	116	27	30	28	42	56	90	418	10
1999-2002	68	416	182	99	113	144	185	233	1442	88

Fuente: CMBDA

TABLA 13.2. Tasa MNC por 10000 Habitantes y Provincia de Residencia. Andalucía 1999-2002

	Almería	Cádiz	Córdoba	Granada	Huelva	Jaén	Málaga	Sevilla	Andalucía
1999	0,16	0,91	0,79	0,30	0,86	0,40	0,35	0,34	0,50
2000	0,25	1,07	1,00	0,45	0,59	0,84	0,44	0,34	0,60
2001	0,59	1,03	0,38	0,38	0,63	0,59	0,52	0,38	0,55
2002	0,53	1,03	0,35	0,37	0,61	0,65	0,44	0,51	0,57
1999-2002	1,31	3,72	2,37	1,22	2,50	2,23	1,47	1,34	1,97

Fuente: CMBDA

GRÁFICO 13.1. Total MNC 1999-2002

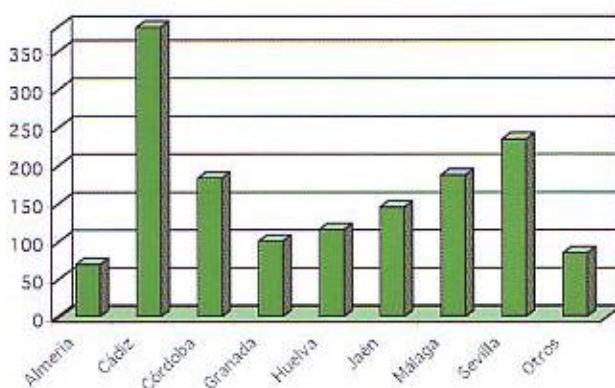


GRÁFICO 13.2. Tasa MNC por 10.000 Hab. 1999-2002

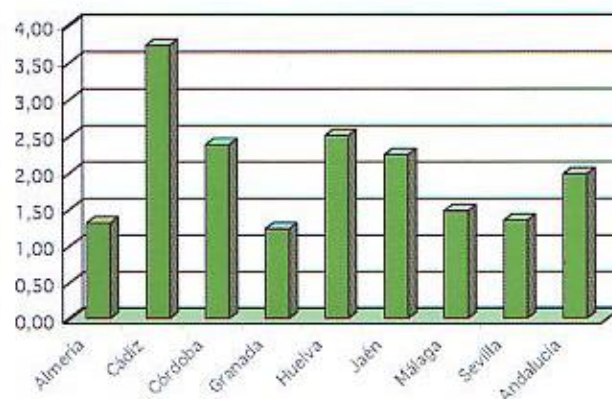


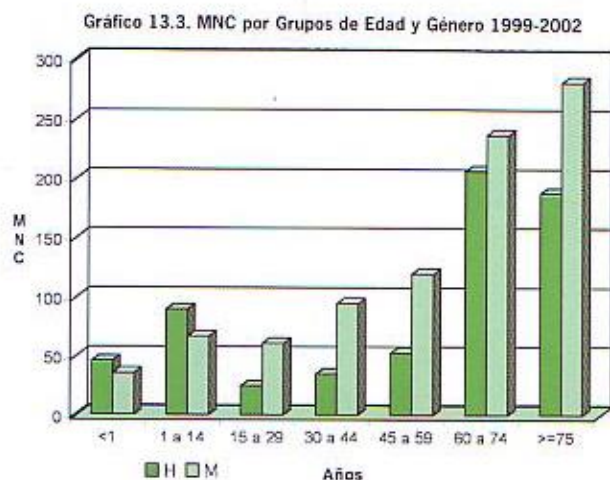
TABLA 13.3. Estancias Medias. Andalucía 1999-2002

	Media Estancias	Mínimo	Máximo
Diagnóstico Principal	17,52	0	135
Todos los Diagnósticos	17,49	0	204

Fuente: CMBDA



TABLA 13.4. Distribución del MNC por Grupos de Edad y Género. Andalucía 1999-2002



Sexo	<1	1 a 14	15 a 29	30 a 44	45 a 59	60 a 74	>=75
H	45	89	24	34	52	206	187
M	35	66	60	94	119	236	281

Fuente: CMBDA

TABLA 13.5. Desagregación del MNC por Enfermedad, Grupos de Edad y Género. Andalucía 1999-2002

ENFERMEDAD / CIE 9	Sexo	<1	1 a 14	15 a 29	30 a 44	45 a 59	60 a 74	>=75	TOTAL
Síndrome de Patterson-Kelly, Síme. de Plumer-	H	35	68	3	7	8	32	35	188
Vinson, disfgia sideropénica / 280.8	M	29	48	27	35	25	29	46	239
Anemia Perniciosa / 281.0	H	-	-	1	4	11	24	38	78
	M	-	2	3	10	18	41	76	150
Anemias Hemolíticas Adquiridas	H	7	12	15	19	24	67	48	192
	M	5	10	23	28	53	100	61	280
Hemoglobinuria por Hemólisis de	H	-	3	2	1	2	7	3	18
Causas Externas / 283.2	M	-	1	2	6	9	7	1	26
Anemias Sideroblásticas / 285.0	H	3	6	3	3	7	76	63	161
	M	1	5	5	15	14	59	97	196

Fuente: CMBDA

## 14. DEFECTOS DE LA COAGULACIÓN

TABLA 14.1. MNC por Provincia de Residencia. Andalucía 1999-2002

	Almería	Cádiz	Córdoba	Granada	Huelva	Jaén	Málaga	Sevilla	Andalucía	Otros
1999	50	204	78	115	76	221	128	141	1013	95
2000	63	318	60	121	98	348	149	145	1302	66
2001	72	317	60	106	102	130	123	203	1113	47
2002	91	271	88	129	107	139	118	250	1193	37
1999-2002	257	976	261	428	361	764	482	646	4175	240

Fuente: CMBDA

TABLA 14.2. Tasa MNC por 10000 Habitantes y Provincia de Residencia. Andalucía 1999-2002

	Almería	Cádiz	Córdoba	Granada	Huelva	Jaén	Málaga	Sevilla	Andalucía
1999	0,97	1,83	1,02	1,43	1,67	3,43	1,02	0,82	1,39
2000	1,21	2,85	0,78	1,50	2,15	5,40	1,18	0,84	1,78
2001	1,38	2,83	0,78	1,31	2,23	2,02	0,97	1,17	1,52
2002	1,72	2,41	1,14	1,59	2,34	2,16	0,93	1,43	1,62
1999-2002	4,93	8,73	3,40	5,29	7,90	11,85	3,81	3,71	5,70

Fuente: CMBDA

GRÁFICO 14.1. Total MNC 1999-2002

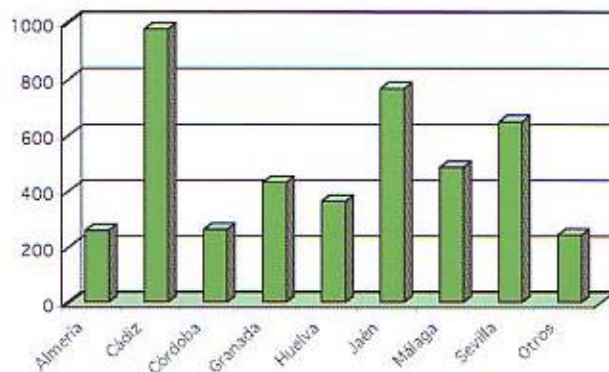


GRÁFICO 14.2. Tasa MNC por 10.000 Hab. 1999-2002

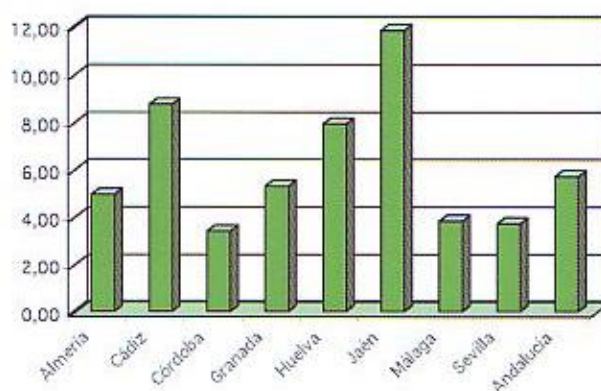


TABLA 14.3. Estancias Medias. Andalucía 1999-2002

	Media Estancias	Mínimo	Máximo
Diagnóstico Principal	7,52	0	99
Todos los Diagnósticos	15,94	0	485

Fuente: CMBDA



TABLA 14.4. Distribución del MNC por Grupos de Edad y Género. Andalucía 1999-2002

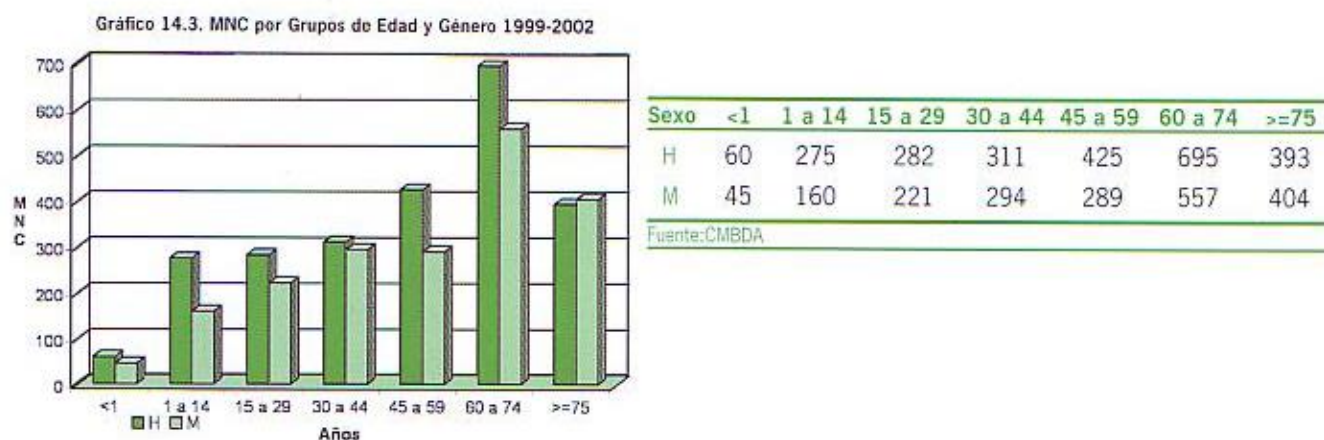


TABLA 14.5. Desagregación del MNC por Enfermedad, Grupos de Edad y Género. Andalucía 1999-2002

ENFERMEDAD / CIE 9	Sexo	<1	1 a 14	15 a 29	30 a 44	45 a 59	60 a 74	>=75	TOTAL
Trastorno Congénito del Factor VIII / 286.0	H	8	64	63	40	22	16	6	219
	M	-	4	15	11	4	6	2	42
Trastorno Congénito del Factor IX / 286.1	H	1	11	11	3	1	2	1	30
	M	-	2	3	-	1	1	-	7
Carencia Congénita del Factor XI / 286.2	H	-	4	1	2	1	2	1	11
	M	-	-	2	6	3	1	-	12
Carencia Congénita de Otros Factores de la Coagulación / 286.3	H	2	16	23	14	7	27	13	102
	M	-	11	19	26	18	10	5	89
Enfermedad de Von Willebrand / 286.4	H	2	29	17	24	16	14	4	106
	M	1	14	37	42	23	9	4	130
Trastorno Hemorrágico por Anticoagulantes circulatorios / 286.5	H	-	3	14	30	72	184	95	398
	M	-	5	25	61	75	226	137	529
Síndrome de Desfibrinización / 286.6	H	29	73	71	76	114	189	130	682
	M	25	66	67	77	70	122	94	521
Otros Defectos y Defectos No Específicos de la Coagulación / 286.9	H	18	75	82	122	192	261	143	893
	M	19	58	53	71	95	182	162	640

Fuente: CMBDA

## 15. OTRAS ENFERMEDADES DE LA SANGRE

TABLA 15.1. MNC por Provincia de Residencia. Andalucía 1999-2002

	Almería	Cádiz	Córdoba	Granada	Huelva	Jaén	Málaga	Sevilla	Andalucía	Otros
1999	148	254	330	336	163	137	406	450	2224	177
2000	189	324	343	355	183	253	499	481	2627	94
2001	180	434	335	338	186	253	532	563	2821	83
2002	223	355	331	331	199	248	539	572	2798	80
1999-2002	673	1162	1131	1202	672	793	1768	1809	9210	404

Fuente: CMBDA

TABLA 15.2. Tasa MNC por 10000 Habitantes y Provincia de Residencia. Andalucía 1999-2002

	Almería	Cádiz	Córdoba	Granada	Huelva	Jaén	Málaga	Sevilla	Andalucía
1999	2,88	2,28	4,30	4,17	3,58	2,12	3,24	2,60	3,05
2000	3,64	2,90	4,47	4,39	4,01	3,92	3,96	2,77	3,59
2001	3,44	3,88	4,36	4,17	4,07	3,92	4,20	3,23	3,85
2002	4,23	3,16	4,31	4,07	4,34	3,85	4,23	3,27	3,80
1999-2002	12,92	10,40	14,72	14,85	14,71	12,30	13,99	10,40	12,58

Fuente: CMBDA

GRÁFICO 15.1. Total MNC 1999-2002

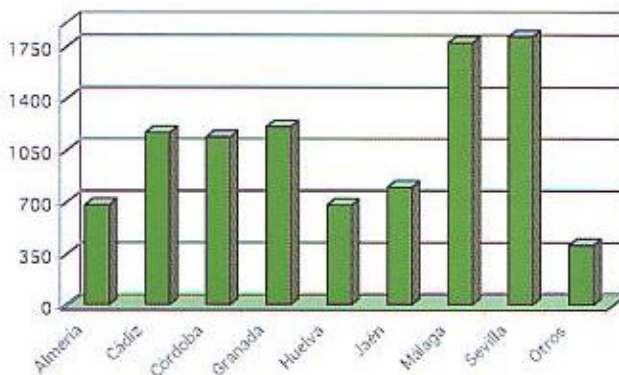


GRÁFICO 15.2. Tasa MNC por 10.000 Hab. 1999-2002

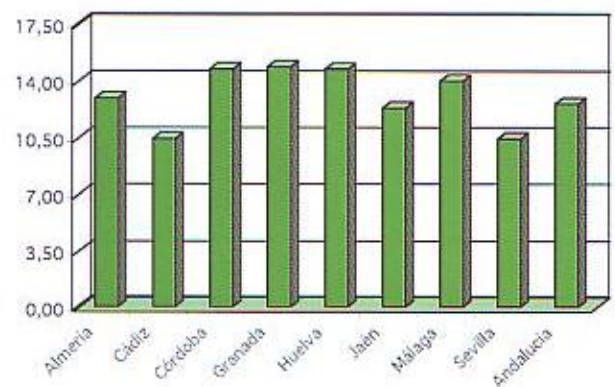


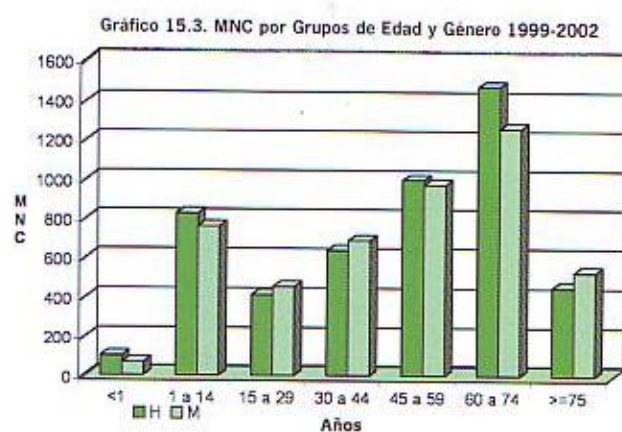
TABLA 15.3. Estancias Medias. Andalucía 1999-2002

	Media Estancias	Mínimo	Máximo
Diagnóstico Principal	12,80	0	483
Todos los Diagnósticos	18,30	0	600

Fuente: CMBDA



TABLA 15.4. Distribución del MNC por Grupos de Edad y Género. Andalucía 1999-2002



Sexo	<1	1 a 14	15 a 29	30 a 44	45 a 59	60 a 74	>=75
H	100	825	410	637	996	1473	450
M	65	759	452	687	973	1258	527

Fuente: CMBDA

TABLA 15.5. Desagregación del MNC por Enfermedad, Grupos de Edad y Género. Andalucía 1999-2002

ENFERMEDAD / CIE 9	Sexo	<1	1 a 14	15 a 29	30 a 44	45 a 59	60 a 74	>=75	TOTAL
Púrpura Alérgica / 287.0	H	5	306	39	26	41	64	20	501
	M	-	314	31	17	21	34	43	460
Defectos Cualitativos de las Plaquetas / 287.1	H	-	1	1	4	7	5	4	22
	M	-	-	5	8	7	6	2	28
Trombocitopenia Primaria / 287.3	H	24	219	68	76	78	126	87	678
	M	11	195	148	141	93	188	119	895
Agranulocitosis / 288.0	H	69	279	276	391	588	962	211	2776
	M	48	233	240	458	747	811	231	2768
Trastornos Funcionales de Neutrófilos Polimorfonucleares / 288.1	H	-	6	1	-	1	2	2	12
	M	-	5	1	1	-	6	2	15
Anomalías Genéticas de los Leucocitos / 288.2	H	-	1	1	1	2	-	1	6
	M	-	3	-	1	2	1	1	8
Hipersplenismo / 289.4	H	-	7	12	96	213	185	45	558
	M	-	3	11	23	84	148	62	331
Carencia de Seudocolinesterasa, Mielofibrosis Idiopática, Hipergammaglobulinemia / 289.8	H	2	6	12	43	66	129	80	338
	M	6	6	16	38	19	64	67	216

Fuente: CMBDA

## IV. ENFERMEDADES DEL SISTEMA NERVIOSO



## 16. DEGENERACIONES CEREBRALES

TABLA 16.1. MNC por Provincia de Residencia. Andalucía 1999-2002

	Almería	Cádiz	Córdoba	Granada	Huelva	Jaén	Málaga	Sevilla	Andalucía	Otros
1999	76	90	71	68	49	41	104	171	670	56
2000	63	114	82	75	47	56	117	199	753	31
2001	70	120	82	68	45	75	108	214	782	23
2002	71	113	79	70	37	87	120	174	751	28
1999-2002	247	387	241	239	153	222	381	654	2524	129

Fuente: CMBDA

TABLA 16.2. Tasa MNC por 10000 Habitantes y Provincia de Residencia. Andalucía 1999-2002

	Almería	Cádiz	Córdoba	Granada	Huelva	Jaén	Málaga	Sevilla	Andalucía
1999	1,48	0,81	0,93	0,84	1,08	0,64	0,83	0,99	0,92
2000	1,21	1,02	1,07	0,93	1,03	0,87	0,93	1,15	1,03
2001	1,34	1,07	1,07	0,84	0,98	1,16	0,85	1,23	1,07
2002	1,35	1,01	1,03	0,86	0,81	1,35	0,94	0,99	1,02
1999-2002	4,74	3,46	3,14	2,95	3,35	3,44	3,01	3,76	3,45

Fuente: CMBDA

GRÁFICO 16.1. Total MNC 1999-2002

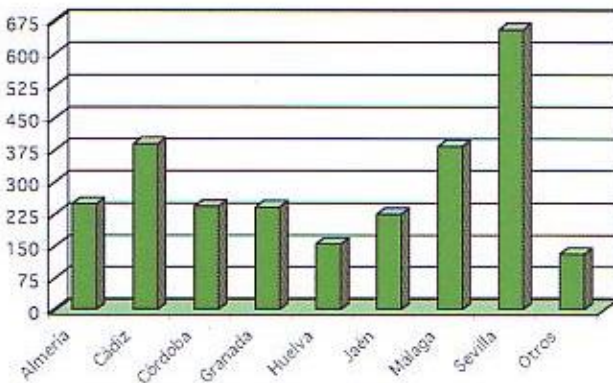


GRÁFICO 16.2. Tasa MNC por 10.000 Hab. 1999-2002

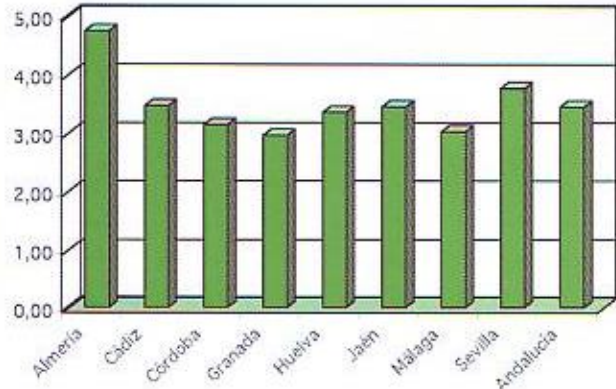
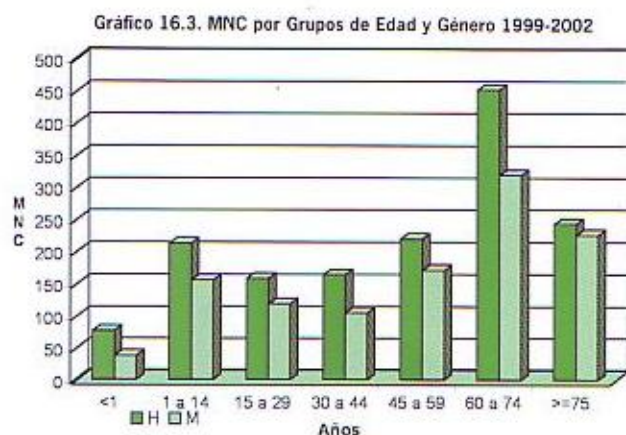


TABLA 16.3. Estancias Medias. Andalucía 1999-2002

	Media Estancias	Mínimo	Máximo
Diagnóstico Principal	24,61	0	468
Todos los Diagnósticos	28,16	0	579

Fuente: CMBDA

TABLA 16.4. Distribución del MNC por Grupos de Edad y Género. Andalucía 1999-2002



Sexo	<1	1 a 14	15 a 29	30 a 44	45 a 59	60 a 74	>=75
H	76	212	157	163	219	451	242
M	37	155	118	104	170	318	225

Fuente: CMBDA

TABLA 16.5. Desagregación del MNC por Enfermedad, Grupos de Edad y Género. Andalucía 1999-2002

ENFERMEDAD / CIE 9	Sexo	<1	1 a 14	15 a 29	30 a 44	45 a 59	60 a 74	>=75	TOTAL
Leucodistrofia / 330.0	H	1	14	1	4	2	1	-	23
	M	3	9	-	1	-	3	1	17
Lipidosis cerebrales / 330.1	H	2	1	-	-	2	-	-	5
	M	-	2	2	-	-	1	-	5
Encefalomiopatía necrotizante,	H	3	7	2	-	-	-	-	12
Enf. de Alper, Enf. De Leigh / 330.8	M	-	28	4	-	1	-	-	33
Enfermedad de Pick / 331.1	H	-	-	1	-	2	4	3	10
	M	-	-	-	1	1	7	4	13
Hidrocefalo obstructivo/ 331.4	H	68	186	153	153	203	423	219	1405
	M	34	111	111	99	160	287	193	995
Síndrome de Reye / 331.81	H	2	2	-	-	-	-	-	4
	M	-	1	-	-	-	-	-	1
Ataxia cerebral / 331.89	H	-	2	-	6	10	23	20	61
	M	-	4	1	3	8	20	27	63

Fuente: CMBDA



## 17. OTRAS ENF. EXTRAPIRAMIDALES Y TRAST. ANORMALES DE LOS MOVIMIENTOS

TABLA 17.1. MNC por Provincia de Residencia. Andalucía 1999-2002

	Almería	Cádiz	Córdoba	Granada	Huelva	Jaén	Málaga	Sevilla	Andalucía	Otros
1999	19	44	42	31	17	21	25	53	252	16
2000	22	55	48	41	12	17	33	52	280	10
2001	21	49	40	29	20	17	37	46	259	7
2002	26	50	25	33	19	11	45	58	267	5
1999-2002	78	173	142	126	64	65	132	198	978	41

Fuente:CMBDA

TABLA 17.2. Tasa MNC por 10000 Habitantes y Provincia de Residencia. Andalucía 1999-2002

	Almería	Cádiz	Córdoba	Granada	Huelva	Jaén	Málaga	Sevilla	Andalucía
1999	0,37	0,40	0,55	0,38	0,37	0,33	0,20	0,31	0,35
2000	0,42	0,49	0,63	0,51	0,26	0,26	0,26	0,30	0,38
2001	0,40	0,44	0,52	0,36	0,44	0,26	0,29	0,26	0,35
2002	0,49	0,45	0,33	0,41	0,41	0,17	0,35	0,33	0,36
1999-2002	1,50	1,55	1,85	1,56	1,40	1,01	1,04	1,14	1,34

Fuente:CMBDA

GRÁFICO 17.1. Total MNC 1999-2002

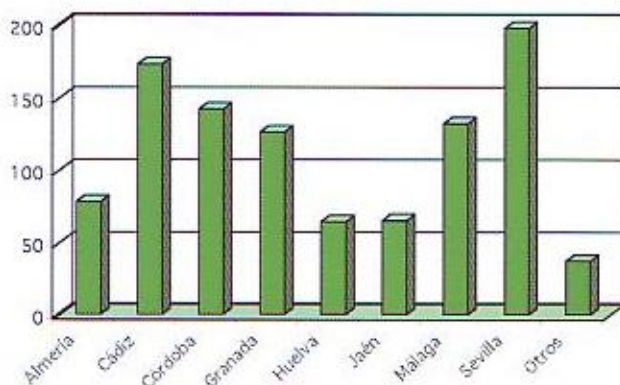


GRÁFICO 17.2. Tasa MNC por 10.000 Hab. 1999-2002

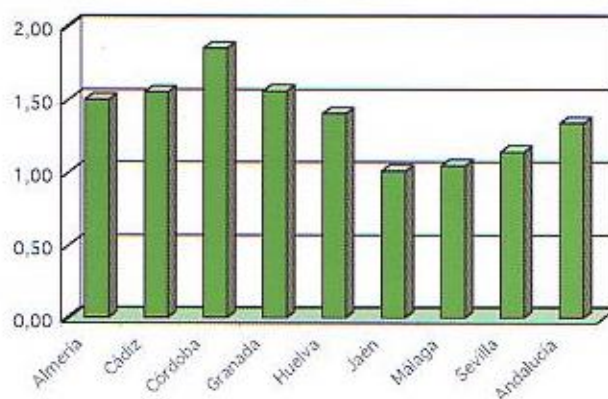
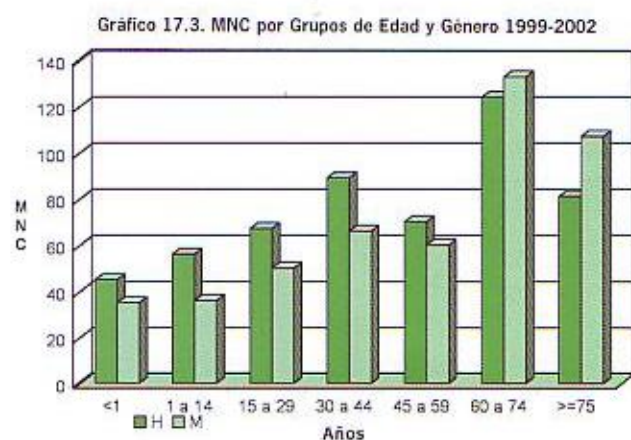


TABLA 17.3. Estancias Medias. Andalucía 1999-2002

	Media Estancias	Mínimo	Máximo
Diagnóstico Principal	13,34	0	279
Todos los Diagnósticos	18,39	0	568

Fuente:CMBDA

TABLA 17.4. Distribución del MNC por Grupos de Edad y Género. Andalucía 1999-2002



Sexo	<1	1 a 14	15 a 29	30 a 44	45 a 59	60 a 74	>=75
H	45	56	67	89	70	124	81
M	35	36	50	66	60	133	107

Fuente: CMBDA

TABLA 17.5. Desagregación del MNC por Enfermedad, Grupos de Edad y Género. Andalucía 1999-2002

ENFERMEDAD / CIE 9	Sexo	<1	1 a 14	15 a 29	30 a 44	45 a 59	60 a 74	>=75	TOTAL
Síndromes De Shy Drager, Hallervorde	H	-	1	1	4	7	26	11	50
Spatz, Déjérine-Thomas / 333.0	M	-	-	1	3	4	26	12	46
Mioclonus / 333.2	H	42	19	12	9	14	20	20	136
	M	29	17	11	12	8	13	19	109
Corea de Huntington / 333.4	H	-	1	4	11	7	9	5	37
	M	-	-	1	10	15	9	4	39
Distonía por Torsión Idiopática / 333.6	H	-	2	4	16	4	2	-	28
	M	-	2	9	8	4	5	-	28
Blefarospasmo / 333.81	H	-	-	1	1	-	3	-	5
	M	-	-	-	2	6	5	5	18
Disquinesia Orofacial / 333.82	H	-	-	1	2	2	5	4	14
	M	-	1	1	4	2	17	9	34
Torticólis Espasmódica / 333.83	H	1	1	-	3	-	1	-	6
	M	-	1	-	2	-	1	-	4
Otros Fragmentos de Distonía por Torsión / 333.89	H	-	2	1	-	-	-	-	3
	M	-	-	-	-	1	1	1	3
Otras Enfermedades Extrapiramidales / 333.90	H	2	26	29	29	15	40	34	175
	M	6	14	22	18	13	33	46	152
Síndrome de Hombre Rígido / 333.91	H	-	-	2	-	1	2	2	7
	M	-	-	1	1	1	4	2	9
Síndrome de las Piernas Inquietas / 333.99	H	-	4	12	14	20	16	5	71
	M	-	1	4	6	6	19	9	45

Fuente: CMBDA



## 18. ENFERMEDAD ESPINOCEREBELOSA

TABLA 18.1. MNC por Provincia de Residencia. Andalucía 1999-2002

	Almería	Cádiz	Córdoba	Granada	Huelva	Jaén	Málaga	Sevilla	Andalucía	Otros
1999	11	9	10	12	9	2	10	18	81	3
2000	2	14	8	8	4	8	17	23	84	3
2001	4	15	6	8	5	6	11	23	78	1
2002	9	8	15	8	5	7	17	15	84	2
1999-2002	23	42	31	30	22	21	46	69	284	9

Fuente:CMBDA

TABLA 18.2. Tasa MNC por 10000 Habitantes y Provincia de Residencia. Andalucía 1999-2002

	Almería	Cádiz	Córdoba	Granada	Huelva	Jaén	Málaga	Sevilla	Andalucía
1999	0,21	0,08	0,13	0,15	0,20	0,03	0,08	0,10	0,11
2000	0,04	0,13	0,10	0,10	0,09	0,12	0,13	0,13	0,11
2001	0,08	0,13	0,08	0,10	0,11	0,09	0,09	0,13	0,11
2002	0,17	0,07	0,20	0,10	0,11	0,11	0,13	0,09	0,11
1999-2002	0,44	0,38	0,40	0,37	0,48	0,33	0,36	0,40	0,39

Fuente:CMBDA

GRÁFICO 18.1. Total MNC 1999-2002

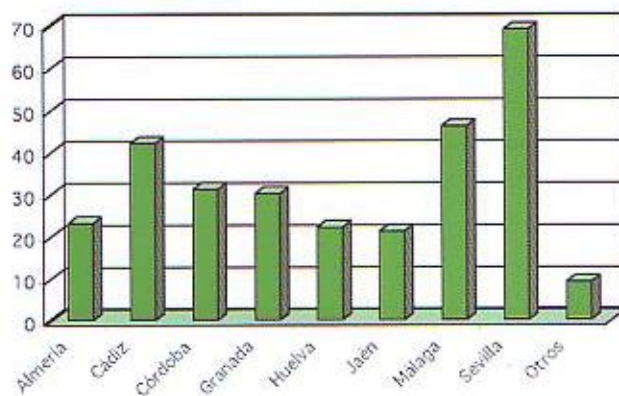


GRÁFICO 18.2. Tasa MNC por 10.000 Hab. 1999-2002

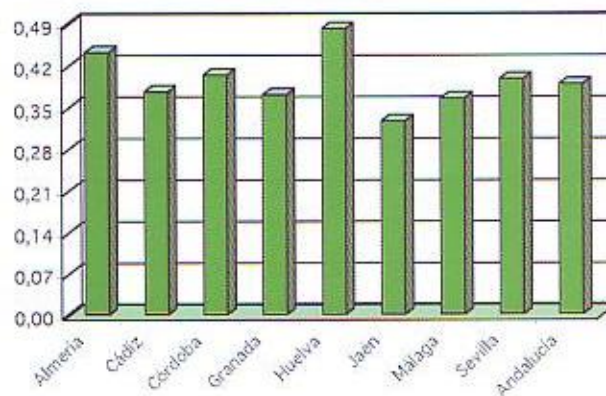


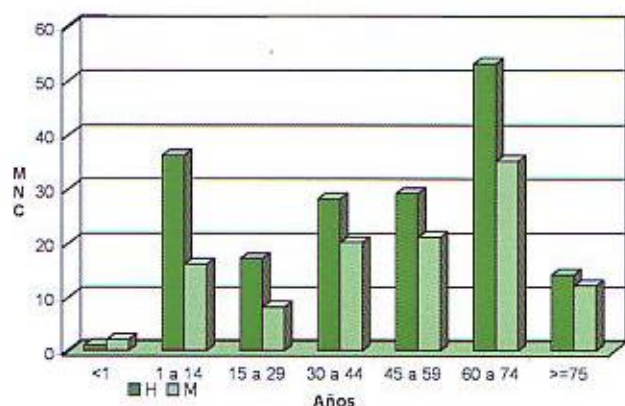
TABLA 18.3. Estancias Medias. Andalucía 1999-2002

	Media Estancias	Mínimo	Máximo
Diagnóstico Principal	16,38	0	243
Todos los Diagnósticos	20,29	0	391

Fuente:CMBDA

TABLA 18.4. Distribución del MNC por Grupos de Edad y Género. Andalucía 1999-2002

Gráfico 18.3. MNC por Grupos de Edad y Género 1999-2002



Sexo	<1	1 a 14	15 a 29	30 a 44	45 a 59	60 a 74	>=75
H	1	36	17	28	29	53	14
M	2	16	8	20	21	35	12

Fuente: CMBDA

TABLA 18.5. Desagregación del MNC por Enfermedad, Grupos de Edad y Género. Andalucía 1999-2002

ENFERMEDAD / CIE 9	Sexo	<1	1 a 14	15 a 29	30 a 44	45 a 59	60 a 74	>=75	TOTAL
Ataxia de Friedreich / 334.0	H	-	2	6	12	2	1	-	23
	M	-	1	4	7	2	1	1	16
Paraplejía Espástica Hereditaria / 334.1	H	-	5	7	4	6	7	2	31
	M	-	2	1	6	5	3	-	17
Degeneración Cerebelosa Primaria / 334.2	H	-	-	-	4	7	15	2	28
	M	-	-	1	3	6	13	7	30
Otras Ataxias Cerebelosa y No Especificadas / 334.3	H	-	20	3	7	10	30	8	78
M	1	9	2	4	6	17	4	43	
Ataxia Telangiectasia, Degeneración	H	1	9	1	1	4	-	2	18
Corticostriatal-Espinal / 334.8	M	1	4	-	-	2	1	-	8

Fuente: CMBDA



## 19. ENFERMEDADES DE LA MEDULA ESPINAL

TABLA 19.1. MNC por Provincia de Residencia. Andalucía 1999-2002

	Almería	Cádiz	Córdoba	Granada	Huelva	Jaén	Málaga	Sevilla	Andalucía	Otros
1999	20	39	26	27	9	17	37	39	214	23
2000	26	63	30	41	6	21	45	56	289	10
2001	18	42	29	31	12	18	46	73	269	9
2002	15	41	37	31	19	17	58	74	292	8
1999-2002	66	151	99	110	42	67	167	204	907	48

Fuente: CMBDA

TABLA 19.2. Tasa MNC por 10000 Habitantes y Provincia de Residencia. Andalucía 1999-2002

	Almería	Cádiz	Córdoba	Granada	Huelva	Jaén	Málaga	Sevilla	Andalucía
1999	0,39	0,35	0,34	0,34	0,20	0,26	0,30	0,23	0,29
2000	0,50	0,57	0,39	0,51	0,13	0,33	0,36	0,32	0,40
2001	0,34	0,38	0,38	0,38	0,26	0,28	0,36	0,42	0,37
2002	0,28	0,37	0,48	0,38	0,41	0,26	0,46	0,42	0,40
1999-2002	1,27	1,35	1,29	1,36	0,92	1,04	1,32	1,17	1,24

Fuente: CMBDA

GRÁFICO 19.1. Total MNC 1999-2002

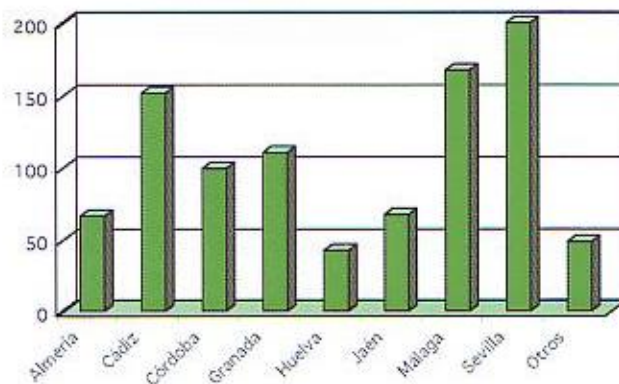


GRÁFICO 19.2. Tasa MNC por 10.000 Hab. 1999-2002

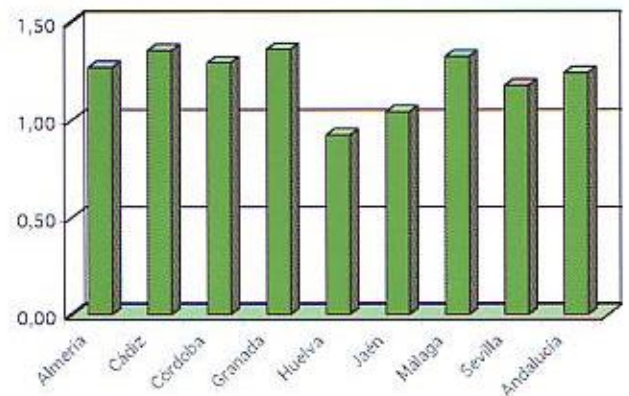


TABLA 19.3. Estancias Medias. Andalucía 1999-2002

	Media Estancias	Mínimo	Máximo
Diagnóstico Principal	20,84	0	622
Todos los Diagnósticos	20,85	0	622

Fuente: CMBDA

TABLA 19.4. Distribución del MNC por Grupos de Edad y Género. Andalucía 1999-2002

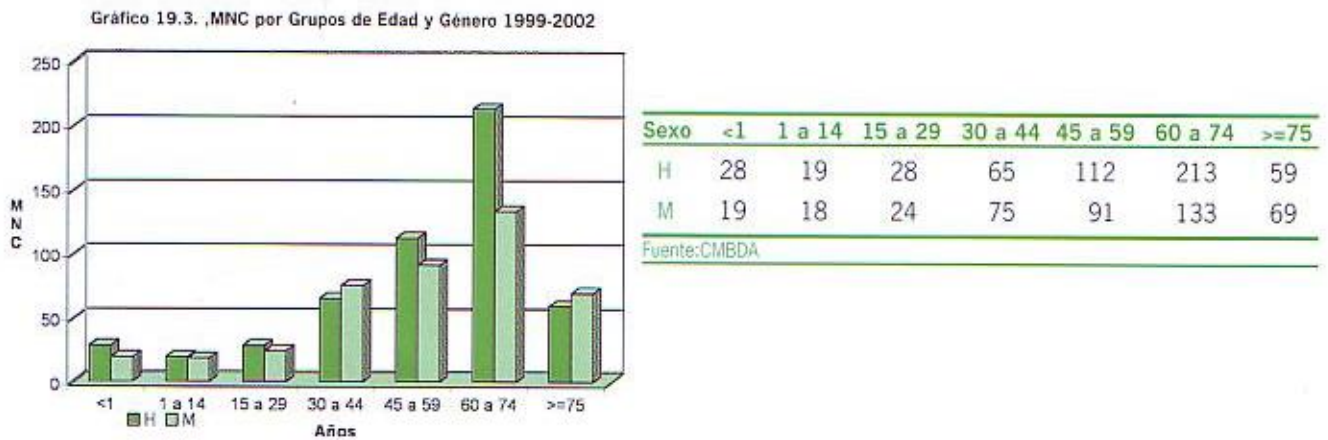


TABLA 19.5. Desagregación del MNC por Enfermedad, Grupos de Edad y Género. Andalucía 1999-2002

ENFERMEDAD / CIE 9	Sexo	<1	1 a 14	15 a 29	30 a 44	45 a 59	60 a 74	>=75	TOTAL
Enfermedad de Werdnig-Hoffman / 335.0	H	22	6	3	-	-	-	-	31
	M	14	4	2	1	-	-	-	21
Enfermedad de Kugelberg-Welander / 335.11	H	1	2	-	-	-	-	-	3
	M	-	1	2	2	-	-	-	5
Atrofia Muscular Espinal del adulto / 335.19	H	-	-	-	1	-	3	-	4
	M	-	-	-	-	1	-	-	1
Siringomielia y siringobulbia / 336.0	H	1	6	12	32	30	20	4	105
	M	1	3	12	39	34	23	5	117
Trastorno del sistema nervioso autónomo NE (Sínd. de Claude Bernard Horner) / 337.9	H	1	2	4	17	12	26	8	70
	M	1	8	5	13	10	6	7	50
Esclerosis Lateral Amiotrófica / 335.20	H	1	-	2	12	55	115	16	201
	M	-	-	2	13	39	83	21	158
Atrofia muscular progresiva / 335.21	H	1	1	4	-	1	5	1	13
	M	1	-	-	4	1	-	2	8
Parálisis bulbar progresiva / 335.22	H	1	2	3	-	2	12	10	30
	M	1	2	1	-	2	6	16	28
Parálisis pseudobulbar / 335.23	H	-	-	-	1	7	24	18	50
	M	-	-	-	1	-	11	16	28
Esclerosis lateral primaria / 335.24	H	-	-	-	1	1	2	1	5
	M	-	-	-	-	3	-	-	3
Otras enfermedades de neurona motora / 335.29	H	-	-	-	1	4	6	1	12
	M	1	-	-	2	1	4	2	10

Fuente: CMBDA



## 20. OTROS TRASTORNOS DEL SISTEMA NERVIOSO CENTRAL

**TABLA 20.1. MNC por Provincia de Residencia. Andalucía 1999-2002**

	Almería	Cádiz	Córdoba	Granada	Huelva	Jaén	Málaga	Sevilla	Andalucía	Otros
1999	57	86	75	48	51	71	112	97	597	67
2000	47	120	64	55	45	115	133	119	698	30
2001	57	113	68	67	37	85	140	123	690	31
2002	83	111	68	56	52	77	140	114	701	27
1999-2002	240	419	265	219	181	337	515	438	2614	168

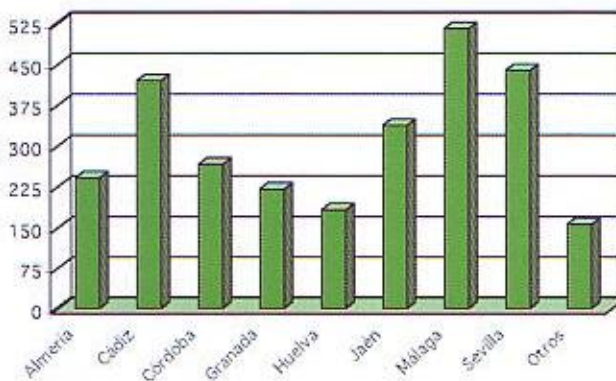
Fuente: CMBDA

**TABLA 20.2. Tasa MNC por 10000 Habitantes y Provincia de Residencia. Andalucía 1999-2002**

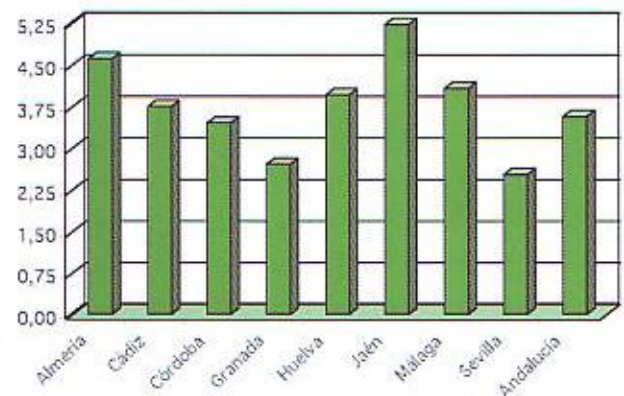
	Almería	Cádiz	Córdoba	Granada	Huelva	Jaén	Málaga	Sevilla	Andalucía
1999	1,11	0,77	0,98	0,60	1,12	1,10	0,89	0,56	0,82
2000	0,91	1,08	0,83	0,68	0,99	1,78	1,06	0,69	0,96
2001	1,09	1,01	0,89	0,83	0,81	1,32	1,10	0,71	0,94
2002	1,57	0,99	0,88	0,69	1,13	1,19	1,10	0,65	0,95
1999-2002	4,61	3,75	3,45	2,71	3,96	5,23	4,08	2,52	3,57

Fuente: CMBDA

**GRÁFICO 20.1. Total MNC 1999-2002**



**GRÁFICO 20.2. Tasa MNC por 10.000 Hab. 1999-2002**

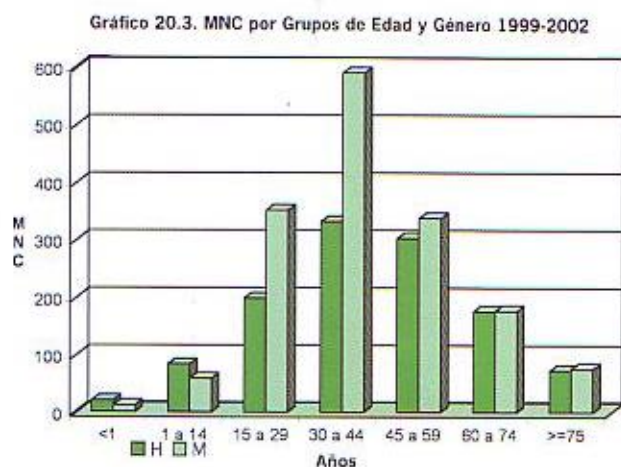


**TABLA 20.3. Estancias Medias. Andalucía 1999-2002**

	Media Estancias	Minimo	Máximo
Diagnóstico Principal	11,60	0	245
Todos los Diagnósticos	13,30	0	864

Fuente: CMBDA

TABLA 20.4. Distribución del MNC por Grupos de Edad y Género. Andalucía 1999-2002



Sexo	<1	1 a 14	15 a 29	30 a 44	45 a 59	60 a 74	>=75
H	20	83	198	331	302	175	72
M	12	58	351	590	337	176	75

Fuente: CMBDA

TABLA 20.5. Desagregación del MNC por Enfermedad, Grupos de Edad y Género. Andalucía 1999-2002

ENFERMEDAD / CIE 9	Sexo	<1	1 a 14	15 a 29	30 a 44	45 a 59	60 a 74	>=75	TOTAL
Esclerosis Múltiple / 340	H	-	6	143	243	215	73	8	688
	M	-	14	292	527	281	96	20	1230
Neurmielitis Óptica / 341.0	H	-	-	6	8	4	2	-	20
	M	-	-	9	14	5	1	1	30
Enfermedad de Schilder / 341.1	H	-	-	1	-	1	2	3	7
	M	-	-	-	-	2	-	4	6
Otras Enfermedades Desmielinizantes del SNC / 341.8	H	1	9	4	7	8	14	15	58
	M	-	6	5	3	1	10	13	38
Narcolepsia y Cataplejía / 347	H	-	6	2	2	3	3	1	17
	M	-	5	7	3	3	3	1	22
Quistes Cerebrales (excluye congénitos) / 348.0	H	18	61	41	52	49	52	25	298
	M	12	32	35	35	38	39	17	208
Encefalopatía Tóxica / 349.82	H	1	1	1	19	22	29	20	93
	M	-	1	3	8	7	27	19	65

Fuente: CMBDA



## 21. NEUROPATÍA PERIFÉRICA HEREDITARIA E IDIOPÁTICA

**TABLA 21.1. MNC por Provincia de Residencia. Andalucía 1999-2002**

	Almería	Cádiz	Córdoba	Granada	Huelva	Jaén	Málaga	Sevilla	Andalucía	Otros
1999	4	10	11	15	7	7	21	167	242	8
2000	6	6	10	15	-	14	17	72	140	1
2001	6	8	9	15	2	17	12	26	95	3
2002	8	11	11	8	3	11	19	27	98	-
1999-2002	21	31	35	46	12	40	52	279	516	13

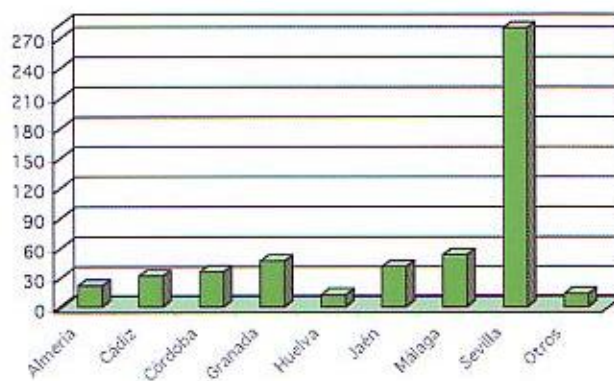
Fuente: CMBDA

**TABLA 21.2. Tasa MNC por 10000 Habitantes y Provincia de Residencia. Andalucía 1999-2002**

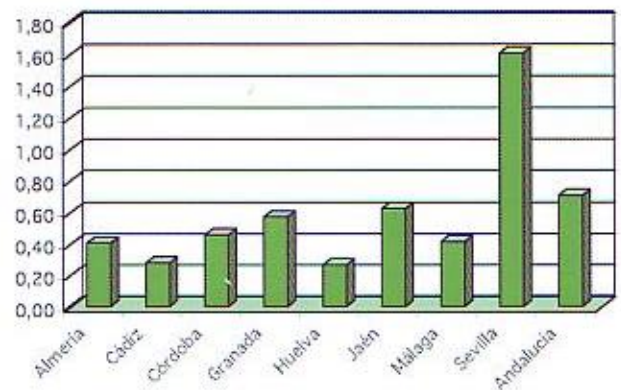
	Almería	Cádiz	Córdoba	Granada	Huelva	Jaén	Málaga	Sevilla	Andalucía
1999	0,08	0,09	0,14	0,19	0,15	0,11	0,17	0,97	0,33
2000	0,12	0,05	0,13	0,19	0,00	0,22	0,13	0,41	0,19
2001	0,11	0,07	0,12	0,19	0,04	0,26	0,09	0,15	0,13
2002	0,15	0,10	0,14	0,10	0,07	0,17	0,15	0,15	0,13
1999-2002	0,40	0,28	0,46	0,57	0,26	0,62	0,41	1,60	0,70

Fuente: CMBDA

**GRÁFICO 21.1. Total MNC 1999-2002**



**GRÁFICO 21.2. Tasa MNC por 10.000 Hab. 1999-2002**



**TABLA 21.3. Estancias Medias. Andalucía 1999-2002**

	Media Estancias	Mínimo	Máximo
Diagnóstico Principal	18,32	0	110
Todos los Diagnósticos	19,11	0	314

Fuente: CMBDA

TABLA 21.4. Distribución del MNC por Grupos de Edad y Género. Andalucía 1999-2002

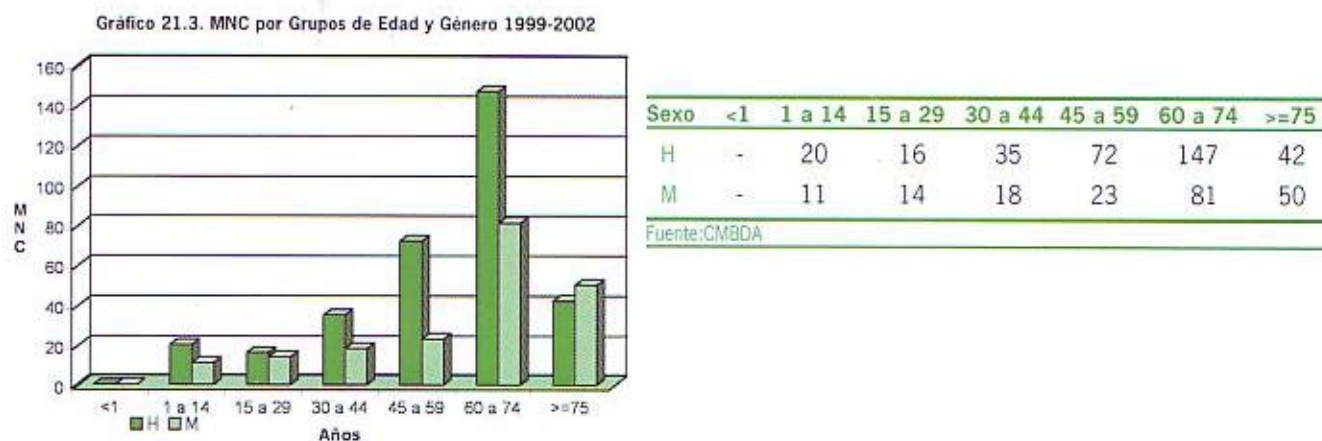


TABLA 21.5. Desagregación del MNC por Enfermedad, Grupos de Edad y Género. Andalucía 1999-2002

ENFERMEDAD / CIE 9	Sexo	<1	1 a 14	15 a 29	30 a 44	45 a 59	60 a 74	>=75	TOTAL
Neuropatía Periférica Hereditaria / 356.0	H	-	1	4	1	1	-	-	7
	M	-	1	3	1	-	1	-	6
Atrofia Muscular Peroneal / 356.1	H	-	15	6	6	6	9	1	43
	M	-	7	8	7	6	7	1	36
Neuropatía Sensorial Hereditaria / 356.2	H	-	3	2	13	4	10	1	33
	M	-	2	2	2	2	1	1	10
Enfermedad de Refsum / 356.3	H	-	-	-	-	-	-	-	0
	M	-	-	-	1	-	-	-	1
Otra Neuropatía Periférica Idiopática Especificada (Síndrome MELAS, Síndrome de Kearns Sayre, Parálisis Supranuclear Progresiva) / 356.8	H	-	1	4	15	61	128	40	249
	M	-	1	1	7	15	72	48	144

Fuente: CMBDA



## 22. TRANSTORNOS MIONEURALES Y MIOPATIAS

**TABLA 22.1. MNC por Provincia de Residencia. Andalucía 1999-2002**

	Almería	Cádiz	Córdoba	Granada	Huelva	Jaén	Málaga	Sevilla	Andalucía	Otros
1999	11	51	32	39	18	13	45	77	286	28
2000	27	52	39	60	16	24	54	81	353	13
2001	18	67	46	42	21	33	56	87	370	9
2002	19	39	44	47	22	34	55	86	346	8
1999-2002	61	166	133	152	69	86	170	273	1110	56

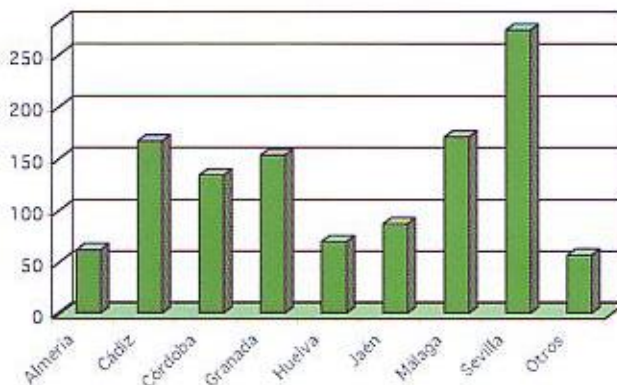
Fuente: CMBDA

**TABLA 22.2. Tasa MNC por 10000 Habitantes y Provincia de Residencia. Andalucía 1999-2002**

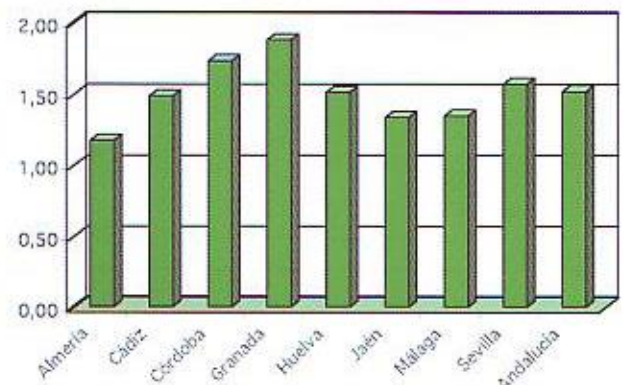
	Almería	Cádiz	Córdoba	Granada	Huelva	Jaén	Málaga	Sevilla	Andalucía
1999	0,21	0,46	0,42	0,48	0,40	0,20	0,36	0,45	0,39
2000	0,52	0,47	0,51	0,74	0,35	0,37	0,43	0,47	0,48
2001	0,34	0,60	0,60	0,52	0,46	0,51	0,44	0,50	0,50
2002	0,36	0,35	0,57	0,58	0,48	0,53	0,43	0,49	0,47
1999-2002	1,17	1,49	1,73	1,88	1,51	1,33	1,35	1,57	1,52

Fuente: CMBDA

**GRÁFICO 21.1. Total MNC 1999-2002**



**GRÁFICO 21.2. Tasa MNC por 10.000 Hab. 1999-2002**



**TABLA 22.3. Estancias Medias. Andalucía 1999-2002**

	Media Estancias	Mínimo	Máximo
Diagnóstico Principal	25,06	0	770
Todos los Diagnósticos	20,39	0	770

Fuente: CMBDA

TABLA 22.4. Distribución del MNC por Grupos de Edad y Género. Andalucía 1999-2002

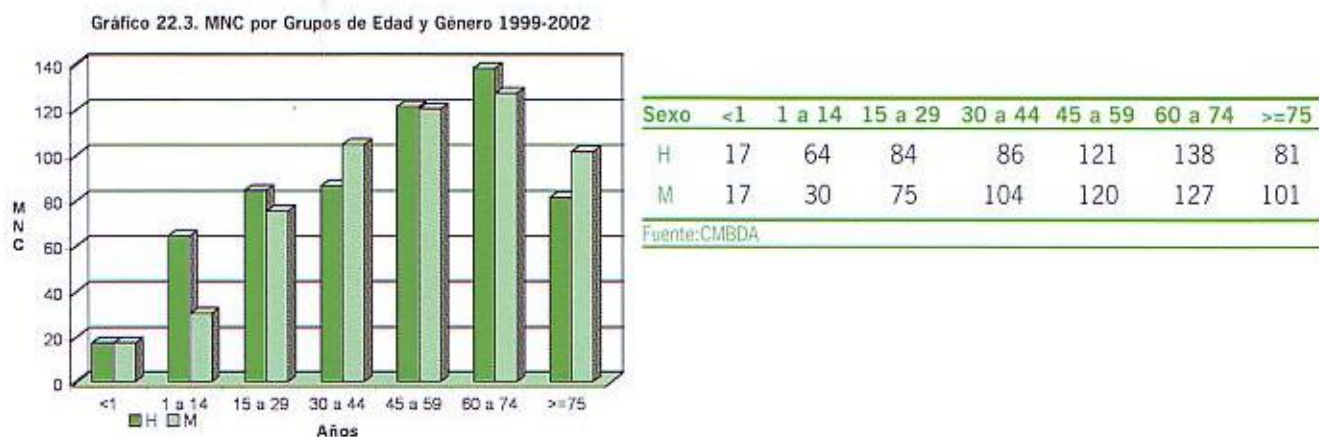


TABLA 22.5. Desagregación del MNC por Enfermedad, Grupos de Edad y Género. Andalucía 1999-2002

ENFERMEDAD / CIE 9	Sexo	<1	1 a 14	15 a 29	30 a 44	45 a 59	60 a 74	>=75	TOTAL
Miastenia Gravis / 358.0	H	2	4	13	19	39	80	62	219
	M	-	9	46	54	56	85	82	332
Sínd Miasténicos en Enf. Clasificadas bajo otros Conceptos / 358.1	H	-	-	0	1	8	16	8	33
	M	-	-	2	1	5	8	3	19
Distrofia Muscular Hereditaria Congénita / 359.0	H	12	24	6	4	2	3	1	52
	M	10	18	3	4	3	2	1	41
Distrofia Muscular Progresiva Hereditaria / 359.1	H	-	3	50	32	31	22	7	172
	M	-	-	5	24	20	15	6	70
Trastornos Miotónicos / 359.2	H	2	6	11	24	35	9	1	88
	M	7	2	17	17	30	10	2	85
Miopatía en Enferm. Endocrinas Clasificadas bajo otros Conceptos / 359.5	H	1	-	4	6	6	8	2	27
	M	-	1	2	4	6	7	7	27

Fuente: CMBDA



## 23. OTROS TRASTORNOS DEL SISTEMA NERVIOSO PERIFÉRICO

**TABLA 23.1. MNC por Provincia de Residencia. Andalucía 1999-2002**

	Almería	Cádiz	Córdoba	Granada	Huelva	Jaén	Málaga	Sevilla	Andalucía	Otros
1999	25	63	69	71	45	37	62	107	479	33
2000	29	70	60	74	28	43	106	107	517	20
2001	32	64	66	66	29	32	67	99	455	21
2002	33	66	57	65	27	51	95	124	518	16
1999-2002	109	236	220	249	124	155	289	389	1771	85

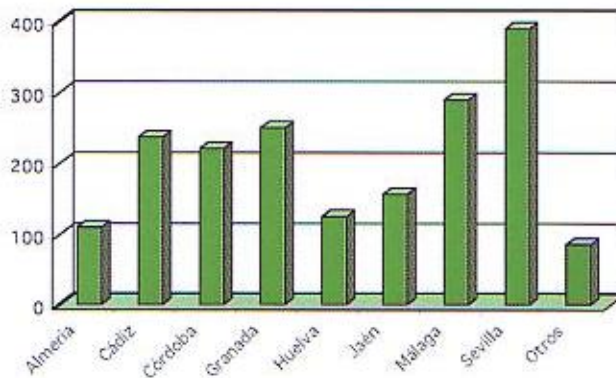
Fuente: CMBDA

**TABLA 23.2. Tasa MNC por 10000 Habitantes y Provincia de Residencia. Andalucía 1999-2002**

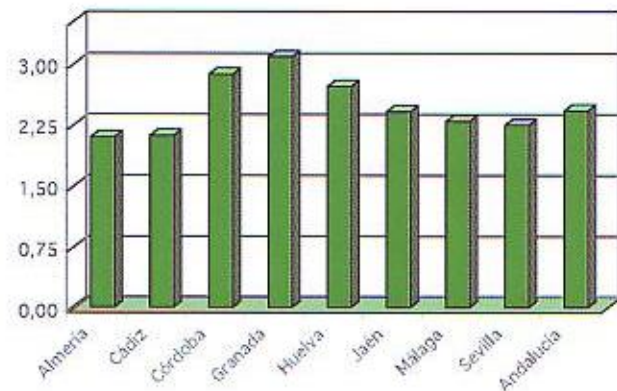
	Almería	Cádiz	Córdoba	Granada	Huelva	Jaén	Málaga	Sevilla	Andalucía
1999	0,49	0,57	0,90	0,88	0,99	0,57	0,49	0,62	0,66
2000	0,56	0,63	0,78	0,92	0,61	0,67	0,84	0,62	0,71
2001	0,61	0,57	0,86	0,81	0,63	0,50	0,53	0,57	0,62
2002	0,63	0,59	0,74	0,80	0,59	0,79	0,75	0,71	0,70
1999-2002	2,09	2,11	2,86	3,08	2,71	2,40	2,29	2,24	2,42

Fuente: CMBDA

**GRÁFICO 23.1. Total MNC 1999-2002**



**GRÁFICO 23.2. Tasa MNC por 10.000 Hab. 1999-2002**



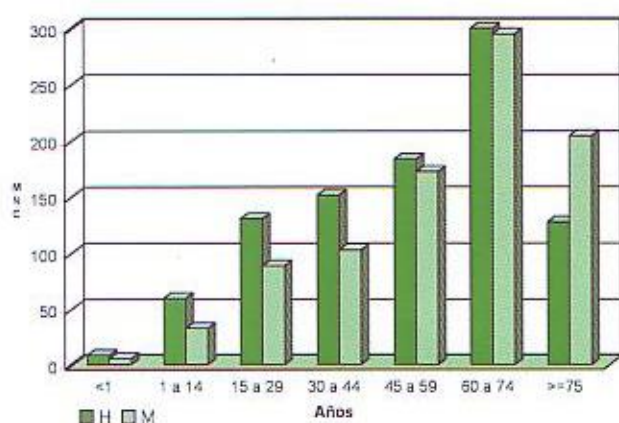
**TABLA 23.3. Estancias Medias. Andalucía 1999-2002**

	Media Estancias	Mínimo	Máximo
Diagnóstico Principal	18,43	0	229
Todos los Diagnósticos	18,12	0	259

Fuente: CMBDA

TABLA 23.4. Distribución del MNC por Grupos de Edad y Género. Andalucía 1999-2002

Gráfico 23.3. MNC por Grupos de Edad y Género 1999-2002



Sexo	<1	1 a 14	15 a 29	30 a 44	45 a 59	60 a 74	>=75
H	8	59	130	151	183	300	127
M	5	32	88	102	172	295	204

Fuente: CMBDA

TABLA 23.5. Desagregación del MNC por Enfermedad, Grupos de Edad y Género. Andalucía 1999-2002

ENFERMEDAD / CIE 9	Sexo	<1	1 a 14	15 a 29	30 a 44	45 a 59	60 a 74	>=75	TOTAL
Neuralgia del Trigémino / 350.1	H	1	2	3	17	49	138	75	285
	M	-	1	5	18	82	191	143	440
Otros Trastornos Especificados del N. Trigémino (Sdme. de Frey) 350.8	H	-	-	1	1	3	3	-	8
	M	-	1	3	3	4	5	2	18
Síndrome de Melkersson Rosenthal, Mioquimia Facial. / 351.8	H	-	2	4	8	8	22	6	50
	M	-	2	5	8	8	14	15	52
Neuralgia Glossofaríngea / 352.1	H	-	1	1	1	4	1	1	9
	M	-	-	1	-	1	1	-	3
Lesiones del Plexo Braquial / 353.0	H	7	7	68	41	28	19	3	173
	M	5	7	29	31	28	4	1	105
Amiotrofia Neurálgica / 353.5	H	-	-	2	1	4	1	1	9
	M	-	-	-	-	-	-	1	1
Mononeuritis de sitio No Especificado (Quiste de Tarlov) 355.9	H	-	6	8	26	20	43	15	118
	M	-	1	7	10	19	29	15	81
Polineuritis Postinfecciosa Aguda / 357.0	H	-	41	43	56	67	73	26	306
	M	-	20	38	32	30	51	27	198

Fuente: CMBDA



## V. TRASTORNOS OCULARES

## 24. DISTROFIAS RETINIANAS HEREDITARIAS

TABLA 24.1. MNC por Provincia de Residencia. Andalucía 1999-2002

	Almería	Cádiz	Córdoba	Granada	Huelva	Jaén	Málaga	Sevilla	Andalucía	Otros
1999	1	4	1	2	-	2	1	9	20	2
2000	3	8	-	2	1	4	3	4	25	2
2001	1	4	4	-	3	3	7	5	27	-
2002	-	3	-	3	4	4	3	11	28	1
1999-2002	5	19	5	7	7	11	12	28	94	5

Fuente: CMBDA

TABLA 24.2. Tasa MNC por 10000 Habitantes y Provincia de Residencia. Andalucía 1999-2002

	Almería	Cádiz	Córdoba	Granada	Huelva	Jaén	Málaga	Sevilla	Andalucía
1999	0,02	0,04	0,01	0,02	0,00	0,03	0,01	0,05	0,03
2000	0,06	0,07	0,00	0,02	0,02	0,06	0,02	0,02	0,03
2001	0,02	0,04	0,05	0,00	0,07	0,05	0,06	0,03	0,04
2002	0,00	0,03	0,00	0,04	0,09	0,06	0,02	0,06	0,04
1999-2002	0,10	0,17	0,07	0,09	0,15	0,17	0,09	0,16	0,13

Fuente: CMBDA

GRÁFICO 24.1. Total MNC 1999-2002

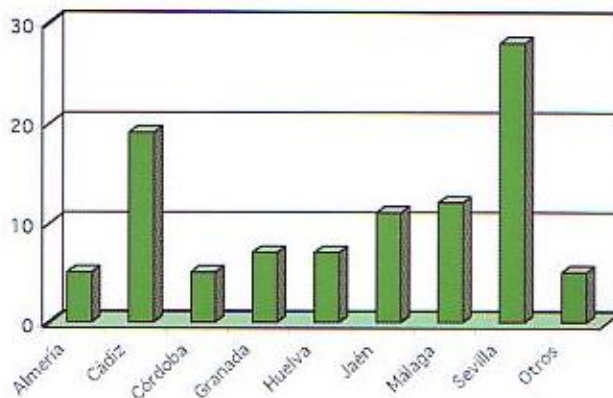


GRÁFICO 24.2. Tasa MNC por 10.000 Hab. 1999-2002

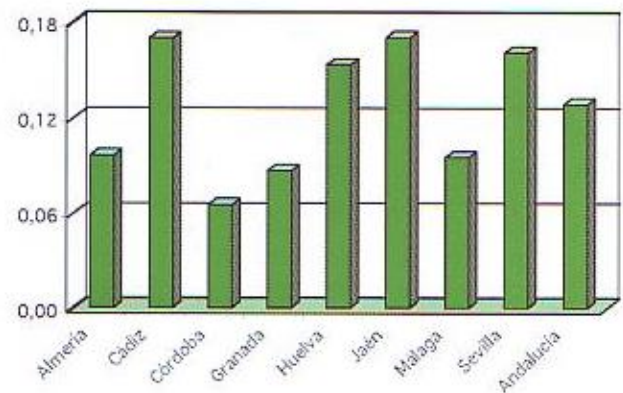


TABLA 24.3. Estancias Medias. Andalucía 1999-2002

	Media Estancias	Mínimo	Máximo
Diagnóstico Principal	11,11	0	39
Todos los Diagnósticos	12,75	0	66

Fuente: CMBDA



TABLA 24.4. Distribución del MNC por Grupos de Edad y Género. Andalucía 1999-2002

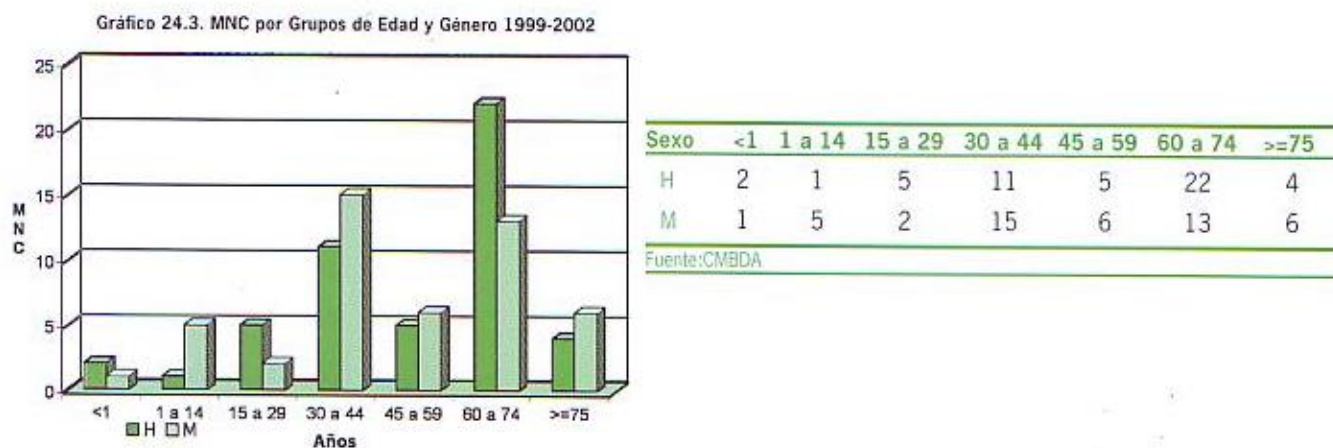


TABLA 24.5. Desagregación del MNC por Enfermedad, Grupos de Edad y Género. Andalucía 1999-2002

ENFERMEDAD / CIE 9	Sexo	<1	1 a 14	15 a 29	30 a 44	45 a 59	60 a 74	>=75	TOTAL
Distrofia Retiniana Hereditaria	H	-	-	-	-	-	-	-	0
No Especificada / 362.70	M	-	1	-	-	-	-	-	1
Distrofias Vitroretinianas / 362.73	H	-	-	-	-	-	-	-	0
	M	-	-	-	1	-	2	-	3
Distrofia Retiniana	H	1	1	5	10	5	20	3	45
Pigmentaria / 362.74	M	1	2	2	13	5	11	6	40
Otras Distrofias Retiniana	H	-	-	-	-	-	1	-	1
Sensorial / 362.75	M	-	1	-	1	-	-	-	2
Distrofia del Epitelio Pigmentario	H	1	-	-	-	-	-	1	2
Retiniano / 362.76	M	-	2	-	-	1	-	-	3
Distrofia de la Membrana de	H	-	-	-	1	-	1	-	2
Bruch / 362.77	M	-	-	-	-	-	-	-	0

Fuente: CMBDA

## 25. TRANSTORNOS DE LA CÓRNEA

TABLA 25.1. MNC por Provincia de Residencia. Andalucía 1999-2002

	Almería	Cádiz	Córdoba	Granada	Huelva	Jaén	Málaga	Sevilla	Andalucía	Otros
1999	1	1	1	-	-	-	4	-	7	-
2000	1	2	2	1	-	1	5	-	12	-
2001	-	1	-	1	-	1	3	-	6	1
2002	-	3	1	1	-	3	2	2	12	-
1999-2002	2	7	4	2	-	3	12	2	32	1

Fuente:CMBSA

TABLA 25.2. Tasa MNC por 10000 Habitantes y Provincia de Residencia. Andalucía 1999-2002

	Almería	Cádiz	Córdoba	Granada	Huelva	Jaén	Málaga	Sevilla	Andalucía
1999	0,02	0,01	0,01	0,00	0,00	0,00	0,03	0,00	0,01
2000	0,02	0,02	0,03	0,01	0,00	0,02	0,04	0,00	0,02
2001	0,00	0,01	0,00	0,01	0,00	0,02	0,02	0,00	0,01
2002	0,00	0,03	0,01	0,01	0,00	0,05	0,02	0,01	0,02
1999-2002	0,04	0,06	0,05	0,02	0,00	0,05	0,09	0,01	0,04

Fuente:CMBSA

GRÁFICO 25.1. Total MNC 1999-2002

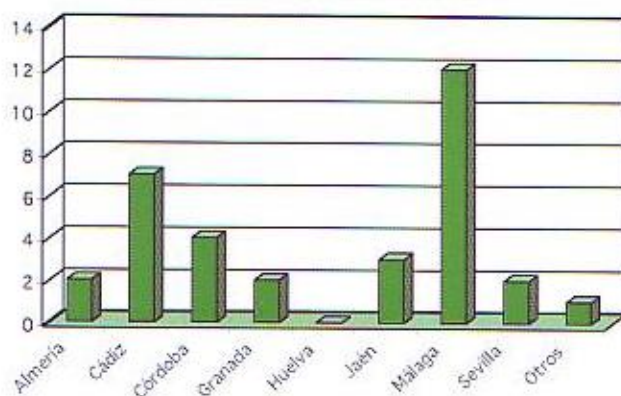


GRÁFICO 25.2. Tasa MNC por 10.000 Hab. 1999-2002

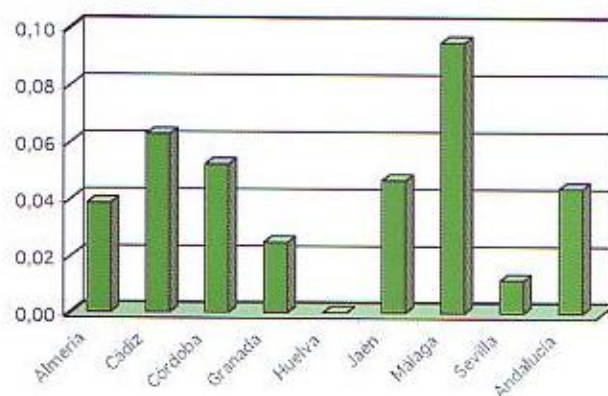


TABLA 25.3. Estancias Medias. Andalucía 1999-2002

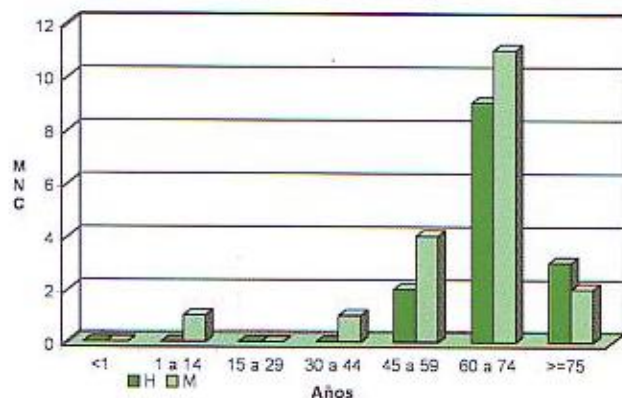
	Media Estancias	Mínimo	Máximo
Diagnóstico Principal	5,96	1	21
Todos los Diagnósticos	6,91	1	34

Fuente:CMBSA



TABLA 25.4. Distribución del MNC por Grupos de Edad y Género. Andalucía 1999-2002

Gráfico 25.3. MNC por Grupos de Edad y Género 1999-2002



Sexo	<1	1 a 14	15 a 29	30 a 44	45 a 59	60 a 74	>=75
H	-	-	-	-	2	9	3
M	-	1	-	1	4	11	2

Fuente: CMBDA

TABLA 25.5. Desagregación del MNC por Enfermedad, Grupos de Edad y Género. Andalucía 1999-2002

ENFERMEDAD / CIE 9	Sexo	<1	1 a 14	15 a 29	30 a 44	45 a 59	60 a 74	>=75	TOTAL
Queratitis Intersticial Difusa / 370.52	H	-	-	-	-	-	1	-	1
	M	-	1	-	1	1	-	-	3
Distrofia Corneal Reticular / 371.54	H	-	-	-	-	-	1	1	2
	M	-	-	-	-	1	1	-	2
Distrofia Corneal Endotelial	H	-	-	-	-	2	7	2	11
Polimorfa Posterior / 371.57	M	-	-	-	-	2	10	2	14

Fuente: CMBDA

Las Degeneraciones Periféricas de la Córnea (371.48), la Distrofia Corneal Granul (371.53) y la Distrofia Corneal Macular (371.55) no están tabuladas debido a que no se encontraron datos referentes a ellas.

## 26. OTROS TRANSTORNOS OCULARES

TABLA 26.1. MNC por Provincia de Residencia. Andalucía 1999-2002

	Almería	Cádiz	Córdoba	Granada	Huelva	Jaén	Málaga	Sevilla	Andalucía	Otros
1999	5	13	7	15	4	4	30	42	120	7
2000	3	20	19	11	7	10	32	22	124	4
2001	2	16	12	22	1	12	19	22	106	2
2002	3	16	15	15	10	7	17	31	114	6
1999-2002	13	64	52	62	21	32	97	114	455	19

Fuente: CMBDA

TABLA 26.2. Tasa MNC por 10000 Habitantes y Provincia de Residencia. Andalucía 1999-2002

	Almería	Cádiz	Córdoba	Granada	Huelva	Jaén	Málaga	Sevilla	Andalucía
1999	0,10	0,12	0,09	0,19	0,09	0,06	0,24	0,24	0,16
2000	0,06	0,18	0,25	0,14	0,15	0,16	0,25	0,13	0,17
2001	0,04	0,14	0,16	0,27	0,02	0,19	0,15	0,13	0,14
2002	0,06	0,14	0,20	0,18	0,22	0,11	0,13	0,18	0,15
1999-2002	0,25	0,57	0,68	0,77	0,46	0,50	0,77	0,66	0,62

Fuente: CMBDA

GRÁFICO 26.1. Total MNC 1999-2002

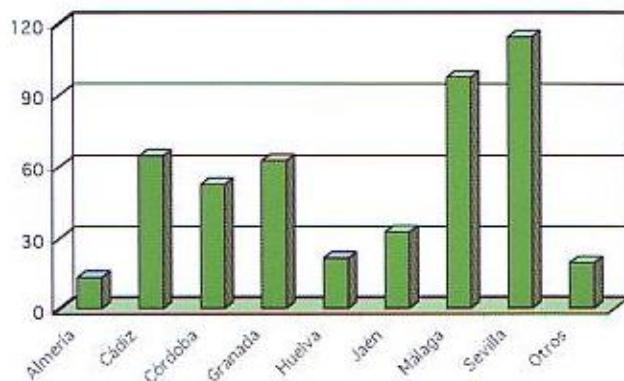


GRÁFICO 26.2. Tasa MNC por 10.000 Hab. 1999-2002

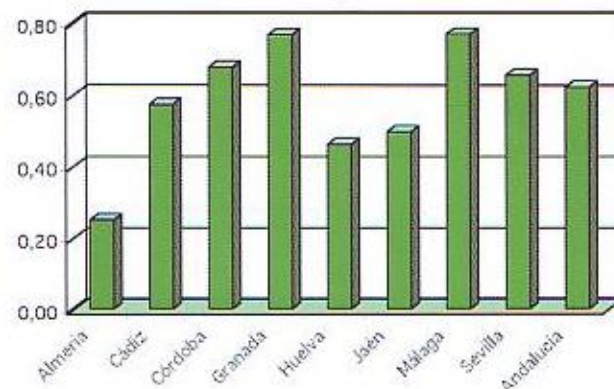


TABLA 26.3. Estancias Medias. Andalucía 1999-2002

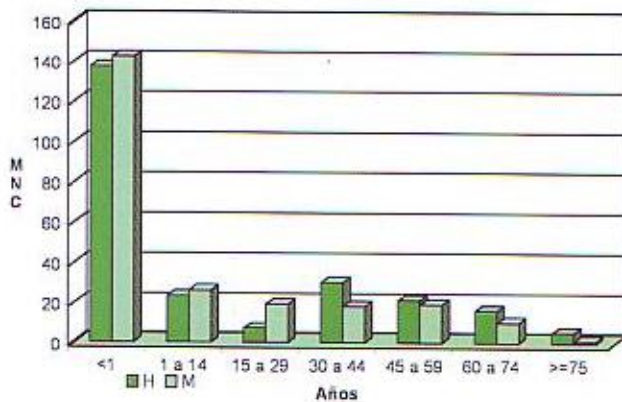
	Media Estancias	Mínimo	Máximo
Diagnóstico Principal	10,40	0	121
Todos los Diagnósticos	44,50	0	296

Fuente: CMBDA



TABLA 26.4. Distribución del MNC por Grupos de Edad y Género. Andalucía 1999-2002

Gráfico 26.3. MNC por Grupos de Edad y Género 1999-2002



Sexo	<1	1 a 14	15 a 29	30 a 44	45 a 59	60 a 74	>=75
H	137	23	7	30	21	16	5
M	142	26	19	18	19	10	1

Fuente: CMBDA

TABLA 26.5. Desagregación del MNC por Enfermedad, Grupos de Edad y Género. Andalucía 1999-2002

ENFERMEDAD / CIE 9	Sexo	<1	1 a 14	15 a 29	30 a 44	45 a 59	60 a 74	>=75	TOTAL
Retinopatía Exudativa / 362.12	H	1	2	1	4	3	1	-	12
	M	-	2	1	-	2	2	-	7
Vasculitis Retiniana / 362.18	H	-	-	2	7	2	5	-	16
	M	-	2	2	3	4	3	1	15
Fibroplasia Retrocristalina / 362.21	H	132	7	1	1	-	1	-	142
	M	137	4	-	1	-	-	-	142
Papilitis / 377.31	H	-	3	2	12	11	8	4	40
	M	-	4	8	9	8	3	-	32
Síndrome de Brown / 378.61	H	-	1	-	-	-	-	-	1
	M	-	-	1	-	-	-	-	1
Síndrome de Duane / 378.71	H	-	1	-	-	-	-	-	1
	M	1	3	-	1	-	1	-	6
Pupila de Argyll Robertson Atípica / 379.45	M	-	-	1	-	-	-	-	1
Síndrome de Adie / 379.46	H	-	1	-	3	2	-	-	6
	M	-	-	3	2	4	1	-	10
Nistagmus Congénito / 379.51	H	4	8	1	3	3	1	1	21
	M	4	11	3	2	1	-	-	21

Fuente: CMBDA

VI. ENFERMEDADES  
DEL SISTEMA  
CIRCULATORIO



## 27. POLIARTRITIS NODOSA Y ENFERMEDADES CONEXAS

TABLA 27.1. MNC por Provincia de Residencia. Andalucía 1999-2002

	Almería	Cádiz	Córdoba	Granada	Huelva	Jaén	Málaga	Sevilla	Andalucía	Otros
1999	10	24	42	44	26	20	38	64	268	21
2000	16	35	50	46	19	43	49	51	309	13
2001	13	47	51	36	27	35	57	64	330	12
2002	22	43	40	33	28	38	62	80	346	7
1999-2002	55	126	143	126	92	113	184	208	1047	49

Fuente: CMBDA

TABLA 27.2. Tasa MNC por 10000 Habitantes y Provincia de Residencia. Andalucía 1999-2002

	Almería	Cádiz	Córdoba	Granada	Huelva	Jaén	Málaga	Sevilla	Andalucía
1999	0,19	0,22	0,55	0,55	0,57	0,31	0,30	0,37	0,37
2000	0,31	0,31	0,65	0,57	0,42	0,67	0,39	0,29	0,42
2001	0,25	0,42	0,66	0,44	0,59	0,54	0,45	0,37	0,45
2002	0,42	0,38	0,52	0,41	0,61	0,59	0,49	0,46	0,47
1999-2002	1,06	1,13	1,86	1,56	2,01	1,75	1,46	1,20	1,43

Fuente: CMBDA

GRÁFICO 27.1. Total MNC 1999-2002

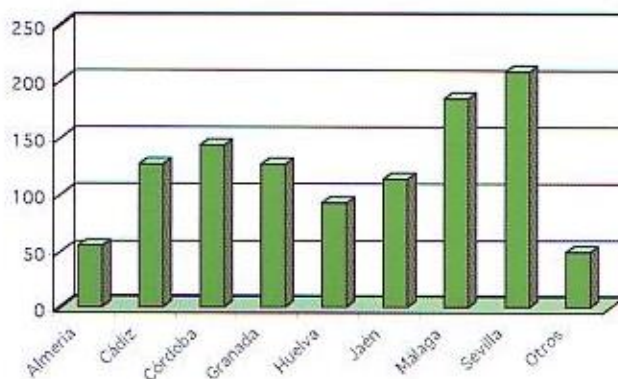


GRÁFICO 27.2. Tasa MNC por 10.000 Hab. 1999-2002

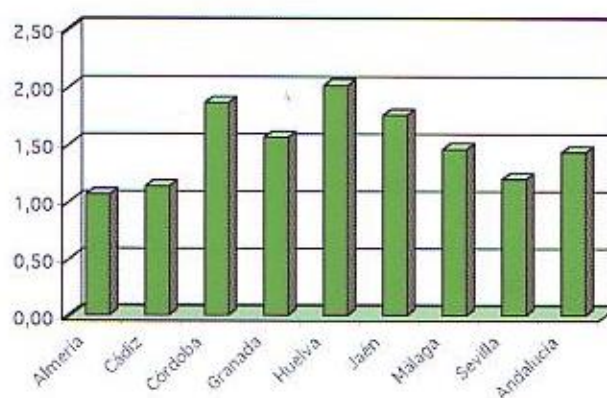
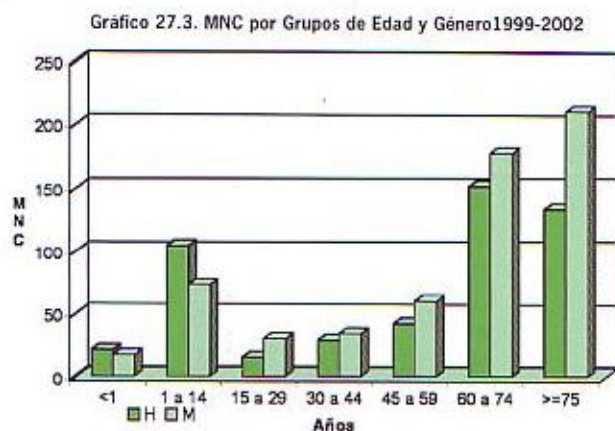


TABLA 27.3. Estancias Medias. Andalucía 1999-2002

	Media Estancias	Mínimo	Máximo
Diagnóstico Principal	20,95	0	244
Todos los Diagnósticos	20,71	0	244

Fuente: CMBDA

TABLA 27.4. Distribución del MNC por Grupos de Edad y Género. Andalucía 1999-2002



Sexo	<1	1 a 14	15 a 29	30 a 44	45 a 59	60 a 74	>=75
H	21	104	15	29	42	151	133
M	17	73	30	34	60	177	210

Fuente: CMBDA

TABLA 27.5. Desagregación del MNC por Enfermedad, Grupos de Edad y Género. Andalucía 1999-2002

ENFERMEDAD / CIE 9	Sexo	<1	1 a 14	15 a 29	30 a 44	45 a 59	60 a 74	>=75	TOTAL
Poliarteritis Nodosa / 446.0	H	-	1	2	8	10	35	13	69
	M	-	6	5	7	10	24	15	67
Enfermedad de Kawasaki / 446.1	H	20	100	1	1	3	-	-	125
	M	17	65	2	1	-	-	1	86
Síndrome de Goodpasture / 446.21	H	-	-	2	3	3	7	4	19
	M	-	-	2	1	5	4	8	20
Granulomatosis de Wegener / 446.4	H	-	-	8	9	13	27	8	65
	M	-	-	4	8	17	25	8	62
Arteritis de Células Gigantes / 446.5	H	-	-	-	-	5	70	104	179
	M	-	-	-	-	16	113	172	301
Microangiopatía Trombótica / 446.6	H	1	2	2	5	5	6	1	22
	M	-	2	15	6	5	5	2	35
Arteritis de Takayasu / 446.7	H	-	1	-	3	3	6	3	16
	M	-	-	2	11	7	6	4	30

Fuente: CMBDA



## 28. OTRAS ENFERMEDADES CIRCULATORIAS

TABLA 28.1. MNC por Provincia de Residencia. Andalucía 1999-2002

	Almería	Cádiz	Córdoba	Granada	Huelva	Jaén	Málaga	Sevilla	Andalucía	Otros
1999	9	18	28	29	23	47	74	4	232	13
2000	14	32	30	29	19	15	46	73	258	2
2001	11	35	29	29	25	15	47	70	261	5
2002	17	42	26	38	30	20	36	71	280	2
1999-2002	41	105	86	102	88	58	154	231	865	46

Fuente: CMBDA

TABLA 28.2. Tasa MNC por 10000 Habitantes y Provincia de Residencia. Andalucía 1999-2002

	Almería	Cádiz	Córdoba	Granada	Huelva	Jaén	Málaga	Sevilla	Andalucía
1999	0,18	0,16	0,36	0,36	0,51	0,73	0,59	0,02	0,32
2000	0,27	0,29	0,39	0,36	0,42	0,23	0,37	0,42	0,35
2001	0,21	0,31	0,38	0,36	0,55	0,23	0,37	0,40	0,36
2002	0,32	0,37	0,34	0,47	0,65	0,31	0,28	0,41	0,38
1999-2002	0,79	0,94	1,12	1,26	1,93	0,90	1,22	1,33	1,18

Fuente: CMBDA

GRÁFICO 28.1. Total MNC 1999-2002

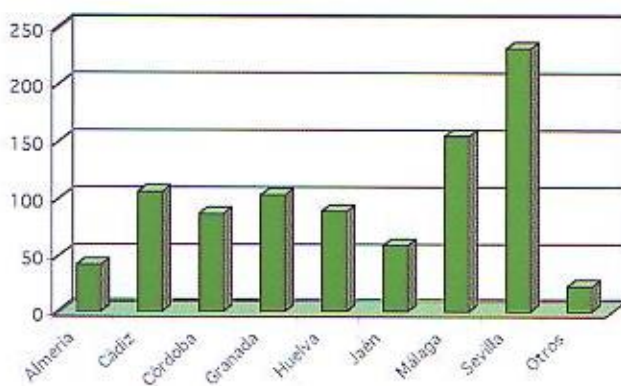


GRÁFICO 28.2. Tasa MNC por 10.000 Hab. 1999-2002

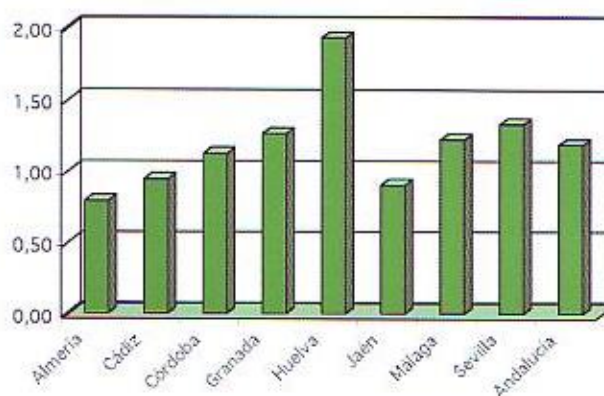


TABLA 28.3. Estancias Medias. Andalucía 1999-2002

	Media Estancias	Mínimo	Máximo
Diagnóstico Principal	21,72	1	184
Todos los Diagnósticos	19,70	0	184

Fuente: CMBDA

TABLA 28.4. Distribución del MNC por Grupos de Edad y Género. Andalucía 1999-2002

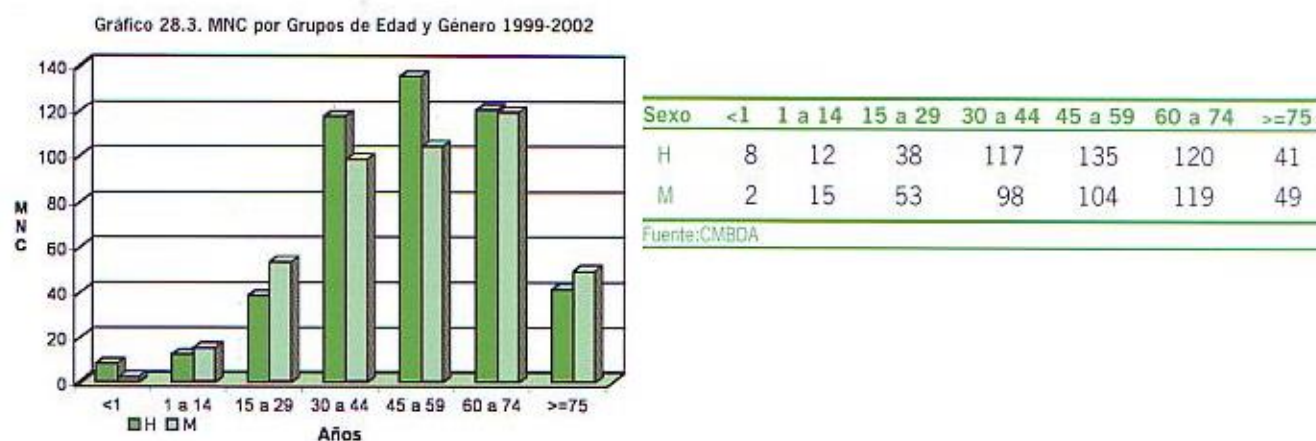


TABLA 28.5. Desagregación del MNC por Enfermedad, Grupos de Edad y Género. Andalucía 1999-2002

ENFERMEDAD / CIE 9	Sexo	<1	1 a 14	15 a 29	30 a 44	45 a 59	60 a 74	>=75	TOTAL
Corea Reumática (incluye Corea de Sydenham) / 392	H	-	1	-	-	-	-	-	1
	M	-	1	1	-	-	1	-	3
Miocarditis Idiopática / 422.91	H	1	3	13	8	2	-	-	27
	M	-	2	-	1	1	2	-	6
Fibrosis Endomiocárdica / 425.0	H	-	-	-	-	4	5	3	12
	M	-	-	-	5	3	1	-	9
Micardiopatía Oscura de África / 425.2	H	-	2	-	-	1	1	-	4
	M	-	-	-	1	2	-	1	4
Fibroelastosis Endocárdica / 425.3	H	6	3	2	-	-	2	2	15
	M	1	2	2	1	1	4	1	12
Síndrome de Robo de la Subclavia / 435.2	H	-	-	1	-	9	16	2	28
	M	-	-	-	1	5	7	2	15
Enfermedad de Moyamoya / 437.5	H	-	1	1	3	2	-	-	7
	M	-	1	-	4	5	1	-	11
Enfermedad de Raynaud / 443.0	H	-	1	9	20	37	39	14	120
	M	-	7	40	72	75	80	29	303
Tromboangeítis Obliterante (Enfermedad de Buerger) / 443.1	H	-	-	8	73	64	34	15	194
	M	-	-	-	7	3	7	2	19
Telangiectasia Hemorrágica Hereditaria / 448.0	H	1	1	2	5	7	15	3	34
	M	1	1	3	5	5	6	10	31
Síndrome de Budd Chiari / 453.0	H	-	-	2	8	9	8	2	29
	M	-	1	7	1	4	10	4	27

Fuente: CMBDA



VII. ENFERMEDADES  
DEL APARATO  
RESPIRATORIO

## 29. ENFERMEDADES PULMONARES

TABLA 29.1. MNC por Provincia de Residencia. Andalucía 1999-2002

	Almería	Cádiz	Córdoba	Granada	Huelva	Jaén	Málaga	Sevilla	Andalucía	Otros
1999	23	24	56	16	40	63	36	69	327	24
2000	38	21	53	24	36	105	40	65	382	17
2001	16	14	59	31	29	111	32	64	356	12
2002	18	25	59	18	21	96	51	54	342	9
1999-2002	74	68	187	69	111	316	130	212	1167	60

Fuente: CMBDA

TABLA 29.2. Tasa MNC por 10000 Habitantes y Provincia de Residencia. Andalucía 1999-2002

	Almería	Cádiz	Córdoba	Granada	Huelva	Jaén	Málaga	Sevilla	Andalucía
1999	0,45	0,22	0,73	0,20	0,88	0,98	0,29	0,40	0,45
2000	0,73	0,19	0,69	0,30	0,79	1,63	0,32	0,37	0,52
2001	0,31	0,13	0,77	0,38	0,63	1,72	0,25	0,37	0,49
2002	0,34	0,22	0,77	0,22	0,46	1,49	0,40	0,31	0,46
1999-2002	1,42	0,61	2,43	0,85	2,43	4,90	1,03	1,22	1,59

Fuente: CMBDA

GRÁFICO 29.1. Total MNC 1999-2002

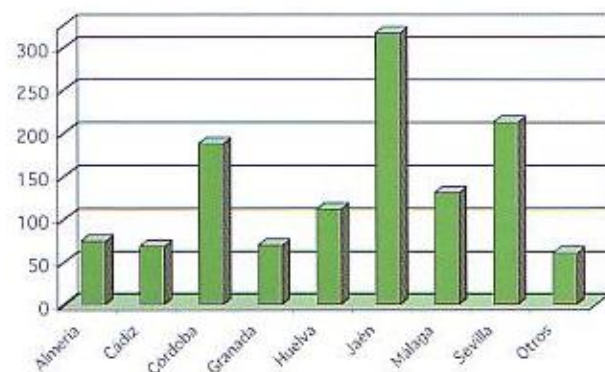


GRÁFICO 29.2. Tasa MNC por 10.000 Hab. 1999-2002

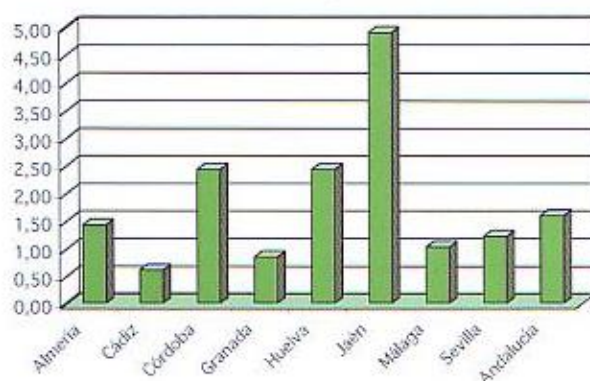


TABLA 29.3. Estancias Medias. Andalucía 1999-2002

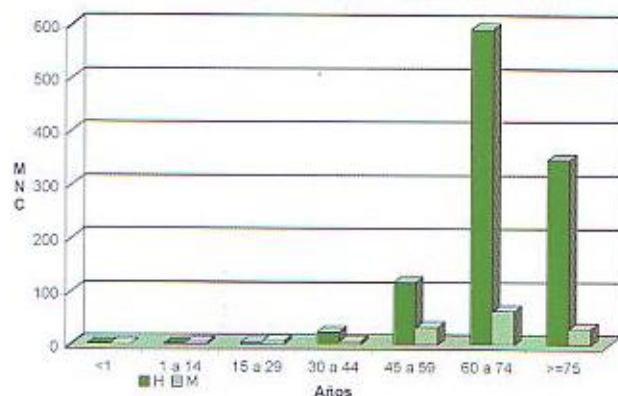
	Media Estancias	Mínimo	Máximo
Diagnóstico Principal	22,60	0	170
Todos los Diagnósticos	18,64	0	220

Fuente: CMBDA



TABLA 29.4. Distribución del MNC por Grupos de Edad y Género. Andalucía 1999-2002

Gráfico 29.3. MNC por Grupos de Edad y Género 1999-2002



Sexo	<1	1 a 14	15 a 29	30 a 44	45 a 59	60 a 74	>=75
H	1	1	3	23	117	593	347
M	0	4	7	6	32	63	30

Fuente: CMBDA

TABLA 29.5. Desagregación del MNC por Enfermedad, Grupos de Edad y Género. Andalucía 1999-2002

ENFERMEDAD / CIE 9	Sexo	<1	1 a 14	15 a 29	30 a 44	45 a 59	60 a 74	>=75	TOTAL
Asbestosis / 501	H	-	-	-	1	15	67	23	106
	M	-	-	1	-	-	6	-	7
Silicosis / 502	H	-	-	-	7	68	457	273	805
	M	-	-	-	-	1	3	-	4
Neumoconiosis por otro Polvo Inorgánico / 503	H	-	-	-	-	-	9	2	11
	M	-	-	-	-	1	-	-	1
Neumopatía por Inhalación de otro Tipo de Polvo / 504	H	-	-	-	2	1	2	1	6
	M	-	-	1	-	-	-	-	1
Proteinosis Alveolar Pulmonar / 516.0	H	-	-	-	3	2	3	-	8
	M	-	-	-	-	1	-	-	1
Hemosiderosis Pulmonar Idiopática / 516.1	H	1	1	1	2	3	-	-	8
	M	-	1	-	1	4	-	-	6
Alveolitis Fibrosante Idiopática / 516.3	H	-	-	2	8	28	55	48	141
	M	-	3	5	5	25	54	30	122

Fuente: CMBDA

VIII. ENFERMEDADES  
DEL APARATO  
DIGESTIVO

## 30. ENFERMEDADES DEL APARATO DIGESTIVO

TABLA 30.1. MNC por Provincia de Residencia. Andalucía 1999-2002

	Almería	Cádiz	Córdoba	Granada	Huelva	Jaén	Málaga	Sevilla	Andalucía	Otros
1999	162	264	224	213	149	174	368	448	2002	141
2000	191	361	263	225	177	252	405	456	2330	97
2001	175	376	230	249	181	260	434	526	2431	79
2002	189	418	241	229	201	266	508	527	2579	55
1999-2002	699	1380	936	894	692	942	1691	1925	9159	431

Fuente: CMBDA

TABLA 30.2. Tasa MNC por 10000 Habitantes y Provincia de Residencia. Andalucía 1999-2002

	Almería	Cádiz	Córdoba	Granada	Huelva	Jaén	Málaga	Sevilla	Andalucía
1999	3,15	2,37	2,92	2,64	3,27	2,70	2,94	2,59	2,75
2000	3,68	3,24	3,43	2,78	3,88	3,91	3,21	2,63	3,19
2001	3,34	3,36	2,99	3,07	3,96	4,03	3,43	3,02	3,31
2002	3,58	3,72	3,13	2,82	4,39	4,13	3,99	3,01	3,50
1999-2002	13,42	12,35	12,18	11,04	15,15	14,61	13,38	11,07	12,51

Fuente: CMBDA

GRÁFICO 30.1. Total MNC 1999-2002

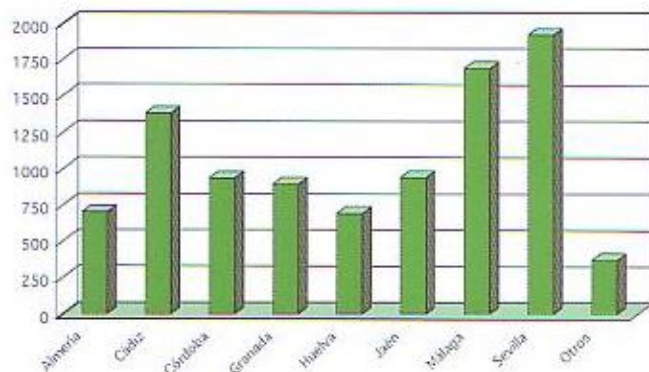


GRÁFICO 30.2. Tasa MNC por 10.000 Hab. 1999-2002

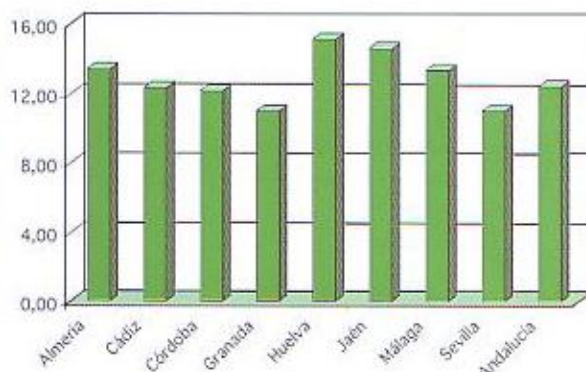


TABLA 30.3. Estancias Medias. Andalucía 1999-2002

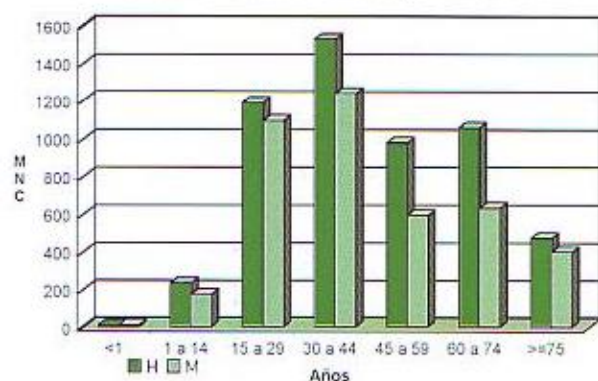
	Media Estancias	Mínimo	Máximo
Diagnóstico Principal	15,25	0	383
Todos los Diagnósticos	14,81	0	383

Fuente: CMBDA



TABLA 30.4. Distribución del MNC por Grupos de Edad y Género. Andalucía 1999-2002

Gráfico 30.3. MNC por Grupos de Edad y Género 1999-2002



Sexo	<1	1 a 14	15 a 29	30 a 44	45 a 59	60 a 74	>=75
H	7	231	1188	1527	977	1057	471
M	9	170	1093	1236	591	631	398

Fuente: CMBDA

TABLA 30.5. Desagregación del MNC por Enfermedad, Grupos de Edad y Género. Andalucía 1999-2002

ENFERMEDAD / CIE 9	Sexo	<1	1 a 14	15 a 29	30 a 44	45 a 59	60 a 74	>=75	TOTAL
Enfermedad de Crohn / 555	H	3	101	712	666	313	228	71	2094
	M	2	56	743	755	254	211	94	2115
Colitis Ulcerosa / 556	H	2	65	240	469	348	468	165	1757
	M	2	54	276	377	230	209	115	1263
Acalasia y Cardioespasmo / 530.0	H	1	10	44	64	62	80	53	314
	M	2	8	24	38	59	89	62	282
Síndrome de Mallory Weiss / 530.7	H	1	55	192	328	254	280	182	1292
	M	3	52	50	66	47	121	127	466
Esprue Tropical / 579.1	H	-	-	-	-	-	1	-	1
	M	-	-	-	-	1	1	-	2

Fuente: CMBDA

IX. ENFERMEDADES  
DEL APARATO  
GENITOURINARIO

## 31. GLOMERULONEFRITIS CRÓNICA

TABLA 31.1. MNC por Provincia de Residencia. Andalucía 1999-2002

	Almería	Cádiz	Córdoba	Granada	Huelva	Jaén	Málaga	Sevilla	Andalucía	Otros
1999	73	65	53	82	49	53	72	83	530	41
2000	23	107	48	91	73	55	68	127	592	15
2001	18	104	58	83	99	40	71	131	604	9
2002	26	102	73	89	106	39	65	145	645	6
1999-2002	140	378	232	345	327	187	276	486	2371	79

Fuente: CMBDA

TABLA 31.2. Tasa MNC por 10000 Habitantes y Provincia de Residencia. Andalucía 1999-2002

	Almería	Cádiz	Córdoba	Granada	Huelva	Jaén	Málaga	Sevilla	Andalucía
1999	1,42	0,58	0,69	1,02	1,08	0,82	0,57	0,48	0,73
2000	0,44	0,96	0,63	1,13	1,60	0,85	0,54	0,73	0,81
2001	0,34	0,93	0,75	1,02	2,17	0,62	0,56	0,75	0,82
2002	0,49	0,91	0,95	1,09	2,31	0,61	0,51	0,83	0,88
1999-2002	2,69	3,38	3,02	4,26	7,16	2,90	2,18	2,79	3,24

Fuente: CMBDA

GRÁFICO 31.1. Total MNC 1999-2002

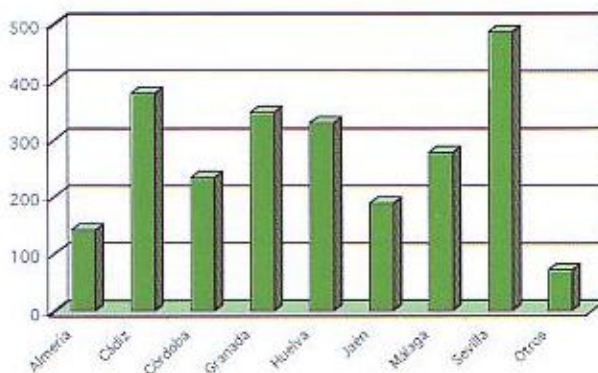


GRÁFICO 31.2. Tasa MNC por 10.000 Hab. 1999-2002

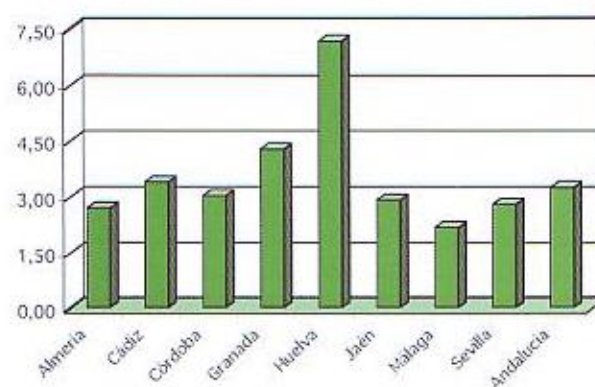


TABLA 31.3. Estancias Medias. Andalucía 1999-2002

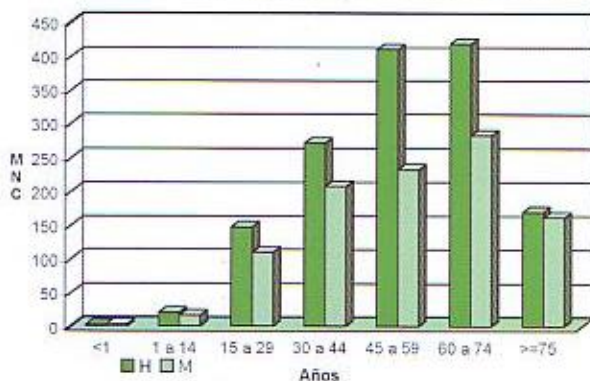
	Media Estancias	Mínimo	Máximo
Diagnóstico Principal	12,32	0	122
Todos los Diagnósticos	15,91	0	603

Fuente: CMBDA



TABLA 31.4. Distribución del MNC por Grupos de Edad y Género. Andalucía 1999-2002

Gráfico 31.3. MNC por Grupos de Edad y Género 1999-2002



Sexo	<1	1 a 14	15 a 29	30 a 44	45 a 59	60 a 74	>=75
H	2	20	147	271	410	418	169
M	3	16	109	207	232	282	161

Fuente: CMBDA

TABLA 31.5. Desagregación del MNC por Enfermedad, Grupos de Edad y Género. Andalucía 1999-2002

ENFERMEDAD / CIE 9	Sexo	<1	1 a 14	15 a 29	30 a 44	45 a 59	60 a 74	>=75	TOTAL
Glomerulonefritis Crónica	H	-	2	33	37	72	38	7	189
Proliferativa / 582.0	M	-	3	11	18	20	15	9	76
Glomerulonefritis Crónica	H	-	-	16	32	41	58	15	162
Membranosa / 582.1	M	-	-	17	15	33	22	11	98
Glomerulonefritis Crónica	H	-	-	10	26	30	12	8	86
Membranoproliferativa / 582.2	M	-	1	6	12	14	7	2	42
Glomerulonefritis Progresiva	H	-	-	5	5	9	13	4	36
de Evolución Rápida / 582.4	M	-	2	3	3	3	8	8	27
Glomerulonefritis con otra Lesión	H	-	2	29	58	96	141	39	365
Renal /582.8 (582.81, 582.89)	M	-	5	58	87	90	135	59	434
Glomerulonefritis Crónica con	H	2	16	54	113	162	156	96	599
Lesión no Especificada / 582.9	M	3	5	14	72	72	95	72	333

Fuente: CMBDA

## 32. NEFRITIS Y NEFROPATÍA NO ESPECIFICADA COMO AGUDA NI CRÓNICA

TABLA 32.1. MNC por Provincia de Residencia. Andalucía 1999-2002

	Almería	Cádiz	Córdoba	Granada	Huelva	Jaén	Málaga	Sevilla	Andalucía	Otros
1999	33	274	112	148	77	69	321	323	1357	98
2000	47	369	118	128	94	115	322	390	1583	51
2001	56	355	130	125	85	167	304	488	1710	26
2002	90	368	100	113	89	162	318	507	1747	16
1999-2002	222	1359	458	499	343	503	1262	1697	6343	225

Fuente: CMBDA

TABLA 32.2. Tasa MNC por 10000 Habitantes y Provincia de Residencia. Andalucía 1999-2002

	Almería	Cádiz	Córdoba	Granada	Huelva	Jaén	Málaga	Sevilla	Andalucía
1999	0,64	2,46	1,46	1,84	1,69	1,07	2,56	1,87	1,86
2000	0,91	3,31	1,54	1,58	2,06	1,78	2,56	2,25	2,17
2001	1,07	3,17	1,69	1,54	1,86	2,59	2,40	2,80	2,33
2002	1,71	3,28	1,30	1,39	1,94	2,51	2,50	2,90	2,37
1999-2002	4,26	12,16	5,96	6,16	7,51	7,80	9,99	9,76	8,66

Fuente: CMBDA

GRÁFICO 32.1. Total MNC 1999-2002

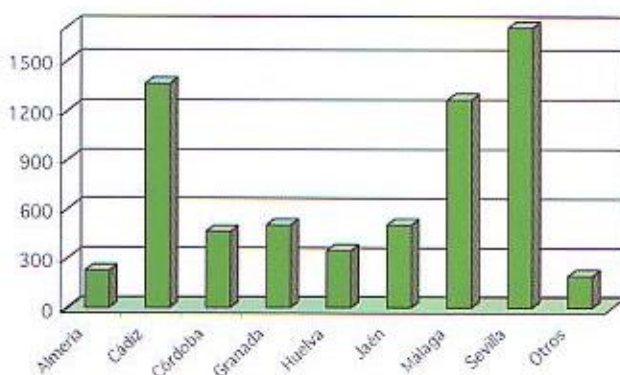


GRÁFICO 32.2. Tasa MNC por 10.000 Hab. 1999-2002

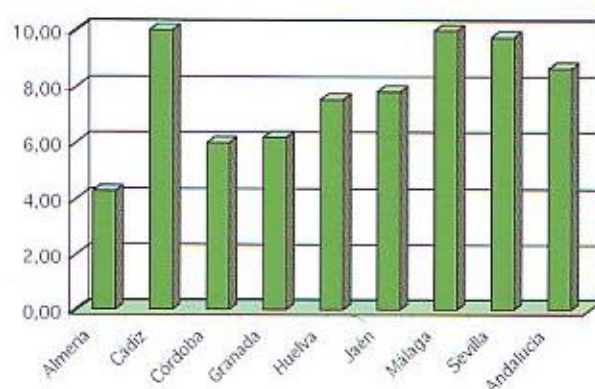


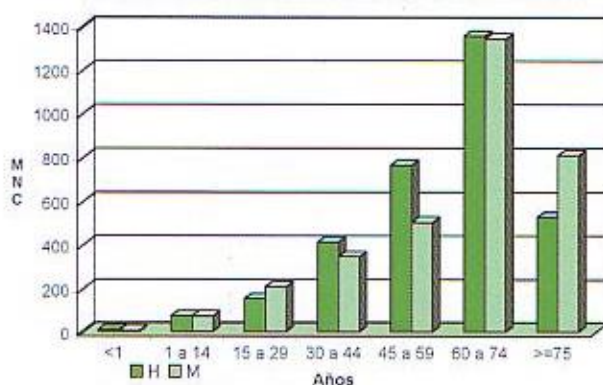
TABLA 32.3. Estancias Medias. Andalucía 1999-2002

	Media Estancias	Mínimo	Máximo
Diagnóstico Principal	11,79	0	102
Todos los Diagnósticos	16,33	0	207

Fuente: CMBDA

TABLA 32.4. Distribución del MNC por Grupos de Edad y Género. Andalucía 1999-2002

Gráfico 32.3. MNC por Grupos de Edad y Género 1999-2002



Sexo	<1	1 a 14	15 a 29	30 a 44	45 a 59	60 a 74	>=75
H	8	72	151	412	763	1356	525
M	4	71	206	345	502	1343	807

Fuente: CMBDA

TABLA 32.5. Desagregación del MNC por Enfermedad, Grupos de Edad y Género. Andalucía 1999-2002

ENFERMEDAD / CIE 9	Sexo	<1	1 a 14	15 a 29	30 a 44	45 a 59	60 a 74	>=75	TOTAL
Con Lesión de Glomerulonefritis Proliferativa / 583.0	H	-	2	3	14	21	12	2	54
	M	-	-	5	18	10	6	2	41
Con Lesión de Glomerulonefritis Membranosa / 583.1	H	-	-	5	13	20	31	3	72
	M	-	1	3	7	7	12	2	32
Con Lesión de Glomerulonefritis Membranoproliferativa 583.2	H	-	2	17	33	21	16	1	90
	M	-	2	10	16	7	12	5	52
Con Lesión de Glomerulonefritis Progresiva de Evolución rápida / 583.4	H	-	1	3	7	12	32	4	59
	M	-	2	1	4	6	15	6	34
Con Lesión de Necrosis de la Corteza Renal / 583.6	H	1	-	-	-	2	1	-	4
	M	-	-	-	3	7	-	-	10
Con Lesión de Necrosis de la Médula Renal / 583.7	H	-	-	-	1	-	-	-	1
	M	-	-	1	-	-	1	-	2
Con otra Lesión Renal / 583.8 (583.81, 583.89)	H	1	16	93	282	613	1200	469	2674
	M	1	22	166	255	429	1242	751	2866
Con Lesión Patológica No Especificada del Riñón / 583.9	H	6	51	30	62	74	64	46	333
	M	3	44	20	42	36	55	41	241

Fuente: CMBDA



## 33. OTROS TRASTORNOS DEL APARATO URINARIO

TABLA 33.1. MNC por Provincia de Residencia. Andalucía 1999-2002

	Almería	Cádiz	Córdoba	Granada	Huelva	Jaén	Málaga	Sevilla	Andalucía	Otros
1999	3	28	11	35	20	16	40	48	201	15
2000	7	34	21	32	25	20	56	50	245	9
2001	15	27	22	33	19	24	42	46	228	9
2002	8	37	14	46	16	15	41	41	218	6
1999-2002	31	118	53	125	69	68	159	163	786	36

Fuente: CMBDA

TABLA 33.2. Tasa MNC por 10000 Habitantes y Provincia de Residencia. Andalucía 1999-2002

	Almería	Cádiz	Córdoba	Granada	Huelva	Jaén	Málaga	Sevilla	Andalucía
1999	0,06	0,25	0,14	0,43	0,44	0,25	0,32	0,28	0,28
2000	0,13	0,30	0,27	0,40	0,55	0,31	0,44	0,29	0,34
2001	0,29	0,24	0,29	0,41	0,42	0,37	0,33	0,26	0,31
2002	0,15	0,33	0,18	0,57	0,35	0,23	0,32	0,23	0,30
1999-2002	0,60	1,06	0,69	1,54	1,51	1,05	1,26	0,94	1,07

Fuente: CMBDA

GRÁFICO 33.1. Total MNC 1999-2002

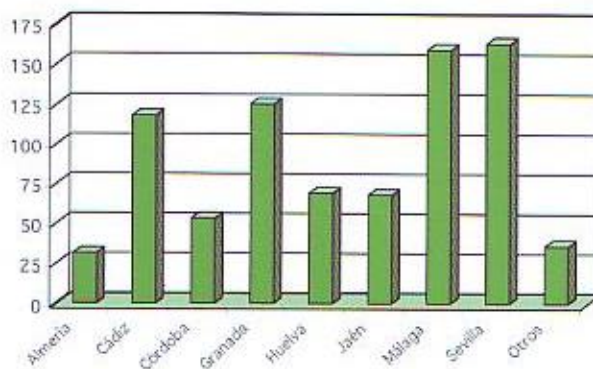


GRÁFICO 33.2. Tasa MNC por 10.000 Hab. 1999-2002

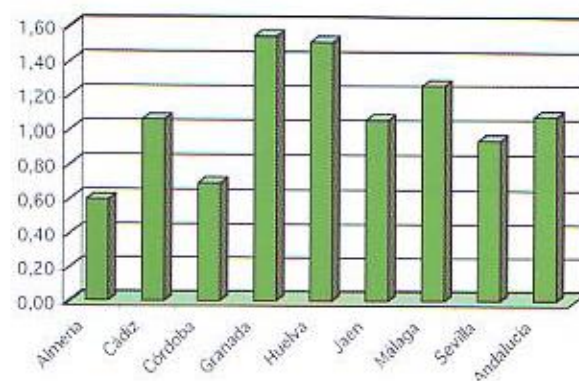


TABLA 33.3. Estancias Medias. Andalucía 1999-2002

Media Estancias		Mínimo	Máximo
Diagnóstico Principal	14,12	0	133
Todos los Diagnósticos	16,63	0	164

Fuente: CMBDA

TABLA 33.4. Distribución del MNC por Grupos de Edad y Género. Andalucía 1999-2002

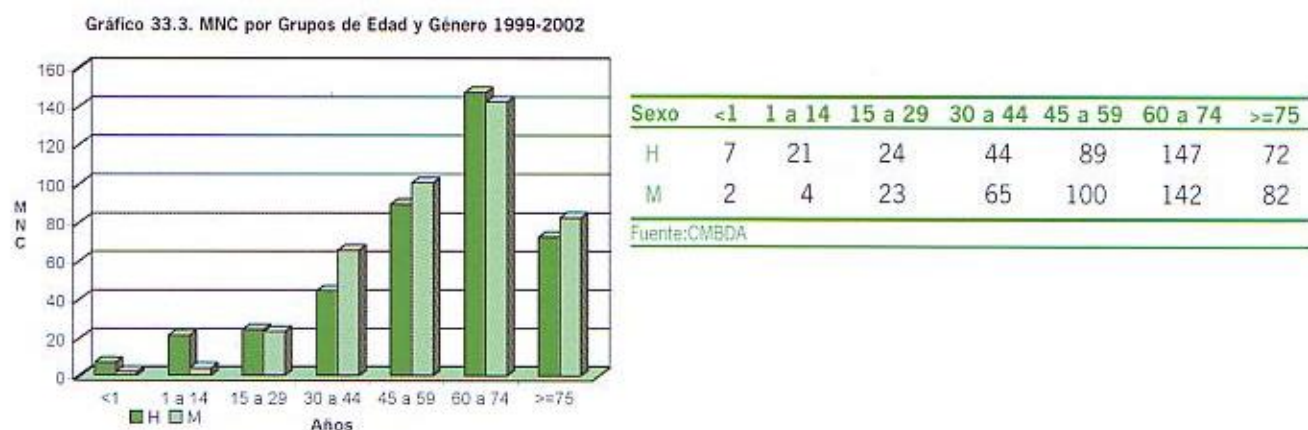


TABLA 33.5. Desagregación del MNC por Enfermedad, Grupos de Edad y Género. Andalucía 1999-2002

ENFERMEDAD / CIE 9	Sexo	<1	1 a 14	15 a 29	30 a 44	45 a 59	60 a 74	>=75	TOTAL
Esclerosis Renal NOS / 587	H	3	12	14	16	30	65	35	175
	M	1	3	11	24	35	60	48	182
Osteodistrofia Renal / 588.0	H	-	3	6	8	12	9	4	42
	M	1	-	2	7	12	12	2	36
Diabetes Insípida Nefrogénica / 588.1	H	1	2	-	2	-	-	-	5
	M	-	1	2	1	1	5	-	10
Otra Obstrucción Ureterica (Fibrosis Retroperitoneal Idiopática) / 593.4	H	3	4	3	17	45	58	23	153
	M	-	-	6	24	40	45	24	139
Cistitis Intersticial Crónica / 595.1	H	-	-	1	1	2	15	10	29
	M	-	-	2	9	12	20	8	51

Fuente: CMBDA

X. ENFERMEDADES  
DE PIEL Y TEJIDO  
SUBCUTÁNEO



## 34. DERMATITIS BULLOSA

TABLA 34.1. MNC por Provincia de Residencia. Andalucía 1999-2002

	Almería	Cádiz	Córdoba	Granada	Huelva	Jaén	Málaga	Sevilla	Andalucía	Otros
1999	5	10	5	12	-	5	10	12	59	8
2000	3	12	11	6	5	6	7	25	75	6
2001	8	8	9	7	4	10	7	27	80	4
2002	4	8	19	8	5	10	10	20	84	2
1999-2002	18	33	38	33	14	29	32	73	270	19

Fuente: CMBDA

TABLA 34.2. Tasa MNC por 10000 Habitantes y Provincia de Residencia. Andalucía 1999-2002

	Almería	Cádiz	Córdoba	Granada	Huelva	Jaén	Málaga	Sevilla	Andalucía
1999	0,10	0,09	0,07	0,15	0,00	0,08	0,08	0,07	0,08
2000	0,06	0,11	0,14	0,07	0,11	0,09	0,06	0,14	0,10
2001	0,15	0,07	0,12	0,09	0,09	0,16	0,06	0,15	0,11
2002	0,08	0,07	0,25	0,10	0,11	0,16	0,08	0,11	0,11
1999-2002	0,35	0,30	0,49	0,41	0,31	0,45	0,25	0,42	0,37

Fuente: CMBDA

GRÁFICO 34.1. Total MNC 1999-2002

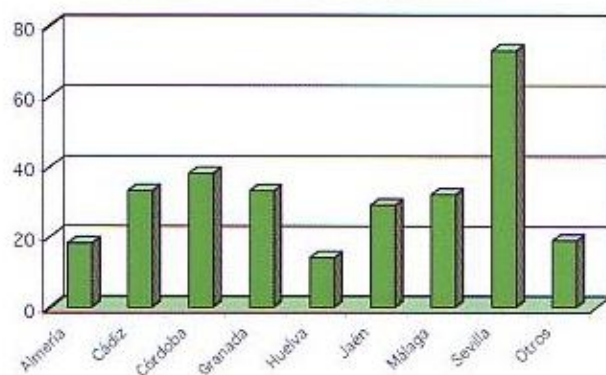


GRÁFICO 34.2. Tasa MNC por 10.000 Hab. 1999-2002

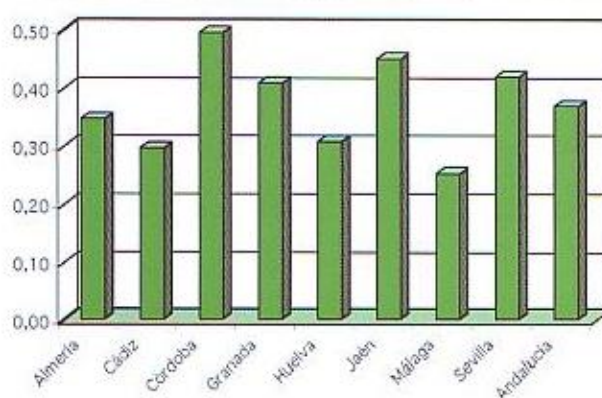


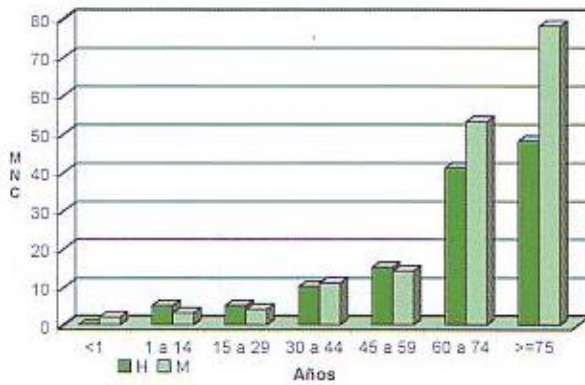
TABLA 34.3. Estancias Medias. Andalucía 1999-2002

	Media Estancias	Mínimo	Máximo
Diagnóstico Principal	27,03	0	554
Todos los Diagnósticos	27,34	0	766

Fuente: CMBDA

TABLA 34.4. Distribución del MNC por Grupos de Edad y Género. Andalucía 1999-2002

Gráfico 34.3. MNC por Grupos de Edad y Género 1999-2002



Sexo	<1	1 a 14	15 a 29	30 a 44	45 a 59	60 a 74	>=75
H	0	5	5	10	15	41	48
M	2	3	4	11	14	53	78

Fuente: CMBDA

TABLA 34.5. Desagregación del MNC por Enfermedad, Grupos de Edad y Género. Andalucía 1999-2002

ENFERMEDAD / CIE 9	Sexo	<1	1 a 14	15 a 29	30 a 44	45 a 59	60 a 74	>=75	TOTAL
Dermatitis Herpetiforme / 694.0	H	-	3	3	1	2	6	3	18
	M	1	-	1	4	1	3	5	15
Dermatitis Pustular Subcorneal / 694.1	H	-	-	-	-	3	1	-	4
	M	-	-	-	2	5	3	3	13
Penfigo / 694.4	H	-	-	2	8	7	16	19	52
	M	1	1	2	3	6	23	22	58
Pénfigoide / 694.5	H	-	2	-	-	2	17	24	45
	M	-	2	1	2	2	21	47	75
Penfigoide Mucoso Benigno / 694.6 (694.60, 694.61)	H	-	-	-	1	1	1	2	5
	M	-	-	-	-	-	3	1	4

Fuente: CMBDA

## 35. OTROS TRANSTORNOS DE LA PIEL

TABLA 35.1. MNC por Provincia de Residencia. Andalucía 1999-2002

	Almería	Cádiz	Córdoba	Granada	Huelva	Jaén	Málaga	Sevilla	Andalucía	Otros
1999	16	26	18	51	17	5	41	50	224	24
2000	17	33	15	49	9	15	45	43	226	17
2001	13	43	18	32	8	18	30	41	203	6
2002	19	31	14	30	9	11	50	41	205	2
1999-2002	59	119	60	157	40	45	160	166	806	48

Fuente: CMBDA

TABLA 35.2. Tasa MNC por 10000 Habitantes y Provincia de Residencia. Andalucía 1999-2002

	Almería	Cádiz	Córdoba	Granada	Huelva	Jaén	Málaga	Sevilla	Andalucía
1999	0,31	0,23	0,23	0,63	0,37	0,08	0,33	0,29	0,31
2000	0,33	0,30	0,20	0,61	0,20	0,23	0,36	0,25	0,31
2001	0,25	0,38	0,23	0,39	0,18	0,28	0,24	0,24	0,28
2002	0,36	0,28	0,18	0,37	0,20	0,17	0,39	0,23	0,28
1999-2002	1,13	1,06	0,78	1,94	0,88	0,70	1,27	0,95	1,10

Fuente: CMBDA

GRÁFICO 35.1. Total MNC 1999-2002

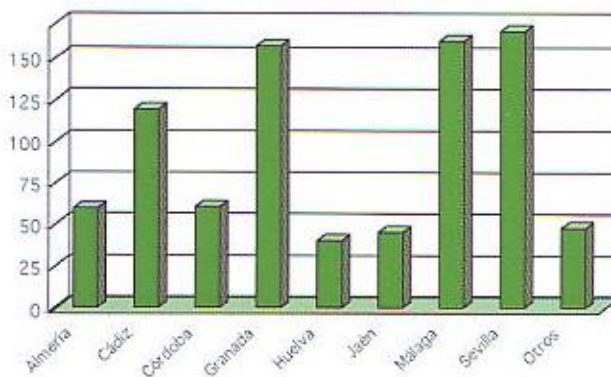


GRÁFICO 35.2. Tasa MNC por 10.000 Hab. 1999-2002

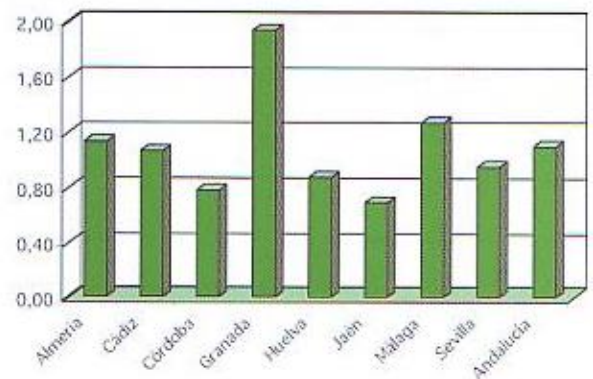


TABLA 35.3. Estancias Medias. Andalucía 1999-2002

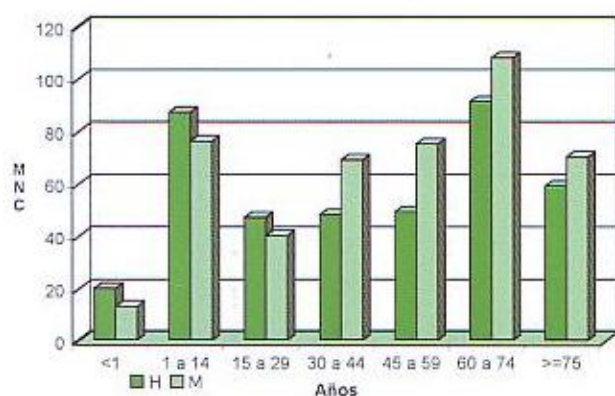
	Media Estancias	Mínimo	Máximo
Diagnóstico Principal	9,64	0	99
Todos los Diagnósticos	12,42	0	167

Fuente: CMBDA



TABLA 35.4. Distribución del MNC por Grupos de Edad y Género. Andalucía 1999-2002

Gráfico 35.3. MNC por Grupos de Edad y Género 1999-2002



Sexo	<1	1 a 14	15 a 29	30 a 44	45 a 59	60 a 74	>=75
H	20	87	47	48	49	91	59
M	13	76	40	69	75	108	70

Fuente: CMBDA

TABLA 35.5. Desagregación del MNC por Enfermedad, Grupos de Edad y Género. Andalucía 1999-2002

ENFERMEDAD / CIE 9	Sexo	<1	1 a 14	15 a 29	30 a 44	45 a 59	60 a 74	>=75	TOTAL
Eritema Multiforme / 695.1	H	18	81	36	30	21	26	17	229
	M	11	72	28	33	19	31	21	215
Rosácea / 695.3	H	-	2	1	2	4	18	4	31
	M	-	-	-	7	8	8	5	28
Enfermedad de Ritter / 695.81	H	2	-	-	-	-	-	-	2
	M	1	1	-	-	-	-	-	2
Liquen Plano / 697.0	H	-	-	4	2	5	8	4	23
	M	-	-	2	7	6	10	7	32
Escleroderma Circunscrita / 701.0	H	-	-	2	3	3	8	7	23
	M	-	2	5	11	20	34	12	84
Queratoderma Adquirido / 701.1	H	-	4	4	11	16	31	26	92
	M	1	1	5	11	22	25	25	90
Enfermedad de Fox Fordyce / 705.82	H	-	-	-	-	-	-	1	1
	M	-	-	-	-	-	-	-	0

Fuente: CMBDA

La enfermedad de Liquen Nítido (697.1) no está tabulada debido a que no se encontraron datos referentes a ella.

XI. ENFERMEDADES  
DEL SISTEMA  
OSTEOMIOARTICULAR  
Y TEJIDO CONECTIVO

## 36. ENFERMEDADES DIFUSAS DEL TEJIDO CONECTIVO

TABLA 36.1. MNC por Provincia de Residencia. Andalucía 1999-2002

	Almería	Cádiz	Córdoba	Granada	Huelva	Jaén	Málaga	Sevilla	Andalucía	Otros
1999	37	152	62	122	69	38	167	198	845	61
2000	34	193	66	130	81	58	181	245	988	35
2001	45	225	70	122	74	73	150	252	1011	20
2002	51	248	85	126	79	77	174	278	1118	26
1999-2002	145	570	212	363	243	183	502	694	2912	130

Fuente: CMBDA

TABLA 36.2. Tasa MNC por 10000 Habitantes y Provincia de Residencia. Andalucía 1999-2002

	Almería	Cádiz	Córdoba	Granada	Huelva	Jaén	Málaga	Sevilla	Andalucía
1999	0,72	1,37	0,81	1,51	1,52	0,59	1,33	1,15	1,16
2000	0,66	1,73	0,86	1,61	1,78	0,90	1,44	1,41	1,35
2001	0,86	2,01	0,91	1,50	1,62	1,13	1,18	1,45	1,38
2002	0,97	2,21	1,11	1,55	1,72	1,19	1,37	1,59	1,52
1999-2002	2,78	5,10	2,76	4,48	5,32	2,84	3,97	3,99	3,98

Fuente: CMBDA

GRÁFICO 36.1. Total MNC 1999-2002

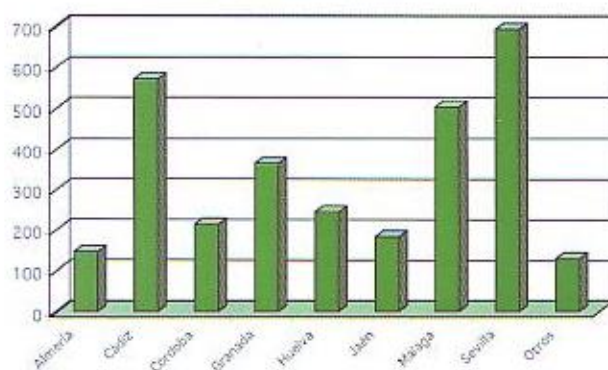


GRÁFICO 36.2. Tasa MNC por 10.000 Hab. 1999-2002

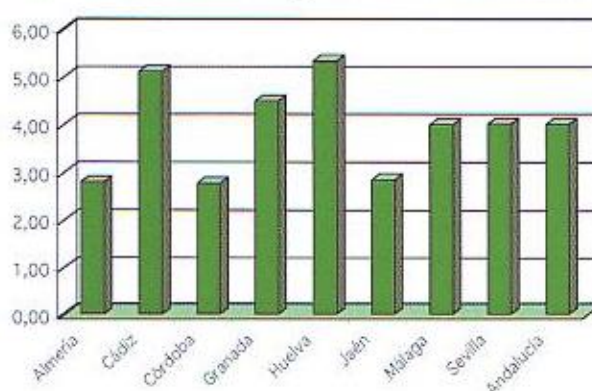
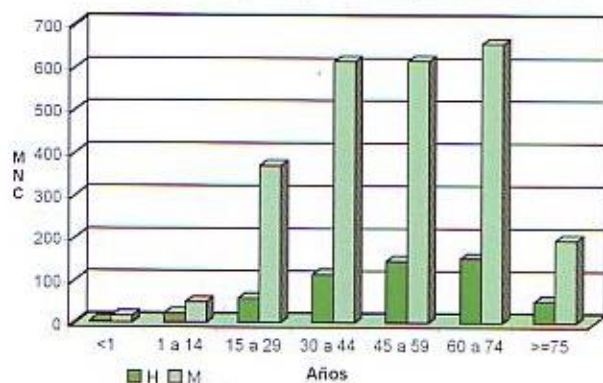


TABLA 36.3. Estancias Medias. Andalucía 1999-2002

Media Estancias		Mínimo	Máximo
Diagnóstico Principal	24,05	0	314
Todos los Diagnósticos	21,88	0	314

Fuente: CMBDA



**TABLA 36.4. Distribución del MNC por Grupos de Edad y Género. Andalucía 1999-2002****Gráfico 36.3. MNC por Grupos de Edad y Género 1999-2002**

Sexo	<1	1 a 14	15 a 29	30 a 44	45 a 59	60 a 74	>=75
H	3	21	56	112	143	150	50
M	15	48	368	613	614	654	193

Fuente: CMBDA

**TABLA 36.5. Desagregación del MNC por Enfermedad, Grupos de Edad y Género. Andalucía 1999-2002**

ENFERMEDAD / CIE 9	Sexo	<1	1 a 14	15 a 29	30 a 44	45 a 59	60 a 74	>=75	TOTAL
Lupus Eritematoso Sistémico / 710.0	H	3	4	40	65	64	40	10	226
	M	15	29	286	424	277	156	44	1231
Esclerodermia / 710.1	H	-	3	7	14	18	29	9	80
	M	-	3	16	41	73	118	31	282
Síndrome de Sjogren Primario / 710.2	H	-	-	-	7	14	27	15	63
	M	-	3	18	60	181	277	83	622
Dermatomiositis / 710.3	H	-	3	2	7	12	18	8	50
	M	-	1	13	15	20	33	11	93
Polimiositis / 710.4	H	-	4	1	5	11	13	5	39
	M	-	4	6	9	14	20	4	57
Síndrome del Aceite Tóxico / 710.5	H	-	-	-	-	2	2	-	4
	M	-	-	2	1	-	-	-	3
Otras Enfermedades Difusas de Tejido	H	-	-	5	5	8	5	1	24
Conectivo / 710.8	M	-	-	12	20	15	17	4	68
Enfermedad Difusa del Tejido	H	-	7	1	9	14	16	2	49
Conectivo NOS / 710.9	M	-	8	15	43	34	33	16	149

Fuente: CMBDA

## 37. ARTROPATIAS

TABLA 37.1. MNC por Provincia de Residencia. Andalucía 1999-2002

	Almería	Cádiz	Córdoba	Granada	Huelva	Jaén	Málaga	Sevilla	Andalucía	Otros
1999	5	26	25	50	16	17	48	41	228	19
2000	15	41	44	40	13	24	38	69	284	10
2001	19	50	34	69	16	25	55	76	344	10
2002	30	49	33	39	19	30	65	62	327	7
1999-2002	54	141	112	155	61	87	181	199	990	44

Fuente: CMBDA

TABLA 37.2. Tasa MNC por 10000 Habitantes y Provincia de Residencia. Andalucía 1999-2002

	Almería	Cádiz	Córdoba	Granada	Huelva	Jaén	Málaga	Sevilla	Andalucía
1999	0,10	0,23	0,33	0,62	0,35	0,26	0,38	0,24	0,31
2000	0,29	0,37	0,57	0,49	0,29	0,37	0,30	0,40	0,39
2001	0,36	0,45	0,44	0,85	0,35	0,39	0,43	0,44	0,47
2002	0,57	0,44	0,43	0,48	0,41	0,47	0,51	0,35	0,44
1999-2002	1,04	1,26	1,46	1,91	1,34	1,35	1,43	1,14	1,35

Fuente: CMBDA

GRÁFICO 37.1. Total MNC 1999-2002

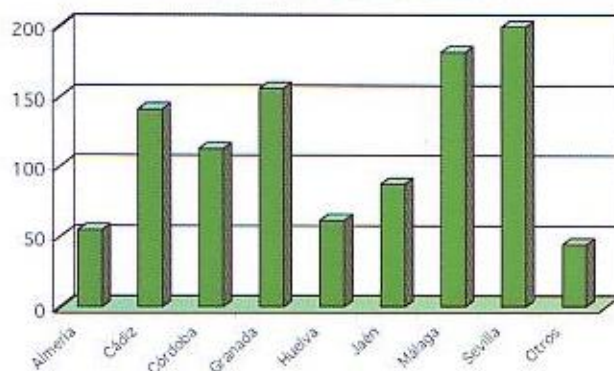


GRÁFICO 37.2. Tasa MNC por 10.000 Hab. 1999-2002

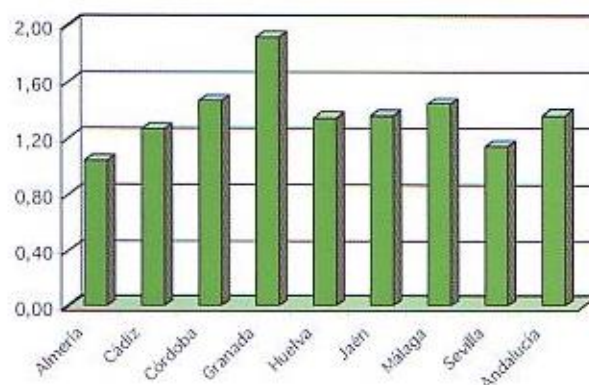


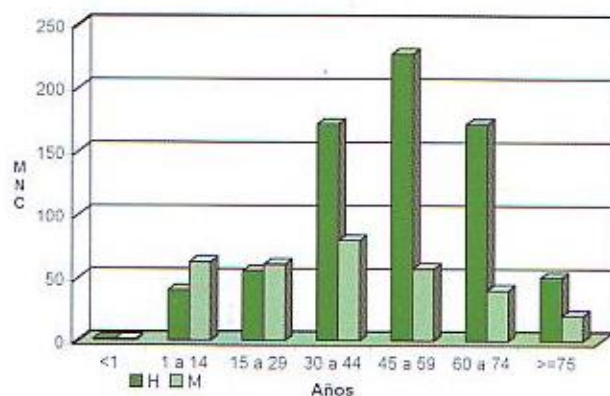
TABLA 37.3. Estancias Medias. Andalucía 1999-2002

	Media Estancias	Mínimo	Máximo
Diagnóstico Principal	17,62	0	249
Todos los Diagnósticos	16,87	0	324

Fuente: CMBDA

TABLA 37.4. Distribución del MNC por Grupos de Edad y Género. Andalucía 1999-2002

Gráfico 37.3. MNC por Grupos de Edad y Género 1999-2002



Sexo	<1	1 a 14	15 a 29	30 a 44	45 a 59	60 a 74	>=75
H	1	40	55	171	227	171	50
M	1	62	60	79	57	40	20

Fuente: CMBDA

TABLA 37.5. Desagregación del MNC por Enfermedad, Grupos de Edad y Género. Andalucía 1999-2002

ENFERMEDAD / CIE 9	Sexo	<1	1 a 14	15 a 29	30 a 44	45 a 59	60 a 74	>=75	TOTAL
Síndrome de Felty / 714.1	H	-	-	-	1	2	2	-	5
	M	1	-	-	-	4	3	1	9
Enfermedad de Still / 714.30	H	1	39	35	19	11	4	1	110
	M	-	60	48	37	15	3	2	165
Espandilitis Anquilosante / 720.0	H	-	1	20	151	214	165	49	600
	M	-	2	12	42	37	33	16	142
Entesopatía Vertebral / 720.1	H	-	-	-	-	-	-	-	0
	M	-	-	-	-	1	1	1	3

Fuente: CMBDA



## 38. OTRAS ENFERMEDADES OSTEOMIOARTICULARES

TABLA 38.1. MNC por Provincia de Residencia. Andalucía 1999-2002

	Almería	Cádiz	Córdoba	Granada	Huelva	Jaén	Málaga	Sevilla	Andalucía	Otros
1999	5	19	10	16	11	15	30	25	131	12
2000	3	24	11	20	12	21	17	28	136	6
2001	7	31	15	21	22	18	20	24	158	2
2002	5	21	5	23	9	23	18	27	131	4
1999-2002	19	83	32	68	47	71	79	93	492	23

Fuente: CMBDA

TABLA 38.2. Tasa MNC por 10000 Habitantes y Provincia de Residencia. Andalucía 1999-2002

	Almería	Cádiz	Córdoba	Granada	Huelva	Jaén	Málaga	Sevilla	Andalucía
1999	0,10	0,17	0,13	0,20	0,24	0,23	0,24	0,14	0,18
2000	0,06	0,22	0,14	0,25	0,26	0,33	0,13	0,16	0,19
2001	0,13	0,28	0,20	0,26	0,48	0,28	0,16	0,14	0,22
2002	0,09	0,19	0,07	0,28	0,20	0,36	0,14	0,15	0,18
1999-2002	0,36	0,74	0,42	0,84	1,03	1,10	0,63	0,53	0,67

Fuente: CMBDA

GRÁFICO 38.1. Total MNC 1999-2002

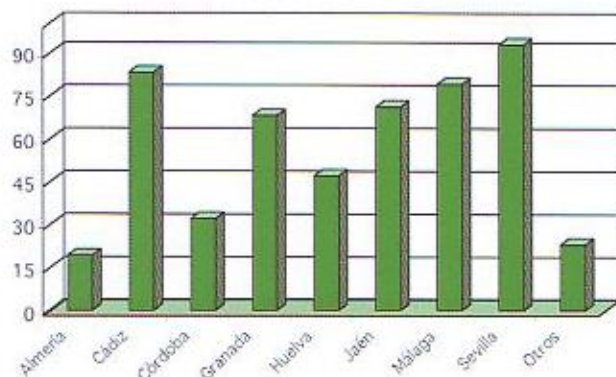


GRÁFICO 38.2. Tasa MNC por 10.000 Hab. 1999-2002

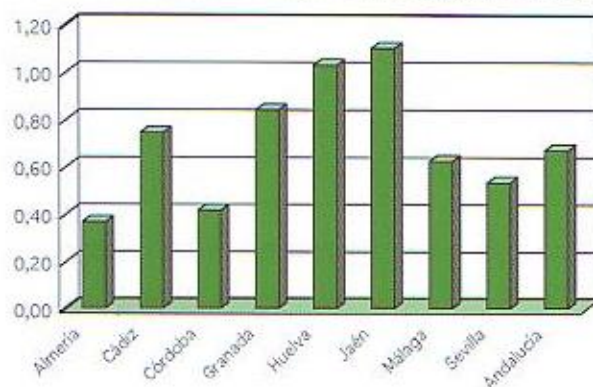


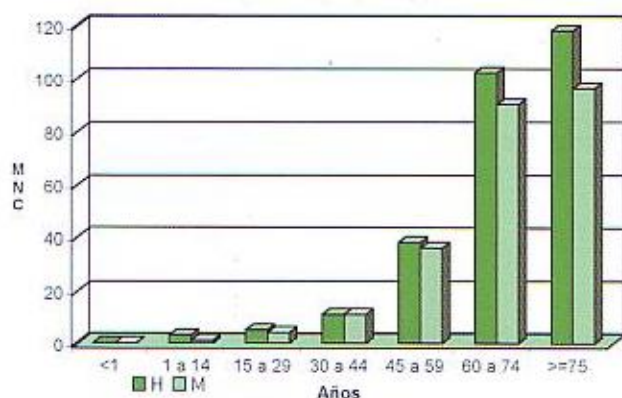
TABLA 38.3. Estancias Medias. Andalucía 1999-2002

Media Estancias	Minimo	Máximo
Diagnóstico Principal	0	65
Todos los Diagnósticos	0	568

Fuente: CMBDA

TABLA 38.4. Distribución del MNC por Grupos de Edad y Género. Andalucía 1999-2002

Gráfico 38.3. MNC por Grupos de Edad y Género 1999-2002



Sexo	<1	1 a 14	15 a 29	30 a 44	45 a 59	60 a 74	>=75
H	-	3	5	11	38	102	118
M	-	1	4	11	36	90	96

Fuente: CMBDA

TABLA 38.5. Desagregación del MNC por Enfermedad, Grupos de Edad y Género. Andalucía 1999-2002

ENFERMEDAD / CIE 9	Sexo	<1	1 a 14	15 a 29	30 a 44	45 a 59	60 a 74	>=75	TOTAL
Enfermedad de Klippel / 723.8	H	-	-	-	1	3	4	-	8
	M	-	-	1	3	3	1	1	9
Estenosis del Canal Medular en Región NOS / 724.00	H	-	-	2	5	15	25	11	58
	M	-	-	-	1	11	21	12	45
Miositis Osificante	H	-	-	-	1	-	-	-	1
Progresiva / 728.11	M	-	1	-	-	1	1	-	3
Fascitis Nodular / 728.79	H	-	-	2	2	4	-	-	8
	M	-	-	3	3	3	1	2	12
Osteitis Deformante sin mención	H	-	3	1	2	16	73	107	202
de Tumor Óseo (Enf. de Paget) / 731.0	M	-	-	-	4	18	66	81	169

Fuente: CMBDA

La Osteomielitis Multifocal Recurrente Crónica (730.29) no está tabulada debido a que no se encontraron datos referentes a ella.

## 39. OSTEOCONDROPATÍAS

TABLA 39.1. MNC por Provincia de Residencia. Andalucía 1999-2002

	Almería	Cádiz	Córdoba	Granada	Huelva	Jaén	Málaga	Sevilla	Andalucía	Otros
1999	38	45	34	41	18	33	68	73	350	22
2000	27	48	26	35	19	53	51	52	311	6
2001	19	50	25	45	20	42	58	54	313	5
2002	24	47	26	53	15	51	58	40	314	5
1999-2002	98	176	103	167	68	172	223	208	1215	35

Fuente: CMBDA

TABLA 39.2. Tasa MNC por 10000 Habitantes y Provincia de Residencia. Andalucía 1999-2002

	Almería	Cádiz	Córdoba	Granada	Huelva	Jaén	Málaga	Sevilla	Andalucía
1999	0,74	0,40	0,44	0,51	0,40	0,51	0,54	0,42	0,48
2000	0,52	0,43	0,34	0,43	0,42	0,82	0,40	0,30	0,43
2001	0,36	0,45	0,33	0,56	0,44	0,65	0,46	0,31	0,43
2002	0,45	0,42	0,34	0,65	0,33	0,79	0,46	0,23	0,43
1999-2002	1,88	1,57	1,34	2,06	1,49	2,67	1,76	1,20	1,66

Fuente: CMBDA

GRÁFICO 39.1. Total MNC 1999-2002

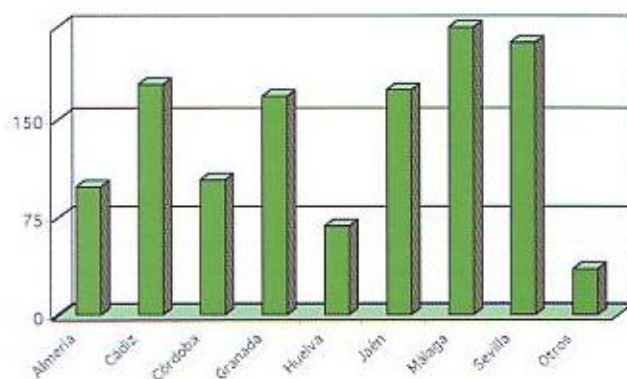


GRÁFICO 39.2. Tasa MNC por 10.000 Hab. 1999-2002

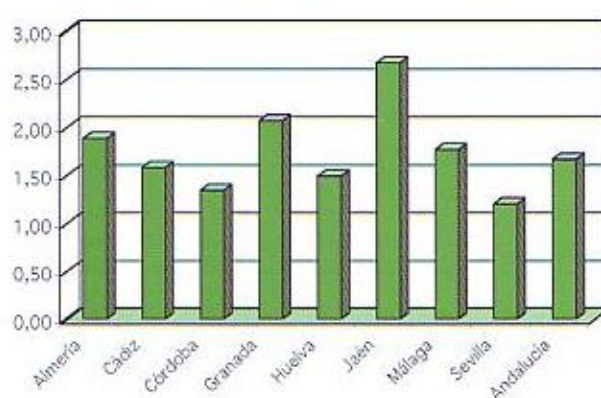


TABLA 39.3. Estancias Medias. Andalucía 1999-2002

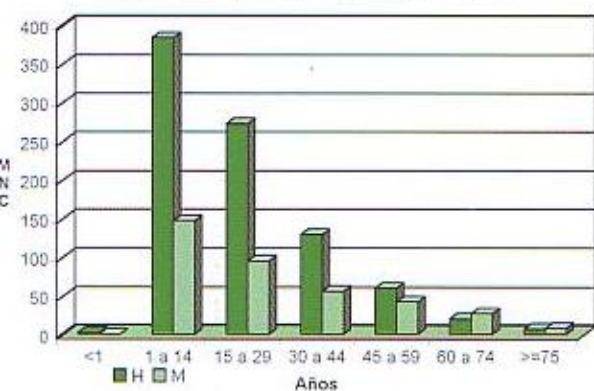
	Media Estancias	Mínimo	Máximo
Diagnóstico Principal	6,75	0	92
Todos los Diagnósticos	7,07	0	118

Fuente: CMBDA



TABLA 39.4. Distribución del MNC por Grupos de Edad y Género. Andalucía 1999-2002

Gráfico 39.3. MNC por Grupos de Edad y Género 1999-2002



Sexo	<1	1 a 14	15 a 29	30 a 44	45 a 59	60 a 74	>=75
H	2	384	272	129	60	20	7
M	-	147	95	56	42	27	8

Fuente: CMBDA

TABLA 39.5. Desagregación del MNC por Enfermedad, Grupos de Edad y Género. Andalucía 1999-2002

ENFERMEDAD / CIE 9	Sexo	<1	1 a 14	15 a 29	30 a 44	45 a 59	60 a 74	>=75	TOTAL
Osteocondrosis Juvenil	H	-	4	7	3	2	-	1	17
Vertebral / 732.0	M	-	4	5	3	-	-	-	12
Osteocondrosis Juvenil de	H	-	259	50	21	12	7	5	354
Cadera y Pelvis / 732.1	M	-	81	11	5	5	6	4	112
Osteocondrosis Juvenil de	H	-	36	37	15	6	-	-	94
Extremidad Superior / 732.3	M	-	17	9	5	-	-	-	31
Osteocondrosis Juvenil de	H	2	49	81	32	17	4	-	185
Extremidad Inferior salvo Pie 732.4	M	-	33	29	17	15	10	2	106
Osteocondrosis Juvenil	H	-	24	28	16	6	7	1	82
del Pie / 732.5	M	-	11	20	14	13	9	-	67
Osteocondritis Disecante / 732.7	H	-	12	69	42	17	2	-	142
	M	-	1	21	12	9	2	2	47

Fuente: CMBDA

## 40. OTROS TRANSTORNOS DE HUESO Y CARTILAGOS

TABLA 40.1. MNC por Provincia de Residencia. Andalucía 1999-2002

	Almería	Cádiz	Córdoba	Granada	Huelva	Jaén	Málaga	Sevilla	Andalucía	Otros
1999	14	10	14	27	4	9	19	36	133	7
2000	18	19	9	20	5	16	18	35	140	4
2001	9	21	14	19	3	17	15	27	125	0
2002	10	27	9	20	8	13	16	19	122	3
1999-2002	49	72	45	81	19	54	63	105	488	13

Fuente:CMBDA

TABLA 40.2. Tasa MNC por 10000 Habitantes y Provincia de Residencia. Andalucía 1999-2002

	Almería	Cádiz	Córdoba	Granada	Huelva	Jaén	Málaga	Sevilla	Andalucía
1999	0,27	0,09	0,18	0,34	0,09	0,14	0,15	0,21	0,18
2000	0,35	0,17	0,12	0,25	0,11	0,25	0,14	0,20	0,19
2001	0,17	0,19	0,18	0,23	0,07	0,26	0,12	0,15	0,17
2002	0,19	0,24	0,12	0,25	0,17	0,20	0,13	0,11	0,17
1999-2002	0,94	0,64	0,59	1,00	0,42	0,84	0,50	0,60	0,67

Fuente:CMBDA

GRÁFICO 40.1. Total MNC 1999-2002

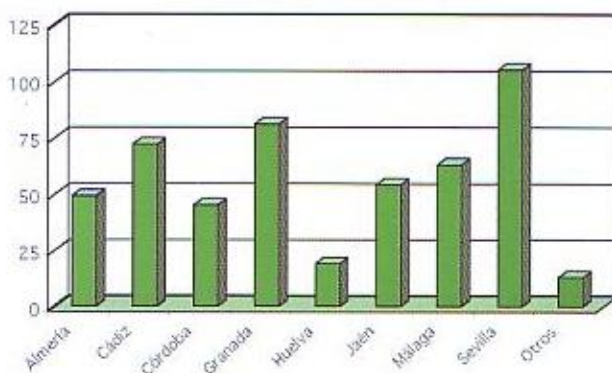


GRÁFICO 40.2. Tasa MNC por 10.000 Hab. 1999-2002

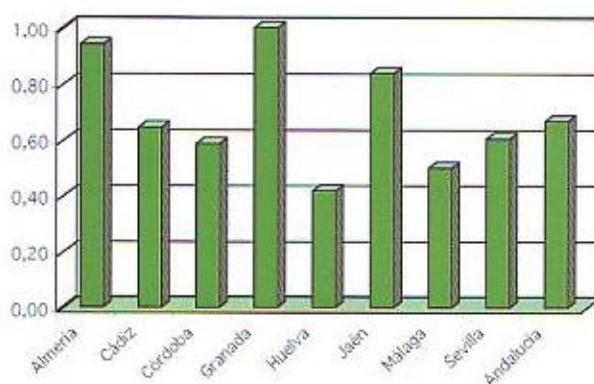


TABLA 40.3. Estancias Medias. Andalucía 1999-2002

	Media Estancias	Mínimo	Máximo
Diagnóstico Principal	8,29	0	247
Todos los Diagnósticos	11,41	0	247

Fuente:CMBDA

TABLA 40.4. Distribución del MNC por Grupos de Edad y Género. Andalucía 1999-2002



TABLA 40.5. Desagregación del MNC por Enfermedad, Grupos de Edad y Género. Andalucía 1999-2002

ENFERMEDAD / CIE 9	Sexo	<1	1 a 14	15 a 29	30 a 44	45 a 59	60 a 74	>=75	TOTAL
Displasia Fibrosa (monostótica) / 733.29	H	4	7	7	5	3	1	1	28
	M	4	7	10	7	10	2	1	41
Enfermedad de Tietze / 733.6	H	-	4	2	8	5	7	1	27
	M	-	3	3	4	14	24	13	61
Algoneurodistrofia / 733.7	H	-	1	3	6	3	7	-	20
	M	-	-	1	2	2	3	3	11
Otros trastornos (Enfermedad de Gorham, Osteolisis Masiva, Policondritis Recurrente) / 733.99	H	4	17	32	33	39	34	15	174
	M	3	15	24	24	33	30	10	139

Fuente: CMBDA



## 2.2 REGISTRO DE PACIENTES CON INSUFICIENCIA RENAL CRÓNICA TERMINAL EN TRATAMIENTO SUSTITUTIVO DE ANDALUCÍA\*

### FUENTE DE DATOS

Los datos han sido obtenidos del Registro Andaluz de Pacientes Renales, el cual es un registro de base poblacional de declaración obligatoria, en el que se incluyen todos los pacientes sometidos a cualquiera de las modalidades de tratamiento sustitutivo de la función renal en Andalucía, desde el 1 de enero de 1984. Recoge la actividad notificada por los 51 centros acreditados para el tratamiento renal sustitutivo en nuestra comunidad.

Actualmente la aplicación informática utilizada permite la comunicación, vía módem, desde los centros públicos o concertados con la Base Central, que reside en la Coordinación Autonómica de Trasplantes en los Servicios Centrales del Servicio Andaluz de Salud.

La codificación de la etiología de la insuficiencia renal crónica, o enfermedad renal primaria, se realiza según la tabla de códigos de la *European Dialysis and Transplantation Association*.

### PRESENTACIÓN DE LOS DATOS

Se presentan para cada Enfermedad Renal Primaria el número de pacientes vivos en el registro a 31 de diciembre de 2002, desagregados por grupo de edad, sexo y provincia de residencia.

Para el cálculo de la tasa de prevalencia, expresada por 10.000 habitantes, se ha utilizado como población de referencia la "Proyección de la población de Andalucía 1998-2051, escenario medio" del Instituto de Estadística de Andalucía para el 1 de enero de 2003.

---

\* Servicio Andaluz de la Salud  
Dirección General de Asistencia Sanitaria  
Subdirección A.E.-Gestión Sanitaria  
Servicio de Información y Estadística

**TABLA 1. SIND. NEFRÓTICO SEVERO CON LESIÓN HISTOLÓGICA DE ESCLEROSIS FOCAL (SOLO EN NIÑOS)**

Sexo		<= 14 años	15 a 44 años	45 a 64 años	65 a 74 años	>= 75 años	Total	Tasas por 10000 Hab.
Hombre	CÁDIZ	0	4	0	0	0	4	0,036
	CÓRDOBA	0	3	0	0	0	3	0,039
	GRANADA	0	1	1	0	0	2	0,025
	MÁLAGA	0	2	0	0	0	2	0,016
	SEVILLA	0	11	2	0	1	14	0,081
	Total	0	21	3	0	1	25	0,034
Mujer	ALMERÍA	1	1	0	0	0	2	0,038
	CÁDIZ	0	4	1	0	0	5	0,045
	HUELVA	0	0	1	0	0	1	0,022
	MÁLAGA	0	3	0	0	0	3	0,024
	SEVILLA	3	6	3	0	0	12	0,069
	Total	4	14	5	0	0	23	0,031

Fuente: Registro Andaluz de Pacientes Renales.

**TABLA 2. NEFROPATÍA POR IgA, COMPROBADA POR INMUNOFLUORESCENCIA**

Sexo		<= 14 años	15 a 44 años	45 a 64 años	65 a 74 años	>= 75 años	Total	Tasas por 10000 Hab.
Hombre	ALMERÍA	0	2	2	0	0	4	0,077
	CÁDIZ	0	5	10	5	1	21	0,188
	CÓRDOBA	0	6	7	5	0	18	0,234
	GRANADA	0	7	7	2	0	16	0,198
	HUELVA	0	5	1	2	1	9	0,197
	JAÉN	0	6	4	0	0	10	0,155
	MÁLAGA	0	9	15	3	1	28	0,222
	SEVILLA	0	22	12	0	0	34	0,196
	Total	0	62	58	17	3	140	0,191
	Mujer	ALMERÍA	0	4	1	0	0	5
CÁDIZ		0	9	1	0	0	10	0,089
CÓRDOBA		0	0	1	0	0	1	0,013
GRANADA		0	6	1	0	0	7	0,086
HUELVA		0	1	4	0	0	5	0,109
JAÉN		0	3	1	1	0	5	0,078
MÁLAGA		0	6	3	0	1	10	0,079
SEVILLA		0	6	5	0	0	11	0,063
Total		0	35	17	1	1	54	0,074

Fuente: Registro Andaluz de Pacientes Renales.

**TABLA 3. ENFERMEDAD RENAL QUÍSTICA SIN ESPECIFICAR TIPO**

Sexo		<= 14 años	15 a 44 años	45 a 64 años	65 a 74 años	>= 75 años	Total	Tasas por 10000 Hab.
Hombre	CÓRDOBA	0	0	1	0	1	2	0,026
	GRANADA	0	0	1	0	0	1	0,012
	MÁLAGA	0	1	0	0	0	1	0,008
	Total	0	1	2	0	1	4	0,005
Mujer	GRANADA	0	0	0	1	0	1	0,012
	JAÉN	0	0	0	1	0	1	0,016
	Total	0	0	0	2	0	2	0,003

Fuente: Registro Andaluz de Pacientes Renales.



TABLA 4. RIÑONES POLIQUÍSTICOS, TIPO ADULTO (DOMINANTE)

Sexo		<= 14 años	15 a 44 años	45 a 64 años	65 a 74 años	>= 75 años	Total	Tasas por 10000 Hab.
Hombre	ALMERÍA	0	1	11	4	2	18	0,345
	CÁDIZ	0	7	28	14	5	54	0,483
	CÓRDOBA	0	3	16	10	2	31	0,404
	GRANADA	0	6	19	5	4	34	0,420
	HUELVA	0	4	4	7	3	18	0,394
	JAÉN	0	2	7	8	1	18	0,279
	MÁLAGA	0	6	34	16	5	61	0,483
	SEVILLA	0	5	29	14	3	51	0,293
	Total	0	34	148	78	25	285	0,389
	Mujer	ALMERÍA	0	1	9	7	0	17
CÁDIZ		0	5	34	19	4	62	0,555
CÓRDOBA		0	3	16	11	1	31	0,404
GRANADA		0	3	20	11	0	34	0,420
HUELVA		0	0	12	4	0	16	0,350
JAÉN		0	2	15	8	1	26	0,403
MÁLAGA		0	2	26	17	8	53	0,419
SEVILLA		0	1	27	13	5	46	0,265
Total		0	17	159	90	19	285	0,389

Fuente: Registro Andaluz de Pacientes Renales.

TABLA 5. RIÑONES POLIQUÍSTICOS, TIPO INFANTIL (RECESIVA)

Sexo		<= 14 años	15 a 44 años	45 a 64 años	65 a 74 años	>= 75 años	Total	Tasas por 10000 Hab.
Hombre	ALMERÍA	0	0	0	1	1	2	0,038
	CÁDIZ	0	0	1	0	0	1	0,009
	JAÉN	0	2	0	0	0	2	0,031
	SEVILLA	0	1	0	0	0	1	0,006
	Total	0	3	1	1	1	6	0,008
Mujer	CÓRDOBA	0	1	1	0	0	2	0,026
	MÁLAGA	0	1	0	0	0	1	0,008
	Total	0	2	1	0	0	3	0,004

Fuente: Registro Andaluz de Pacientes Renales.

TABLA 6. ENFERMEDAD MEDULAR QUÍSTICA (INCLUYE LA NEFRONOPTISIS)

Sexo		<= 14 años	15 a 44 años	45 a 64 años	65 a 74 años	>= 75 años	Total	Tasas por 10000 Hab.
Hombre	ALMERÍA	0	2	0	0	0	2	0,038
	CÁDIZ	0	0	1	0	0	1	0,009
	CÓRDOBA	0	1	0	0	0	1	0,013
	GRANADA	0	4	1	0	0	5	0,062
	HUELVA	0	1	1	0	0	2	0,044
	JAÉN	0	1	1	0	0	2	0,031
	MÁLAGA	1	2	0	0	0	3	0,024
	SEVILLA	1	2	0	0	0	3	0,017
	Total	2	13	4	0	0	19	0,026
	Mujer	ALMERÍA	0	1	0	0	0	1
CÁDIZ		0	1	1	0	0	2	0,018
CÓRDOBA		0	1	0	0	0	1	0,013
GRANADA		0	1	0	0	0	1	0,012
JAÉN		0	0	1	0	0	1	0,016
MÁLAGA		0	3	0	0	0	3	0,024
SEVILLA		1	6	0	0	0	7	0,040
Total		1	13	2	0	0	16	0,022

Fuente: Registro Andaluz de Pacientes Renales.



**TABLA 7. ENFERMEDAD RENAL QUÍSTICA DE OTRO TIPO CONCRETO**

Sexo		<= 14 años	15 a 44 años	45 a 64 años	65 a 74 años	>= 75 años	Total	Tasas por 10000 Hab.
Hombre	GRANADA	0	0	1	0	0	1	0,012
	Total	0	0	1	0	0	1	0,001
Mujer	ALMERÍA	0	0	1	0	0	1	0,019
	CÓRDOBA	0	0	0	1	0	1	0,013
	SEVILLA	0	1	0	0	1	2	0,012
	Total	0	1	1	1	1	4	0,005

Fuente: Registro Andaluz de Pacientes Renales.

**TABLA 8. NEFROPATÍA FAMILIAR HEREDITARIA DE TIPO NO ESPECIFICADO**

Sexo		<= 14 años	15 a 44 años	45 a 64 años	65 a 74 años	>= 75 años	Total	Tasas por 10000 Hab.
Hombre	ALMERÍA	0	1	1	1	0	3	0,058
	CÁDIZ	0	3	2	0	0	5	0,045
	CÓRDOBA	0	2	0	0	0	2	0,026
	GRANADA	0	1	1	0	0	2	0,025
	JAÉN	1	0	0	0	0	1	0,016
	MÁLAGA	0	5	4	2	0	11	0,087
	SEVILLA	0	4	2	1	0	7	0,040
	Total	1	16	10	4	0	31	0,042
	Mujer	ALMERÍA	0	2	2	0	1	5
CÁDIZ		0	4	1	0	0	5	0,045
CÓRDOBA		0	1	1	0	0	2	0,026
GRANADA		1	1	0	0	0	2	0,025
JAÉN		0	0	2	0	1	3	0,047
MÁLAGA		0	3	6	1	1	11	0,087
SEVILLA		0	4	3	1	1	9	0,052
Total		1	15	15	2	4	37	0,051

Fuente: Registro Andaluz de Pacientes Renales.

**TABLA 9. NEFROPATÍA HEREDITARIA CON SORDERA DE PERCEPCIÓN (SÍNDROME DE ALPORT)**

Sexo		<= 14 años	15 a 44 años	45 a 64 años	65 a 74 años	>= 75 años	Total	Tasas por 10000 Hab.
Hombre	ALMERÍA	0	2	2	0	0	4	0,077
	CÁDIZ	0	7	1	0	0	8	0,072
	CÓRDOBA	0	3	0	0	0	3	0,039
	GRANADA	0	2	3	0	0	5	0,062
	JAÉN	0	5	1	0	0	6	0,093
	MÁLAGA	0	11	5	0	0	16	0,127
	SEVILLA	0	3	2	0	0	5	0,029
	Total	0	33	14	0	0	47	0,064
	Mujer	ALMERÍA	0	1	0	0	0	1
CÁDIZ		0	1	1	0	0	2	0,018
CÓRDOBA		0	2	0	0	0	2	0,026
GRANADA		0	1	0	0	0	1	0,012
JAÉN		0	0	2	0	0	2	0,031
MÁLAGA		0	3	2	0	0	5	0,040
SEVILLA		0	2	3	0	0	5	0,029
Total		0	10	8	0	0	18	0,025

Fuente: Registro Andaluz de Pacientes Renales.

TABLA 10. CISTINOSIS

Sexo		<= 14 años	15 a 44 años	45 a 64 años	65 a 74 años	>= 75 años	Total	Tasas por 10000 Hab.
Hombre	CÓRDOBA	0	1	0	0	0	1	0,013
	HUELVA	0	1	0	0	0	1	0,022
	Total	0	2	0	0	0	2	0,003
Mujer	CÓRDOBA	0	1	0	0	0	1	0,013
	GRANADA	0	1	0	0	0	1	0,012
	SEVILLA	0	1	0	0	0	1	0,006
	Total	0	3	0	0	0	3	0,004

Fuente: Registro Andaluz de Pacientes Renales.

TABLA 11. OXALOSIS PRIMARIA

Sexo		<= 14 años	15 a 44 años	45 a 64 años	65 a 74 años	>= 75 años	Total	Tasas por 10000 Hab.
Hombre	SEVILLA	0	1	0	0	0	1	0,006

Fuente: Registro Andaluz de Pacientes Renales.

TABLA 12. ENFERMEDAD DE FABRY

Sexo		<= 14 años	15 a 44 años	45 a 64 años	65 a 74 años	>= 75 años	Total	Tasas por 10000 Hab.
Mujer	CÁDIZ	0	0	1	0	0	1	0,009

Fuente: Registro Andaluz de Pacientes Renales.

TABLA 13. NEFROPATÍA HEREDITARIA DE OTRO TIPO

Sexo		<= 14 años	15 a 44 años	45 a 64 años	65 a 74 años	>= 75 años	Total	Tasas por 10000 Hab.
Hombre	CÁDIZ	0	1	0	0	0	1	0,009
	CÓRDOBA	0	0	1	0	0	1	0,013
	SEVILLA	1	2	0	0	0	3	0,017
	Total	1	3	1	0	0	5	0,007
Mujer	CÁDIZ	0	3	0	0	0	3	0,027
	CÓRDOBA	0	1	0	0	0	1	0,013
	SEVILLA	0	0	1	0	0	1	0,006
	Total	0	4	1	0	0	5	0,007

Fuente: Registro Andaluz de Pacientes Renales.



**TABLA 14. HIPOPLASIA RENAL CONGÉNITA DE TIPO NO ESPECIFICADO**

Sexo		<= 14 años	15 a 44 años	45 a 64 años	65 a 74 años	>= 75 años	Total	Tasas por 10000 Hab.
Hombre	ALMERÍA	0	4	1	0	0	5	0,096
	CÁDIZ	1	1	0	0	0	2	0,018
	CÓRDOBA	0	3	0	0	0	3	0,039
	GRANADA	0	6	6	1	0	13	0,161
	HUELVA	0	0	1	0	0	1	0,022
	JAÉN	0	0	1	0	0	1	0,016
	MÁLAGA	1	1	0	0	0	2	0,016
	SEVILLA	0	1	0	0	0	1	0,006
	Total	2	16	9	1	0	28	0,038
	Mujer	ALMERÍA	1	0	1	0	0	2
CÓRDOBA		0	0	1	0	0	1	0,013
GRANADA		0	4	2	0	0	6	0,074
JAÉN		0	0	1	0	0	1	0,016
SEVILLA		0	0	2	0	0	2	0,012
Total		1	4	7	0	0	12	0,016

Fuente: Registro Andaluz de Pacientes Renales.

**TABLA 15. HIPOPLASIA OLIGOMEGANEFRÓNICA**

Sexo		<= 14 años	15 a 44 años	45 a 64 años	65 a 74 años	>= 75 años	Total	Tasas por 10000 Hab.
Hombre	SEVILLA	0	2	0	0	0	2	0,012

Fuente: Registro Andaluz de Pacientes Renales.

**TABLA 16. DISPLASIA RENAL CONGÉNITA CON O SIN MALFORMACION DEL TRACTO URINARIO**

Sexo		<= 14 años	15 a 44 años	45 a 64 años	65 a 74 años	>= 75 años	Total	Tasas por 10000 Hab.
Hombre	ALMERÍA	0	1	0	0	0	1	0,019
	CÁDIZ	0	2	0	0	0	2	0,018
	CÓRDOBA	1	0	0	0	0	1	0,013
	GRANADA	1	0	0	0	0	1	0,012
	MÁLAGA	0	1	0	0	0	1	0,008
	SEVILLA	0	4	0	0	0	4	0,023
	Total	2	8	0	0	0	10	0,014
Mujer	ALMERÍA	0	0	0	0	1	1	0,019
	CÁDIZ	1	0	0	0	0	1	0,009
	CÓRDOBA	0	1	0	0	0	1	0,013
	GRANADA	0	0	0	1	0	1	0,012
	HUELVA	1	0	0	0	0	1	0,022
	MÁLAGA	1	2	0	0	0	3	0,024
	SEVILLA	1	1	0	0	0	2	0,012
	Total	4	4	0	1	1	10	0,014

Fuente: Registro Andaluz de Pacientes Renales.

**TABLA 17. SIND.AGENESIA MÚSCULOS ABDOMINALES**

Sexo		<= 14 años	15 a 44 años	45 a 64 años	65 a 74 años	>= 75 años	Total	Tasas por 10000 Hab.
Hombre	SEVILLA	1	0	0	0	0	1	0,006

Fuente: Registro Andaluz de Pacientes Renales.



TABLA 18. ENFERMEDAD VASCULAR RENAL SECUNDARIA A POLIARTERITIS

Sexo		<= 14 años	15 a 44 años	45 a 64 años	65 a 74 años	>= 75 años	Total	Tasas por 10000 Hab.
Hombre	ALMERIA	0	0	0	1	1	2	0,038
	CÓRDOBA	0	0	1	0	0	1	0,013
	GRANADA	0	1	0	1	0	2	0,025
	HUELVA	0	0	1	0	0	1	0,022
	MÁLAGA	0	1	1	1	2	5	0,040
	SEVILLA	0	3	0	2	0	5	0,029
	Total	0	5	3	5	3	16	0,022
Mujer	GRANADA	0	0	0	1	0	1	0,012
	HUELVA	0	0	0	0	1	1	0,022
	JAÉN	0	0	0	1	2	3	0,047
	MÁLAGA	0	0	0	4	1	5	0,040
	SEVILLA	0	0	1	2	0	3	0,017
	Total	0	0	1	8	4	13	0,018

Fuente: Registro Andaluz de Pacientes Renales.

TABLA 19. GRANULOMATOSIS DE WEGENER

Sexo		<= 14 años	15 a 44 años	45 a 64 años	65 a 74 años	>= 75 años	Total	Tasas por 10000 Hab.
Hombre	ALMERIA	0	1	0	0	0	1	0,019
	CÁDIZ	0	0	2	0	0	2	0,018
	CÓRDOBA	0	0	1	0	0	1	0,013
	MÁLAGA	0	0	1	0	0	1	0,008
	SEVILLA	0	1	1	1	1	4	0,023
	Total	0	2	5	1	1	9	0,012
Mujer	ALMERIA	0	1	0	0	0	1	0,019
	CÁDIZ	0	0	0	1	0	1	0,009
	CÓRDOBA	0	1	0	1	0	2	0,026
	GRANADA	0	0	0	1	0	1	0,012
	JAÉN	0	1	1	0	0	2	0,031
	MÁLAGA	0	0	0	1	0	1	0,008
	SEVILLA	0	0	0	0	1	1	0,006
	Total	0	3	1	4	1	9	0,012

Fuente: Registro Andaluz de Pacientes Renales.

TABLA 20. OTRAS ENFERMEDADES VASCULARES RENALES CLASIFICABLES

Sexo		<= 14 años	15 a 44 años	45 a 64 años	65 a 74 años	>= 75 años	Total	Tasas por 10000 Hab.
Hombre	ALMERIA	0	0	1	0	0	1	0,019
	CÁDIZ	0	1	1	1	2	5	0,045
	CÓRDOBA	0	1	1	4	0	6	0,078
	GRANADA	0	0	0	0	1	1	0,012
	HUELVA	0	0	0	1	1	2	0,044
	JAÉN	2	0	1	0	1	4	0,062
	MÁLAGA	0	0	2	3	0	5	0,040
	SEVILLA	0	1	0	2	2	5	0,029
	Total	2	3	6	11	7	29	0,040
	Mujer	ALMERIA	0	1	0	0	0	1
CÁDIZ		0	0	1	1	0	2	0,018
CÓRDOBA		0	1	0	0	0	1	0,013
GRANADA		0	0	1	0	0	1	0,012
JAÉN		0	0	0	1	1	2	0,031
MÁLAGA		0	0	3	1	0	4	0,032
SEVILLA		0	1	0	1	0	2	0,012
Total		0	3	5	4	1	13	0,018

Fuente: Registro Andaluz de Pacientes Renales.



TABLA 21. MIELOMATOSIS /ENFERMEDAD POR DEPOSITOS DE CADENAS LIGERAS

Sexo		<= 14 años	15 a 44 años	45 a 64 años	65 a 74 años	>= 75 años	Total	Tasas por 10000 Hab
Hombre	ALMERIA	0	1	0	0	0	1	0,019
	CORDOBA	0	0	0	0	1	1	0,013
	MALAGA	0	0	1	1	0	2	0,016
	SEVILLA	0	0	0	2	0	2	0,012
	Total	0	1	1	3	1	6	0,008
Mujer	CADIZ	0	0	1	0	1	2	0,018
	CORDOBA	0	0	0	0	1	1	0,013
	GRANADA	0	0	0	0	1	1	0,012
	HUELVA	0	0	0	2	0	2	0,044
	JAEN	0	0	0	0	1	1	0,016
	MALAGA	0	0	1	1	0	2	0,016
	SEVILLA	0	0	1	1	4	6	0,035
	Total	0	0	3	4	8	15	0,020

Fuente: Registro Andaluz de Pacientes Renales.

TABLA 22. AMILOIDOSIS

Sexo		<= 14 años	15 a 44 años	45 a 64 años	65 a 74 años	>= 75 años	Total	Tasas por 10000 Hab
Hombre	CADIZ	0	3	5	1	0	9	0,081
	CORDOBA	0	0	3	2	0	5	0,065
	GRANADA	0	0	0	2	0	2	0,025
	HUELVA	0	1	2	0	0	3	0,066
	JAEN	0	1	0	2	0	3	0,047
	MALAGA	0	4	2	1	0	7	0,055
	SEVILLA	0	0	1	2	0	3	0,017
	Total	0	9	13	10	0	32	0,044
Mujer	ALMERIA	0	1	1	0	0	2	0,038
	CADIZ	0	1	2	1	1	5	0,045
	CORDOBA	0	0	1	1	0	2	0,026
	GRANADA	0	1	1	0	0	2	0,025
	HUELVA	0	0	1	2	0	3	0,066
	JAEN	0	4	0	3	1	8	0,124
	MALAGA	0	1	1	1	1	4	0,032
	SEVILLA	0	4	3	1	0	8	0,046
	Total	0	12	10	9	3	34	0,046

Fuente: Registro Andaluz de Pacientes Renales.

TABLA 23. LUPUS ERITEMATOSO DISEMINADO

Sexo		<= 14 años	15 a 44 años	45 a 64 años	65 a 74 años	>= 75 años	Total	Tasas por 10000 Hab
Hombre	ALMERIA	0	2	0	0	0	2	0,038
	CADIZ	0	1	1	0	0	2	0,018
	CORDOBA	0	1	0	0	0	1	0,013
	HUELVA	0	2	1	1	0	4	0,088
	MALAGA	0	3	2	0	0	5	0,040
	SEVILLA	0	7	2	0	0	9	0,052
	Total	0	16	6	1	0	23	0,031
Mujer	ALMERIA	0	2	1	0	0	3	0,058
	CADIZ	0	4	4	1	1	10	0,089
	CORDOBA	0	2	2	0	0	4	0,052
	GRANADA	0	6	2	0	0	8	0,099
	HUELVA	0	4	0	0	0	4	0,088
	JAEN	0	6	4	0	1	11	0,171
	MALAGA	2	8	6	0	0	16	0,127
	SEVILLA	0	21	7	3	0	31	0,178
	Total	2	53	26	4	2	87	0,119

Fuente: Registro Andaluz de Pacientes Renales.



TABLA 24. PÚRPURA DE SCHÖNLEIN-HENOCH

Sexo		<= 14 años	15 a 44 años	45 a 64 años	65 a 74 años	>= 75 años	Total	Tasas por 10000 Hab.
Hombre	ALMERÍA	0	1	2	0	0	3	0,058
	CADIZ	0	3	1	0	0	4	0,036
	CORDOBA	0	0	0	1	0	1	0,013
	GRANADA	0	1	0	0	0	1	0,012
	JAEN	0	2	0	0	0	2	0,031
	MÁLAGA	0	3	1	1	0	5	0,040
	SEVILLA	0	1	1	0	0	2	0,012
	Total	0	11	5	2	0	18	0,025
Mujer	ALMERÍA	0	1	0	0	0	1	0,019
	CADIZ	0	1	1	0	0	2	0,018
	GRANADA	0	2	0	0	0	2	0,025
	MÁLAGA	0	1	1	0	0	2	0,016
	SEVILLA	0	3	0	0	0	3	0,017
	Total	0	8	2	0	0	10	0,014

Fuente: Registro Andaluz de Pacientes Renales.

TABLA 25. SÍNDROME DE GOODPASTURE

Sexo		<= 14 años	15 a 44 años	45 a 64 años	65 a 74 años	>= 75 años	Total	Tasas por 10000 Hab.
Hombre	CORDOBA	0	1	0	0	0	1	0,013
	JAEN	0	1	1	0	0	2	0,031
	MÁLAGA	0	0	1	1	1	3	0,024
	SEVILLA	0	1	0	0	0	1	0,006
	Total	0	3	2	1	1	7	0,010
Mujer	CORDOBA	0	0	1	0	0	1	0,013
	MÁLAGA	0	0	3	3	0	6	0,047
	Total	0	0	4	3	0	7	0,010

Fuente: Registro Andaluz de Pacientes Renales.

TABLA 26. ESCLEROSIS SISTEMICA (ESCLERODERMIA)

Sexo		<= 14 años	15 a 44 años	45 a 64 años	65 a 74 años	>= 75 años	Total	Tasas por 10000 Hab.
Hombre	MÁLAGA	0	0	1	0	0	1	0,008
Mujer	JAEN	0	0	1	0	0	1	0,016

Fuente: Registro Andaluz de Pacientes Renales.

TABLA 27. SÍNDROME HEMOLÍTICO URÉMICO INCLUYENDO EL SÍNDROME DE MOSCHCOWITZ

Sexo		<= 14 años	15 a 44 años	45 a 64 años	65 a 74 años	>= 75 años	Total	Tasas por 10000 Hab.
Hombre	CADIZ	0	2	0	0	0	2	0,018
	CORDOBA	0	1	0	0	0	1	0,013
	HUELVA	0	1	0	0	0	1	0,022
	JAEN	0	0	1	0	0	1	0,016
	MÁLAGA	0	1	0	0	0	1	0,008
	SEVILLA	0	0	2	0	0	2	0,012
	Total	0	5	3	0	0	8	0,011
Mujer	ALMERÍA	0	1	0	0	0	1	0,019
	CADIZ	1	0	0	1	0	2	0,018
	JAEN	2	0	0	0	1	3	0,047
	MÁLAGA	0	1	0	0	0	1	0,008
	SEVILLA	1	3	3	0	0	7	0,040
	Total	4	5	3	1	1	14	0,019

Fuente: Registro Andaluz de Pacientes Renales.



TABLA 28. ENFERMEDADES MULTISISTÉMICAS-OTRAS

Sexo		<= 14 años	15 a 44 años	45 a 64 años	65 a 74 años	>= 75 años	Total	Tasas por 10000 Hab.
Hombre	GRANADA	0	0	1	0	0	1	0,012
	HUELVA	0	0	0	0	1	1	0,022
	JAEN	0	0	2	0	0	2	0,031
	Total	0	0	3	0	1	4	0,005
Mujer	ALMERIA	0	0	0	0	1	1	0,019
	CADIZ	0	0	0	0	1	1	0,009
	CORDOBA	1	0	0	0	0	1	0,013
	GRANADA	0	1	0	2	0	3	0,037
	JAEN	0	0	1	0	0	1	0,016
	MALAGA	0	1	1	0	1	3	0,024
	SEVILLA	0	1	0	0	0	1	0,006
	Total	1	3	2	2	3	11	0,015

Fuente: Registro Andaluz de Pacientes Renales.

TABLA 29. NEFROCALCINOSIS Y NEFROPATÍA HIPERCALCÉMICA

Sexo		<= 14 años	15 a 44 años	45 a 64 años	65 a 74 años	>= 75 años	Total	Tasas por 10000 Hab.
Hombre	ALMERIA	0	1	0	0	0	1	0,019
	CADIZ	0	1	0	0	0	1	0,009
	MALAGA	0	1	1	0	0	2	0,016
	SEVILLA	0	1	0	0	0	1	0,006
	Total	0	4	1	0	0	5	0,007
Mujer	ALMERIA	0	1	0	0	0	1	0,019
	GRANADA	0	0	1	0	0	1	0,012
	MALAGA	0	2	0	0	0	2	0,016
	SEVILLA	0	1	0	0	0	1	0,006
Total	0	4	1	0	0	5	0,007	

Fuente: Registro Andaluz de Pacientes Renales.

TABLA 30. NEFROPATÍA DE LOS BALKANES

Sexo		<= 14 años	15 a 44 años	45 a 64 años	65 a 74 años	>= 75 años	Total	Tasas por 10000 Hab.
Hombre	ALMERIA	0	1	0	0	0	1	0,019
	CADIZ	0	1	0	0	0	1	0,009
	MALAGA	0	1	1	0	0	2	0,016
	SEVILLA	0	1	0	0	0	1	0,006
	Total	0	4	1	0	0	5	0,007
Mujer	ALMERIA	0	1	0	0	0	1	0,019
	GRANADA	0	0	1	0	0	1	0,012
	MALAGA	0	2	0	0	0	2	0,016
	SEVILLA	0	1	0	0	0	1	0,006
Total	0	4	1	0	0	5	0,007	

Fuente: Registro Andaluz de Pacientes Renales.

TABLA 31. OTROS TRASTORNOS RENALES CONCRETOS

Sexo		<= 14 años	15 a 44 años	45 a 64 años	65 a 74 años	>= 75 años	Total	Tasas por 10000 Hab.
Hombre	CORDOBA	0	1	1	0	0	2	0,026
	HUELVA	0	1	0	0	0	1	0,022
	MALAGA	0	0	1	0	0	1	0,008
	SEVILLA	0	2	1	1	1	5	0,029
	Total	0	4	3	1	1	9	0,012
Mujer	ALMERIA	0	1	0	0	0	1	0,019
	CADIZ	0	2	2	0	0	4	0,036
	HUELVA	0	1	0	0	0	1	0,022
	MALAGA	0	1	1	0	0	2	0,016
	SEVILLA	0	2	1	1	1	5	0,029
	Total	0	7	4	1	1	13	0,018

Fuente: Registro Andaluz de Pacientes Renales.



## 2.3 REGISTRO ANDALUZ DE METABOLOPATÍAS (CRIBADO NEONATAL): DATOS Y PRESENTACIÓN DEL REGISTRO

Antonio Varo Baena

### INTRODUCCIÓN

Los programas de cribado neonatal están reconocidos en el ámbito nacional sanitario como programas de prevención de salud pública esenciales, dirigidos a la identificación presintomática, cuyo objetivo es la identificación y tratamiento precoz de los afectados de alguna enfermedad congénita o hereditaria, metabólica o infecciosa. Y cuya eficacia depende no sólo de disponer de una tecnología y recursos adecuados, sino que debe contemplar otros aspectos importantes como garantizar una cobertura del cien por cien o una perfecta coordinación con el resto de los recursos asistenciales para ofrecer elementos de diagnóstico y tratamiento eficaces.

El cribado permite detectar ciertos tipos de enfermedades antes de los 15 días de vida, lo que supone iniciar un tratamiento precoz y evitar déficits importantes en el paciente que puede desarrollar una vida prácticamente normal. Por tanto, además del beneficio personal del paciente hay que añadir el social y económico.

La mayoría de los países desarrollados han introducido programas de detección de metabopatías, centrados fundamentalmente en el cribado del hipotiroidismo congénito (HC) y de la fenilcetonuria (FC), por ser estas enfermedades las que mejor cumplen los criterios para un cribado que son (adaptados de Wilson-Jounger):

- Debe tratarse de una anomalía relativamente frecuente, al menos 1:15.000 recién nacidos.
- Debe producir una enfermedad grave y con la historia natural perfectamente conocida.
- Debe ser difícil de diagnosticar clínicamente en periodo neonatal.
- Se deben disponer de medios efectivos para su diagnóstico.
- El diagnóstico clínico debe producirse tras una fase preclínica asintomática, cuando el pronóstico es malo.
- Debe existir una prueba válida con una buena sensibilidad y especificidad, que permita discriminar los recién nacidos sanos de los enfermos durante la fase preclínica.
- Dicha prueba debe ser aceptable para la población.
- Debe definirse claramente a qué se considera enfermo.
- Debe ser posible realizar un tratamiento de la enfermedad de forma precoz, que mejore sensiblemente el pronóstico de la misma.
- El coste del programa de prevención debe ajustarse a los criterios de evaluación económica como todo programa de salud pública.
- Se debe asegurar la continuidad del programa.

Con la nueva ampliación del cribado metabólico, las enfermedades analizadas son la detección precoz y el diagnóstico diferencial de alteraciones de los glóbulos rojos (hemoglobinopatías), el hipotiroidismo congénito, la fenilcetonuria y la hiperplasia suprarrenal congénita y las técnicas de cribado potenciales:

- Cribado Metabólico-bioquímico
- Cribado Clínico
- Cribado Genético-Molecular
- Cribado con técnicas de imagen.



## ANTECEDENTES

La detección sistemática de metabolopatías neonatales se inicia en España, al igual que en otros países, a finales de la década de los setenta, aunque hay antecedentes en los sesenta. Así en 1968, se inicia en la Universidad de Granada, el primer programa de detección precoz de metabolopatías. En 1969 la Diputación de Barcelona inicia el segundo programa español. En 1977 el Real Patronato aprueba el Plan Nacional de Prevención de la Subnormalidad. A partir de ese momento se comienza la puesta en marcha de algunos centros de detección, de manera que ya en 1980 existen 10 centros cuya cobertura es del 25% de los recién nacidos. Actualmente la cobertura para fenilalaninurias e hipotiroidismo es cercana al 100%.

En la actualidad este programa está extendido a todas las comunidades autónomas, si bien en cada una de ellas se desarrolla una actividad diferente. Todas incluyen a la fenilcetonuria y al hipotiroidismo, pero algunas de ellas lo hacen a partir de una sola medición y otras con dos mediciones. Otras CCAA han añadido la hiperplasia suprarrenal a este programa y más recientemente la comunidad de Galicia ha incorporado una nueva tecnología con la que es capaz de detectar con la misma muestra cerca de 20 alteraciones del metabolismo. En esta comunidad se está procediendo a realizar un cribado neonatal de más de 20 alteraciones congénitas del metabolismo.

En relación a las patologías detectadas: a) Hipotiroidismo congénito, se efectúa en todos los centros mediante cuantificación de TSH. b) Hiperfenilalaninurias se realiza en todos los centros por cuantificación de fenilalanina (Phe). c) Hiperplasia adrenal congénita, únicamente se efectúa en 6 centros (24,6%), mediante la cuantificación de 21- $\alpha$ -hidroxilasa. d) Fibrosis quística sólo se realiza en 4 centros (9,8%), mediante cuantificación de tripsina inmunorreactiva. e) Y por último, aminoacidopatías (37,5%) se realizan en 8 centros (34,7%) mediante cromatografía de aminoácidos en sangre.

Otras metabolopatías aparte del HC y la FC han sido incluidas en distintos programas de cribado de metabolopatías el caso del déficit de 21-hidroxilasa, fibrosis quística, drepanocitosis, déficit de biotinidasa, la enfermedad de jarabe de arce y la galactosemia. Su inclusión o no depende de la incidencia de las mismas en cada país de la disponibilidad de recursos y de la política sanitaria.

## EL CRIBADO NEONATAL EN LA DETECCIÓN PRECOZ DE LAS ENFERMEDADES RARAS

La incorporación de nuevas tecnologías hace previsible que en los próximos años el diagnóstico neonatal se generalice a otras enfermedades (jarabe de arce, homocistinuria, tirosinemia, etc) cuya detección ya se viene realizando en algunos programas restringidos. Sin embargo, desde la perspectiva del conjunto de las denominadas enfermedades raras, deben plantearse estrategias de diagnóstico clínico que deberán comenzar ya en el período neonatal y que deben extenderse a edades posteriores de la vida.

### Necesidades especiales

Las enfermedades raras han adquirido en los últimos años un especial protagonismo y están obteniendo un especial apoyo institucional plenamente justificado, debido a que, como consecuencia de su rareza, los enfermos que las padecen presentan unas especiales necesidades y problemas entre los que destaca el retraso diagnóstico. Muchas de estas enfermedades de baja prevalencia tienen una causa metabólica que en la gran mayoría de los casos no podrá ser diagnosticada mediante cribado neonatal para obtener un diagnóstico precoz, de cuya precocidad dependerá en muchos casos el futuro vital o funcional del paciente. A este respecto resulta aconsejable implantar medidas educativas (pregrado, postgrado, formación continuada) para que el profesional sanitario sea capaz de establecer la sospecha de una enfermedad metabólica hereditaria y conectar con prontitud con las unidades clínicas de metabolopatías de referencia.

### Coordinación

Las enfermedades raras, además de las de causa metabólica comprenden otras múltiples entidades con afectación de distintos sistemas del organismo y con manifestaciones clínicas más diversas. En muchos de estos casos no existirá la urgencia de una intervención terapéutica que caracteriza a las de base metabólica.



No obstante, también en estos casos el diagnóstico deberá activarse al máximo y responder adecuadamente a las múltiples preguntas relativas a pronóstico, consejo genético, etc, que se plantean los familiares. En estos casos, la colaboración entre las distintas unidades de especialidades pediátricas y de forma especial con las unidades de genética clínica es de gran importancia. En resumen, el diagnóstico precoz de las enfermedades raras, primer paso que hay que dar ante la multiplicidad de acciones que habitualmente requieren los pacientes que presentan estas dolencias, representa una compleja tarea y un reto para la medicina actual.

## INCIDENCIA

En todo el mundo, desde 1990 se ha realizado el cribado de unos 200 millones de recién nacidos, con una incidencia combinada de las enfermedades detectadas de alrededor de 1/1.500. Esto ha motivado que todos los países desarrollados del mundo hayan ido implantando programas de cribado neonatal, que se han convertido en práctica habitual en lo que se refiere a la detección precoz de enfermedades como el hipotiroidismo congénito o la fenilcetonuria. Una idea de la importancia que tiene este tema es la elevada incidencia de niños que nacen con errores congénitos de metabolismo aproximadamente, uno de cada 800.

Las incidencias en España han sido de a) hipotiroidismo congénito 1/2.223 (4,5/10.000), b) Hiperfenilalaninemias: PDU 1/118.923 (0,08/10.000) y para HFA 1/10.229 c) Hiperplasia adrenal congénita 1/10389 (5 niños y 4 niñas) d) Fibrosis quística 1/3743 (2,7/10.000) e) Y para aminoácidopatías: 14 tirosinurias transitorias, 2 tirosinurias, 6 cistinurias, 2 citinurias tipo I y 1 leucinosis.

### Cribado de la criptorquidia

Un 2-3% de los varones recién nacidos a término presentan criptorquidia. A los 6 meses esta cifra es de alrededor del 0,8%. La criptorquidia verdadera es causa de atrofia y aumento del riesgo de neoplasia y torsión testicular. Es asimismo una de las causas potenciales de infertilidad. Cerca de un 1% de los casos de la criptorquidia verdadera presentan un cariotipo 47 XXY correspondiente al síndrome de Klinefelter.

### Cribado de la hipoacusia

La prevalencia de la hipoacusia en el recién nacido y el lactante se estima entre 1,5 y 6,0 casos por 1000 nacidos vivos (según se trate de grave o de cualquier grado). En la edad escolar la prevalencia de hipoacusia de más de 45 dB es de 3:1.000. En niños que sufren determinados factores de riesgo, la incidencia puede elevarse hasta el 4% para hipoacusias graves. Demostrada la mayor eficacia de la intervención antes de los seis meses de vida. En este momento hay un consenso generalizado en la literatura médica que postula el cribado universal de todos los recién nacidos y se han comunicado muchas experiencias masivas con resultados muy satisfactorios y costos asumibles. El método con mejores resultados en todos los sentidos para el cribado universal es el de los potenciales auditivos automatizados (A-ABR: *Automated Auditory Brainstem Response*, traducible como Respuesta Auditiva Troncoencefálica Automatizada -RATA-).

## PROGRAMA DE DETECCIÓN PRECOZ Y SEGUIMIENTO DE ALTERACIONES METABÓLICAS Y ENDOCRINAS. ANDALUCÍA 1988-2002

El Programa de detección precoz y seguimiento de alteraciones metabólicas y endocrinas, popularmente conocido como "prueba del talón", tiene una amplia tradición en nuestra Comunidad Autónoma, siendo Andalucía pionera en estos cribados, dentro del territorio español. Con la rápida intervención médica se reduce la morbilidad, mortalidad y las posibles discapacidades asociadas a estas enfermedades, como son graves alteraciones cerebrales con retrasos psicomotores y de crecimiento, importantes deterioros intelectuales y afectación generalizada del organismo. Para evitar estas alteraciones es necesario instaurar un tratamiento correcto y sobre todo urgente. Así, el número de días transcurridos desde el nacimiento hasta la instauración de las medidas terapéuticas adecuadas va a influir de forma determinante en el pronóstico del recién nacido, según una relación directa: a más días, mayor posibilidad de lesiones.



En este Programa participa un gran número de profesionales hospitalarios y de atención primaria, que logran que este cribado se realice a la práctica totalidad de recién nacidos de Andalucía, actualmente unos 80.000 al año. Hay 4 hospitales públicos que realizan test genéticos y un laboratorio privado que ha iniciado su actividad muy recientemente. El número de enfermedades hereditarias que pueden ser analizadas en estos centros es 64.

El programa de detección precoz y seguimiento de alteraciones metabólicas y endocrinas, consigue diagnosticar y tratar a más de 50 recién nacidos al año en Andalucía. Desde 1988 hasta 2002, se ha evitado padecer estas metabopatías, hipotiroidismo y fenilcetonuria, a un total de 681 niños y niñas.

	1988	1989	1990	1991	1992	1993	1994	1995	1996	1997	1998	1999	2000	2001	2002	TOTAL
HT	18	31	23	24	37	44	46	35	35	30	36	47	35	34	39	514
FC	16	9	9	9	7	8	10	10	12	10	20	16	9	13	9	167
TOTAL	34	40	32	33	44	52	56	45	47	40	56	63	44	47	48	681

### PERSPECTIVAS DEL CRIBADO NEONATAL

Los objetivos que en su momento se plantean como primordiales para el buen funcionamiento de un programa de detección precoz neonatal, se pueden resumir en tres puntos:

- 1.- La detección precoz neonatal, debe dar cobertura al 100% de los recién nacidos vivos en el área geográfica de influencia.
- 2.- Se debe asegurar el tratamiento y seguimiento clínico de todos aquellos niños detectados como positivos, para cualquiera de las enfermedades estudiadas.
- 3.- El tratamiento de los casos detectados como positivos se deberá iniciar lo antes posible y siempre antes del primer mes de vida.

El futuro pasa por la incorporación de nuevas enfermedades al cribado neonatal, junto con la incorporación de nuevas tecnologías, pero para ello será necesario analizar las siguientes cuestiones: ¿Se pueden y deben hacer teniendo en cuenta cuestiones éticas, y de coste-beneficio?

Un dato reciente que puede variar en gran medida las perspectivas del cribado neonatal es la introducción de la tecnología de espectrometría de masas, tecnología que permite analizar simultáneamente grupos de compuestos como aminoácidos, ácidos orgánicos, ácidos grasos, con lo que alrededor de 50 enfermedades podrían incluirse en el cribado neonatal de forma simultánea. Pero es necesario, ya que sólo alguna de dichas enfermedades puede ser tratada eficazmente, plantear con rigor las cuestiones apuntadas antes de su incorporación. Existe consenso entre los grupos de trabajo de cribado neonatal en cuanto a la incorporación de dicha tecnología pero para ser utilizada en trastornos bien definidos y con tratamiento posible. A la luz del conocimiento científico disponible en la actualidad se considera que:

- El cribado de Fenilcetonuria e hipotiroidismo congénito deben mantenerse
- Estudiar y analizar la información de programas emergentes sobre:
  - Hiperplasia suprarrenal congénita (Existe evidencia de efectividad en el cribado).
  - Fibrosis Quística (Existe suficiente evidencia científica de costo-efectividad).
  - Déficit de biotinidasa (Existe evidencia de efectividad en el cribado).
  - Déficit de AcoA dehidrogenasa de cadena media (Existe alguna evidencia de efectividad terapéutica).
  - Aciduria glutárica tipo 1 (Existe alguna evidencia de efectividad terapéutica).
- Programas a no desarrollar: Galactosemia; aminoacidopatías; tirosinemia tipo 1; Homocistinuria, enfermedad de Jarabe de arce; Hipercolesterolemia familiar; trastornos peroxisomales; trastornos del ciclo de la urea; trastornos lisosomales; trastornos de purina o pirimidina.



## CENTROS DE CRIBADO NEONATAL Y RELACIÓN DE PROFESIONALES EN LA COMUNIDAD AUTÓNOMA DE ANDALUCÍA

Provincia	Persona contacto	Servicio	Centro	Telefono	Correo electrónico
GRANADA	Ana Cano Bueso	Centro de Metabopatías	Hospital San Juan de Dios	958 02 23 67	
	Francisco Chamorro Ureña	Centro de Metabopatías	Hospital San Juan de Dios	958-02 23 68	francisco.chamorro@juntadeandalucia.es
MÁLAGA	Fermin Gil Cepeda	Hospital Civil	Lab. Hormonas Metabopatías	951 03 03 00 Ext. 3256	josef.gilcepeda.sspa@juntadeandalucia.es
	Mª José Garriga	Hospital Civil	Lab.Hormonas Metabopatías	951 03 03 00 Ext. 3256 y 3150	manajgarriga.sspa@juntadeandalucia.es
SEVILLA (H.V.M)	Concepción Marchante	Ctro. De Diagnóstico de Metabopatías	Hospital Universitario "Virgen de la Macarena	955 00 81 11 95-500 81 05	
	Juan Miguel Guerrero	Ctro. De Diagnóstico de Metabopatías	Hospital Universitario "Virgen de la Macarena	955 00 81 07 95-500 81 05	
SEVILLA (H.V.R.)	Fidel Gayoso Gómez	Ed. Laboratorios 3º Plant. Secc. Metabopatías	Hospital "Virgen del Rocío"	955 00 81 07	fidel.gayoso.sspa@juntadeandalucia.es
	Mª Sierra García Valdecasas	Ed. Laboratorios 3º Plant. Secc.	Hospital "Virgen del Rocío"	955 01 32 16	

### Bibliografía

- 1.- Torresani T. El Cribado neonatal: Situación actual y perspectivas de futuro. En. Vigésimo aniversario del Programa de Cribado Neonatal. Documentos Técnicos de Salud Pública, Serie a, nº 20. Servicio Central de Publicaciones del Gobierno Vasco. 2002: 75-82.
- 2.- Dulín E, Cortés E, Chamorro F, et al. Estado actual de los programas de cribado neonatal en España. Acta Ped Esp 2001; 59 (9); 467-78.
- 3.- Pámpols T. Neonatal screening(s). Acta Ped Esp 2002; 60 (8): 443-44 .
- 4.- Cortés E, Chamorro F, Dulín E, Eguileor I, Espada M, Álvarez-Arenas JR, Pámpols T. Neonatal screening and collaboration among scientific institutions. An Esp Pediatr 2002; 56:201-203.
- 5.- Barroso F, Doménech E, Fraga E, González-Casanova S. Experiencia de coordinación entre el nivel especializado y atención primaria en la detección precoz de metabopatías. BSCP Can Ped 2001: 26-nº1.
- 6.- Cortés E, Chamorro F, Dulín E, Eguileor I, Espada M, Álvarez-Arenas JR J, Pámpols T. Actividad de los centros de detección precoz de errores congénitos del metabolismo en España. Evaluación sanitaria (1996-1999). Real Patronato de Prevención y de Atención a Personas con Minusvalía. Madrid. 2000.

- 7.- Using Tandem Mass Spectrometry for Metabolic Disease Screening Among Newborns A Report of a Work Group Jeffrey P. Koplan, MMWR. Recommendations and Reports April 13, 2001; Vol. 50, No. RR-3.
- 8.- Criteria for neonatal screening;; evaluation from ewidence in the literaqtue. Health Technology Assessment, Chapter 17; 1997; Voll: No 7.
- 9.- García Fuentes, Miguel. El cribaje neonatal en la detección precoz de las enfermedades raras. Diario Médico, 5 de noviembre de 2003.
- 10.- Bras i Marquillas, Joseph. Recomendaciones de pediatría preventiva basadas en pruebas. XIII Jornadas de Pediatría en Atención Primaria. Vitoria. Gasteiz, noviembre de 2001.



## 2.4. TUMORES MALIGNOS RAROS

Autores: MJ Sánchez Pérez<sup>1</sup>  
 C Martínez García<sup>1</sup>  
 J Cambil Martín<sup>1</sup>  
 E Corpas Nogales<sup>1</sup>  
 A Calzas Urrutia<sup>1</sup>  
 J. F. García Gutiérrez<sup>1</sup>  
 F Nogales Fernández<sup>2</sup>

### INTRODUCCIÓN

El Parlamento Europeo y el Consejo de la Unión Europea establecieron en abril de 1999 un programa de acción comunitaria sobre las enfermedades poco comunes en el marco de acción del ámbito de Salud Pública. A efectos de este Programa, se consideran enfermedades poco comunes o también denominadas Enfermedades Raras (ER), incluidas las de origen genético, aquellas con peligro de muerte o de invalidez crónica, cuya prevalencia es menor de 5 casos por 10.000 habitantes en la Comunidad. La definición de ER es de naturaleza epidemiológica y el límite de su frecuencia para su inclusión dentro de esta denominación es arbitrario.

Uno de los grupos de enfermedades relevante en el marco del Programa sobre Enfermedades Raras en España, tanto por su interés científico, como por su magnitud y problemas asistenciales que plantea, es el de los Tumores Malignos Raros (TMR), sobre los que la información existente es muy limitada.

Las ER tienen características comunes, entre las que destacan, su baja frecuencia, etiología desconocida en la mayoría de los casos, dificultades para el diagnóstico y seguimiento, falta de tratamiento efectivo y múltiples problemas sociales, ligados a su cronicidad. La falta de tratamiento efectivo para muchas de las ER pone de manifiesto la necesidad de desarrollar la investigación sobre los medicamentos huérfanos.

Los TMR, como otras ER, presentan problemas para su identificación. Debido a su escasa frecuencia, están poco presentes a la hora de establecer un diagnóstico diferencial y por otro lado, sus signos o síntomas son poco conocidos, por lo que el diagnóstico definitivo puede demorarse meses o años, y en ocasiones esto da lugar a que la enfermedad se diagnostique en un estadio más avanzado, con la consiguiente menor efectividad terapéutica. Por otro lado, dada su baja frecuencia, existe una escasa experiencia para su tratamiento y una limitada información acerca de los centros donde sería posible obtener la mejor asistencia sanitaria u otra orientación o apoyo de tipo científico o social, que repercutan en mejorar la calidad de vida de los pacientes y familias.

En este capítulo, centrado específicamente en los Tumores Malignos Raros (TMR), se presentan:

- Los criterios utilizados para la definición de este grupo de enfermedades, basada en la adoptada en el proyecto *Studying Rare Tumour Survival in Adult European Patient*.
- La incidencia de TMR en Granada,
- Una aproximación a la prevalencia de TMR en Andalucía, basada en datos de hospitalización (CMBDA), y
- La contribución específica del nodo de TMR a la Red Epidemiológica de Investigación de Enfermedades Raras (REpIER) .

<sup>1</sup> Registro de Cáncer de Granada. Escuela Andaluza de Salud Pública

<sup>2</sup> Facultad de Medicina. Universidad de Granada



## DEFINICIÓN DE TUMOR MALIGNO RARO (TMR)

Si bien la definición de ER está basada en la prevalencia, expresar la magnitud del cáncer en términos de prevalencia plantea ciertos problemas. En primer lugar, es escasa la información sobre la prevalencia de los diferentes tipos de cáncer y especialmente de los menos frecuentes, y por otro lado, la prevalencia es una medida dinámica que se modifica en el espacio y en el tiempo por causas extrínsecas (mayores facilidades diagnósticas y variabilidad de los criterios de definición de caso) e intrínsecas (incidencia y duración de la enfermedad)<sup>6,7</sup>.

Para estimar la prevalencia del cáncer se han utilizado diferentes métodos pero generalmente las estimaciones se han realizado para los tumores más frecuentes y, salvo excepciones, no se han incluido los TMR<sup>8,9</sup>. En un estudio sobre cáncer en Italia, utilizando como medida la prevalencia, los resultados muestran que algunos cánceres, como el de glándulas salivales, nasofaringe, intestino delgado y otros, estarían incluidos en la categoría de TMR (prevalencia menor de 5 por 10.000 hab)<sup>10</sup>.

Una de las finalidades de disponer de una definición operativa sobre ER es la de contribuir a su mejor caracterización, por eso es importante la utilización de un indicador que realmente exprese su magnitud, lo que no es fácil conseguir con la prevalencia. Tomando como ejemplos, el cáncer de pulmón y el de testículo, con incidencias muy diferentes, el primero entre los de incidencia más elevada y el segundo entre los de incidencia más baja, presentan prevalencias similares, como reflejo de las diferencias en la supervivencia entre ambos tumores. Si bien el cáncer de pulmón, por su elevada incidencia y baja supervivencia, en su mayor parte demandan una asistencia sanitaria continuada hasta la muerte, el cáncer de testículo, con baja incidencia y elevada supervivencia, requiere una asistencia sanitaria en un periodo corto de tiempo, produciéndose la curación en un porcentaje muy elevado de los casos supervivientes. Esto significa una gran diferencia en la carga asistencial, que si bien en ambos casos se centra fundamentalmente en el año en que se realiza el diagnóstico de la enfermedad, el número de casos que necesitarán asistencia será mucho más elevado en el cáncer de pulmón. Por otro lado, para los equipos sanitarios, por su frecuencia, será mucho mayor la experiencia en el diagnóstico y tratamiento del cáncer de pulmón que del cáncer de testículo.

Dadas las dificultades mencionadas, para la definición de los TMR se ha considerado la conveniencia de utilizar la incidencia, en lugar de la prevalencia. No existe una definición consensuada de TMR, pero en el proyecto "Studying Rare Tumour Survival in Adult European Patients"<sup>4</sup>, desarrollado en el marco de EURO CARE (European Cancer Registry-based Study on Survival and Care of Cancer Patients)<sup>11</sup>, se han definido como Tumores Malignos Raros aquellos que presentan una incidencia media anual inferior a 3 casos por 100.000 habitantes (0,3 casos por 10.000 habitantes) y esta es la definición que igualmente se ha adoptado en este capítulo.

Conocer la verdadera magnitud del cáncer precisa la existencia de un registro de cáncer de población, cuyo objetivo básico es determinar la incidencia en el área geográfica que abarca, es decir, el riesgo de desarrollar un cáncer en esa población. Se han observado variaciones geográficas de la incidencia de distintos tipos de cáncer, así por ejemplo, el cáncer de nasofaringe, que podría ser considerado como un tumor maligno raro por su baja incidencia en los registros de cáncer europeos, presenta tasas altas en poblaciones chinas. Sin embargo, otros tipos de cáncer, tal como el coriocarcinoma de placenta, tendría la consideración de TMR en cualquier área geográfica por presentar una baja incidencia universal<sup>12, 13, 14</sup>.

La clasificación de TMR puede hacerse teniendo en cuenta varios criterios: a) la localización anatómica en que se origina el tumor (vagina, glándula suprarrenal,...), b) el tipo histológico inusual (tumor de Merkel) o tipo histológico inusual en una localización anatómica determinada (carcinoma medular de tiroides, adenocarcinoma seroso papilar de endometrio,...), c) otras variables sociodemográficas, como la edad o el género (cáncer de testículo en mayores de 65 años, colon-recto en menores de 30 años, cáncer de mama en hombres,...).

Para este capítulo, los tumores malignos se han seleccionado con un criterio de género y localización anatómica, con 3 dígitos, según la Clasificación Internacional de Enfermedades (CIE-9)<sup>15</sup>, que para cáncer comprende las categorías entre 140-208. Por su interés, se han desagregado algunas de las categorías a un nivel de 4 dígitos, como el caso de la glándula suprarrenal (194.0) y glándula parótida (142.0). Por otro lado, se han



agrupado los tumores linfohematopoyéticos en las siguientes categorías: enfermedad de Hodgkin (201), linfomas no Hodgkin (200, 202), enfermedades inmunoproliferativas malignas (203.8), mieloma múltiple (203.0-1) y leucemias (204-208).

Seguendo las normas de "Cancer Incidence in Five Continents"<sup>14</sup>, publicación de referencia en incidencia de cáncer a nivel mundial, se han eliminado las categorías no específicas (códigos 149, 159, 165 y 195-199).

Tanto en el apartado de incidencia como en el de prevalencia se ha utilizado la CIE-9, si bien utilizando los criterios para la definición de ER, la prevalencia, se ha expresado como número de casos por 10.000 habitantes, mientras que la incidencia se expresa por 100.000 habitantes.

## TUMORES MALIGNOS RAROS EN LA PROVINCIA DE GRANADA

### a) Fuente de información: Registro de Cáncer de Granada

La información sobre incidencia de TMR procede del Registro de Cáncer de Granada<sup>16</sup>.

Un registro de cáncer se ha definido clásicamente como la entidad encargada de recoger, almacenar, analizar e interpretar los datos sobre las personas con cáncer. El objetivo básico de un registro de cáncer de población es conocer el número de nuevos casos de cáncer diagnosticados en un período definido de tiempo y residentes en el área geográfica que abarca. Es decir, determinar la incidencia de cáncer, que habitualmente se expresa por año y por 100.000 habitantes<sup>17</sup>.

El Registro de Cáncer de Granada (RCG) es un registro de cáncer de población que inicia su actividad en 1985 como proyecto de la Consejería de Salud de la Junta de Andalucía, adscrito para su desarrollo a la Escuela Andaluza de Salud Pública.

Los objetivos básicos del RCG son:

- a) conocer la incidencia y las tendencias temporales de cáncer en la provincia de Granada,
- b) aportar información para la planificación y evaluación de la atención sanitaria, y
- c) contribuir al desarrollo de la investigación sobre el cáncer.

El área cubierta por el Registro es la provincia de Granada, con una población de 800.000 habitantes.

Se registran todos los casos de cáncer invasivo diagnosticados por primera vez con posterioridad al 1 de enero de 1985 y residentes en la provincia de Granada<sup>18</sup>. Se incluyen además los tumores de vías urinarias y del sistema nervioso de naturaleza incierta. También se registran los tumores *in situ*, aunque éstos no se incluyen en el cálculo de la incidencia.

La información del RCG procede de los centros sanitarios públicos y privados existentes en la provincia de Granada. La detección de los casos se realiza, fundamentalmente, a través de la información obtenida o recibida con periodicidad en el Registro, procedente en su mayor parte de los Servicios de Documentación Médica y Laboratorios de Anatomía Patológica, así como de otros servicios hospitalarios en los que se diagnostican y/o tratan pacientes con cáncer. Esta información se complementa con los certificados de defunción de los diferentes municipios de la provincia de Granada.

Para cada caso, sistemáticamente, se recogen tres grandes bloques de información:

- 1) datos de identificación personal y sociodemográficos,
- 2) datos esenciales del tumor (fecha de incidencia, localización anatómica, histología, base del diagnóstico), y
- 3) fuentes de información<sup>19</sup>.



En el RCG se utilizan normas y procedimientos de trabajo homologados internacionalmente<sup>20</sup> y está integrado y participa en las actividades y publicaciones de la "European Network of Cancer Registries"<sup>21</sup> (ENCR), coordinadas por la "International Agency for Research on Cancer"<sup>22</sup> (IARC).

Dado que la identificación individual de cada paciente es un requisito básico, en el RCG existen estrictas normas de confidencialidad<sup>23</sup>. Además, siguiendo la legislación española, la base de datos del RCG está inscrita en la Agencia de Protección de Datos<sup>24</sup>.

## **b) Incidencia de TMR en la provincia de Granada, 1998-2000**

En la provincia de Granada, en el período 1998-2000 se ha registrado un total de 10.713 casos, con una tasa bruta media anual para el total del cáncer de 518 por 100.000 hombres y 370 por 100.000 mujeres. El tumor con incidencia más alta en ambos géneros es el de piel no melanoma con tasas de incidencia de 118 y 93 por 100.000 hombres y mujeres respectivamente.

Del total de los cánceres, los originados en 31 localizaciones anatómicas en los hombres y en 28 en las mujeres se corresponden con la definición de TMR adoptada (<3 casos por 100.000 habitantes) (Gráficos 1 y 2).

En los hombres, las tasas de incidencia de los TMR identificados van desde un mínimo de 0,1 por 100.000 para el timo a un máximo de 2,9 por 100.000 para los tejidos blandos.

En las mujeres, las tasas de incidencia de los TMR identificados oscilan entre 0,1 por 100.000 para la placenta y 2,8 por 100.000 para el linfoma no Hodgkin.

Para una misma localización anatómica, las tasas de los hombres son superiores a las de las mujeres. De todos los TMR, el 48% y el 78% presentan una incidencia media anual inferior a 1 por 100.000 hombres y mujeres, respectivamente.

Los resultados de este análisis son similares a los previamente obtenidos en un estudio sobre TMR realizado para el conjunto de 9 registros de cáncer de población españoles en el período 1988-1992<sup>25</sup>.

## **TUMORES MALIGNOS RAROS EN ANDALUCÍA**

### **a) Fuente de Información: Conjunto Mínimo Básico de Datos al Alta Hospitalaria**

La información sobre TMR en Andalucía procede del Sistema de Información: Conjunto Mínimo Básico de Datos al Alta Hospitalaria (CMBDA) de Andalucía, facilitada por la Subdirección de Asistencia Especializada-Gestión Sanitaria de los Servicios Centrales del S.A.S.

Se analizaron las altas hospitalarias del período 1999-2002 de los códigos diagnósticos 140-208 de la Clasificación Internacional de Enfermedades (CIE-9) que corresponden a tumores malignos, según género.

Se seleccionaron los casos entre cuyos diagnósticos al alta constaba un código correspondiente a un tumor maligno, contabilizándose como un único caso los ingresos de un mismo sujeto, utilizando el mismo criterio descrito en el capítulo 2.1 (Metodología Análisis CMBD) de esta monografía. De este modo se obtenía el que se ha denominado "Mínimo Número de Casos" (MNC) como una aproximación al número de casos prevalentes del período. Sin embargo, hay que tener en cuenta que las altas hospitalarias no miden la prevalencia real del cáncer, por estar más representados aquellos cánceres que precisan más ingresos hospitalarios, bien para cirugía, quimioterapia u otros tratamientos específicos.

Para el cálculo de las tasas de "prevalencia" por localización anatómica y género, se utilizaron "las proyecciones de la población de Andalucía 1998-2051,escenario medio",realizadas por el Instituto de Estadística de Andalucía<sup>26</sup>.



## b) Mínimo Número de Casos de Tumores Malignos en Andalucía, 1999-2002

En las tablas 1 y 2 se presenta el Mínimo Número de Casos correspondientes a la totalidad de los Tumores Malignos, según localización anatómica y género.

Se presentan, por orden de magnitud, el MNC y las tasas brutas para hombres y mujeres, marcando aquellas localizaciones anatómicas que, por su incidencia en el Registro de Cáncer de Granada, tienen la consideración de TMR.

Teniendo en cuenta la definición de Enfermedades Raras (prevalencia menor de 5 casos por 10.000 habitantes), todos los Tumores Malignos identificados a partir del CMDB en Andalucía en el periodo 1999-2002, excepto los cánceres de pulmón y vejiga en los hombres y el de mama en las mujeres, cumplirían la definición de TMR. Por este motivo, este criterio de selección no parece el más adecuado para la definición de cánceres raros.

## NODO DE TUMORES MALIGNOS RAROS EN REPIER

Al inicio del año 2003 se crea la Red Epidemiológica de Investigación en Enfermedades Raras (REPIER)<sup>5</sup> Uno de los nodos diferenciados de esta Red es el de Tumores Malignos Raros, integrado por investigadores de la Escuela Andaluza de Salud Pública y la Facultad de Medicina de la Universidad de Granada.

La actividad del nodo, como aportación a la Red, se centra fundamentalmente en el desarrollo del proyecto "Tumores Malignos Raros en España", financiado por el FIS y coordinado por el Registro de Cáncer de Granada. Otro aspecto a desarrollar en el nodo de TMR es la creación de un catálogo de páginas web sobre cánceres raros, así como la evaluación de dichas páginas.

### a) Proyecto de TMR en España

El proyecto tiene como finalidad desarrollar un Sistema de Información, integrado dentro de REPIER<sup>5</sup>, que permita un mejor conocimiento sobre la etiología, morbilidad y supervivencia de los TMR en España, así como de los recursos disponibles para la atención a los enfermos y sus familias.

Uno de los objetivos es conocer la incidencia de cáncer por localización anatómica y género en los registros de cáncer de población españoles e identificar aquellos que cumplen los criterios establecidos en la definición de TMR.

Para cada uno de los TMR identificados se trata de conocer su incidencia en las áreas en las que existe un Registro de Cáncer de Población en España y realizar su caracterización.

El estudio cubre una población aproximada de 10 millones de habitantes, que corresponde al área cubierta por los 12 registros de cáncer de población españoles participantes.

El proyecto se desarrolla en dos fases:

- **1ª Fase:** estudio descriptivo en el que se incluyen los casos de 30 categorías de TMR, incidentes de los años 1993-1997, de 12 áreas españolas en las que hay un registro de cáncer de población. La información se ha obtenido de *Cancer Incidence in Five Continents*<sup>14</sup>.
- **2ª Fase:** Para un grupo reducido de TMR seleccionados, cada Registro se responsabilizará de recabar información complementaria, en los centros sanitarios correspondientes de los casos existentes en su área, sobre historia natural de la enfermedad y aspectos asistenciales relacionados con el diagnóstico y tratamiento. Esta información junto con la procedente de la literatura científica permitirá realizar la caracterización de cada uno de los TMR incluidos en el estudio, siguiendo las líneas propuestas por el Programa de Enfermedades Raras de la Unión Europea.



Para facilitar un mayor acceso público a la información sobre TMR, los resultados finales se presentarán en formato de página electrónica.

## b) Catálogo y evaluación de páginas web sobre Cánceres Raros

Actualmente existen más de 100.000 páginas web que contienen información sobre salud. Ante este escenario, surge la necesidad de utilizar un criterio de calidad para tener acceso a las "mejores".

Se seleccionarán a través de internet las páginas correspondientes<sup>27</sup>. Inicialmente, el instrumento que se va a utilizar para la evaluación es el modelo eEUROPE2002<sup>28</sup>, fruto del consenso entre autoridades sanitarias, expertos y usuarios de la Unión Europea. Este instrumento agrupa 12 criterios de calidad en 6 principios:

- 1) Transparencia y ausencia de conflicto de intereses,
- 2) Autoridad,
- 3) Privacidad y protección de datos personales,
- 4) Actualización de la información,
- 5) Responsabilidad, y
- 6) Accesibilidad.

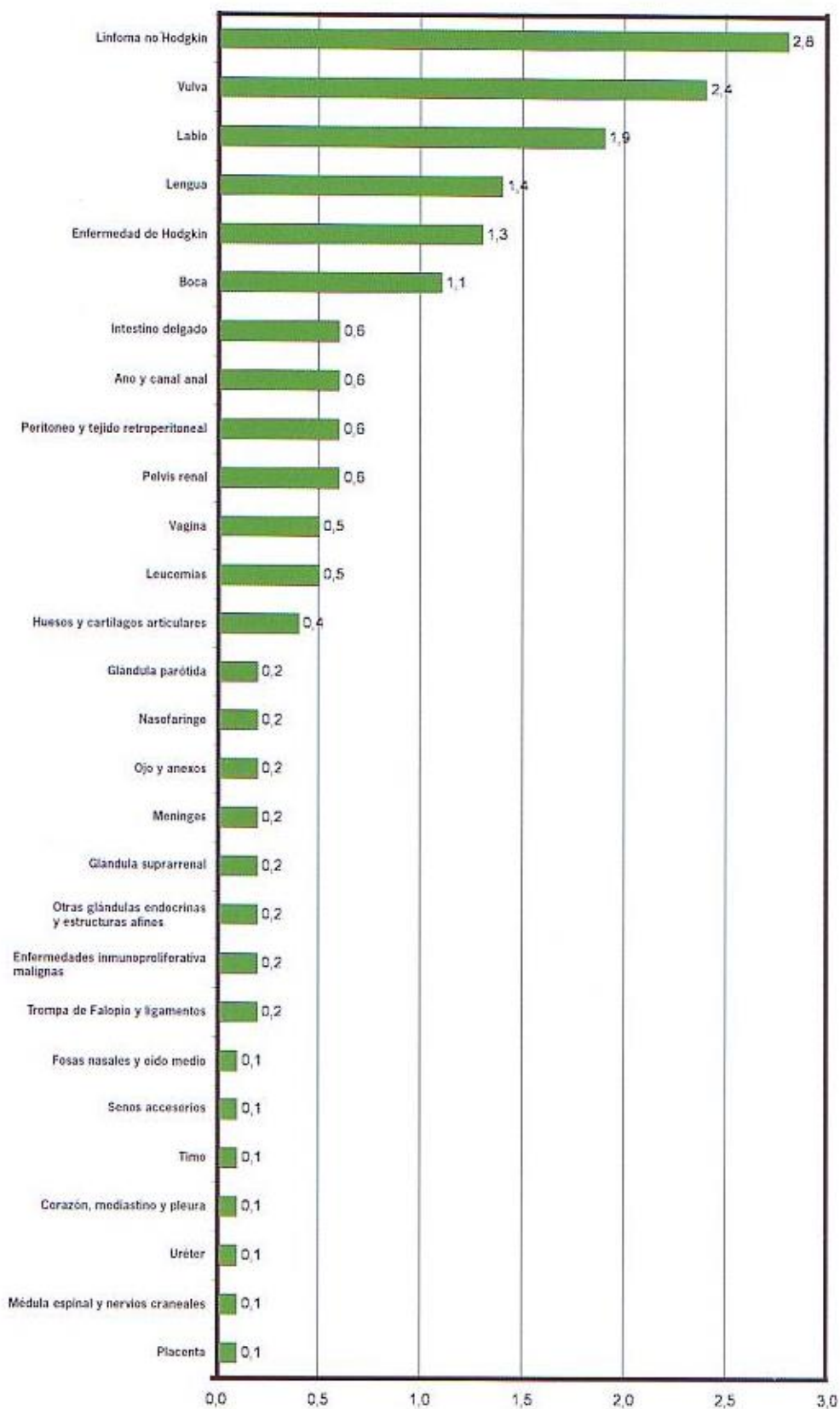
## Bibliografía

1. Diario Oficial de las Comunidades Europeas. Decisión Nº 1295/1999/CE del Parlamento Europeo y del Consejo de 29 de abril de 1999. Luxemburgo, 1999.
2. CADIME. Medicamentos huérfanos. Boletín Terapéutico Andaluz 2001; vol. 17, nº 2.
3. Tan SB, Dear KBG, Bruzzi P, Machin D. Strategy for randomised clinical trials in rare cancers. *BMJ* 2003;327:47-49
4. Studying Rare Tumour Survival in Adult European Patients. Istituto Nazionale per lo Studio e la Cura dei Tumori. Divisione Epidemiologia.
5. Red Epidemiológica de Investigación Epidemiológica de Enfermedades Raras (REPIER). <http://cisat.isciii.es/repier/>
6. Centro Nazionale Malattie Rare. Istituto Superiore di Sanità. Roma, Italy. <http://www.cnmr.iss.it>.
7. Parkin DM, Bray F, Ferlay J, Pisani P. Estimating the world cancer burden: GLOBOCAN 2000. *Int J Cancer* 2001; 94: 153-156.
8. Micheli A, Mugno E, Krogh V, Quinn MJ, Coleman M, Hakulinen T, et al. Cancer prevalence in European registry areas. *Ann Oncol* 2002; 13 (6): 840-65.
9. Ferlay F, Bray F, Sankila R, Parkin DM. EUCAN: Cancer incidence, mortality and prevalence in the European Union, 1997, version 4.0. IARC Cancer Base Nº 4. Lyon, IARC Press, 1999.
10. Zanetti R, Micheli A, Rosso S, et al. The prevalence of cancer: a review of the available data. In: Micheli A (ed). *Cancer prevalence in Italy: the ITAPREVAL study*. Tumori, 1999, 85 (5): 408-413.
11. Berrino F, Capocaccia R, Estève J, Gatta G, Hakulinen T, Micheli A, Sant M, Verdecchia A, eds. *Survival of Cancer Patients in Europe. The Eurocare-2 Study*. Lyon: IARC Scientific Publ. No. 151, 1999.
12. Muir CS, Nectoux J. International Patterns of Cancer. In: Schottenfeld D, Fraumeni J, (eds). *Cancer Epidemiology and Prevention*. 2nd edition. New York: Oxford University Press, 1996. p. 141-167.
13. Trichopoulos D, Petridou E, Lipworth L, Adami H-O. Epidemiology of Cancer. In: DeVita VT, Hellman S, Rosenberg SA, (eds). *Cancer: Principles & Practice of Oncology*. 5th edition. Philadelphia: Lippincott-Raven Publishers, 1997. p. 231-257
14. Parkin DM, Whelan SL, Ferlay J, Teppo L, Thomas DB (eds). *Cancer Incidence in Five Continents*. Vol. VIII. IARC Scientific Publications No 155. Lyon: IARC, 2002.
15. Clasificación Internacional de Enfermedades. 9ª Revisión. Washington: OPS, 1978 .
16. Escuela Andaluza de Salud Pública. Registro de Cáncer de Granada. <http://www.easp.es>



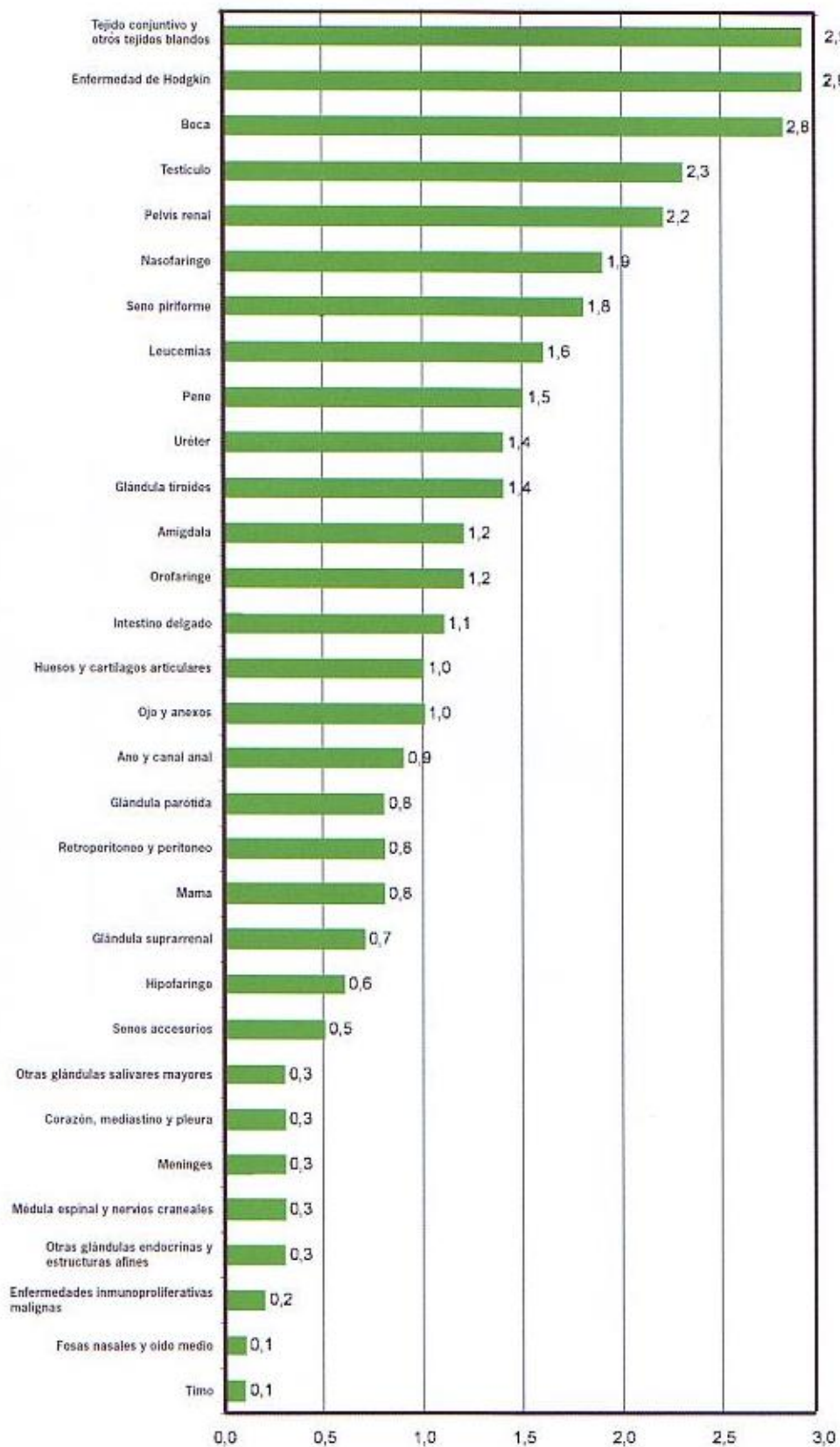
17. Muir CS, Demaret E, Boyle P. The cancer registry in cancer control: an overview. In: Parkin DM, Wagner G, Muir C (eds). The role of the registry in cancer control. IARC Scientific Publ. No. 66. Lyon: IARC, 1978. p. 13-26
18. Martínez C (ed). El Cáncer en Granada. Incidencia y Mortalidad 1988-90. Granada: Escuela Andaluza de Salud Pública, 1994.
19. Jensen OM, Parkin DM, McLennan R, et al. (eds). Registros de Cáncer: Principios y Métodos. IARC Publicaciones Científicas No. 95. Lyon: IARC, 1995.
20. Tyczynski JE, Demarét E, Parkin DM. Standards and Guidelines for Cancer Registration in Europe. The ENCR Recommendations. Vol. I. IARC Technical Publication No. 40. Lyon: IARC, 2003.
21. European Network of Cancer Registries (ENCR). <http://www.enrc.com.fr>
22. International Agency for Research on Cancer (IARC). <http://www.iarc.fr>
23. European Network of Cancer Registries. Guidelines on confidentiality in population-based Cancer Registration in the European Union. Lyon: ENCR, 2002.
24. Orden de 27 de febrero de 1997, por la que se crean ficheros automatizados de datos de carácter personal de la Escuela Andaluza de Salud Pública. BOJA nº 35: Sevilla, 22 de marzo de 1997.
25. Martínez García C, Sánchez Pérez MJ, Posada de la Paz M y Registros de Cáncer de Población Españoles. Tumores Malignos Raros en España, 1988-1992. Gac Sanit 2002; 16 (Supl 1): 121
26. <http://www.iea.junta-andalucia.es/proyecc/tablas>
27. Ellis A. Rare Cancers. BMJ 2003; 327: 58.
28. eEurope2002. Comisión of the European Communities, Brussels. J Med Internet Res 2002; 4 (3): E15.
29. Torresani T. El Cribado neonatal: Situación actual y perspectivas de futuro. En. Vigésimo aniversario del Programa de Cribado Neonatal. Documentos Técnicos de Salud Pública, Serie a, nº 20. Servicio Central de Publicaciones del Gobierno Vasco. 2002: 75-82.
30. Dulín E, Cortés E, Chamorro F, et al. Estado actual de los programas de cribado neonatal en España. Acta Ped Esp 2001; 59 (9); 467-78.
31. Pámpols T. Neonatal screening(s). Acta Ped Esp 2002; 60 (8): 443-44 .
32. Cortés E, Chamorro F, Dulín E, Eguileor I, Espada M, Álvarez-Arenas JR, Pámpols T. Neonatal screening and collaboration among scientific institutions. An Esp Pediatr 2002; 56:201-203.
33. Barroso F, Doménech E, Fraga E, González-Casanova S. Experiencia de coordinación entre el nivel especializado y atención primaria en la detección precoz de metabolopatías. BSCP Can Ped 2001: 26-nº1.
34. Cortés E, Chamorro F, Dulín E, Eguileor I, Espada M, Álvarez-Arenas JR J, Pámpols T. Actividad de los centros de detección precoz de errores congénitos del metabolismo en España. Evaluación sanitaria (1996-1999). Real Patronato de Prevención y de Atención a Personas con Minusvalía. Madrid. 2000.
35. Using Tandem Mass Spectrometry for Metabolic Disease Screening Among Newborns A Report of a Work Group Jeffrey P. Koplan, MMWR. Recommendations and Reports April 13, 2001; Vol. 50, No. RR-3.
36. Criteria for neonatal screening; evaluation from ewidence in the literaqtue. Health Technology Assessment, Chapter 17; 1997; Voll: No 7.
37. García Fuentes, Miguel. El cribaje neonatal en la detección precoz de las enfermedades raras. Diario Médico, 5 de noviembre de 2003.
38. Bras i Marquillas, Joseph. Recomendaciones de pediatría preventiva basadas en pruebas. XIII Jornadas de Pediatría en Atención Primaria. Vitoria. Gasteiz, noviembre de 2001.

**Gráfico 1. Tumores Malignos Raros. Granada, 1998-2000**  
 Incidencia media anual. Tasas brutas por 100.000 mujeres





**Gráfico 2. Tumores Malignos Raros. Granada, 1998-2000**  
**Incidencia media anual. Tasas brutas por 100.000 hombres**



**Tabla 1. Tumores Malignos. Andalucía, 1999-2002.**  
**Mínimo Número de Casos (MNC) y Tasas por 10.000 mujeres.**

CIE-9	LOCALIZACIÓN ANATÓMICA	1999-2002	
		MNC	Tasas
174	Mama	14.428	9,727
153	Colón	4.447	2,998
182	Cuerpo del útero	3.271	2,205
183.0	Ovario	2.796	1,885
154.0-1	Recto	2.312	1,559
200, 202	Linfoma no Hodgkin	2.271	1,531
173	Piel no melanona	2.183	1,472
180	Cuello del útero	2.022	1,363
193	Glándula tiroides	1.769	1,193
186	Vejiga	1.720	1,160
151	Estómago	1.633	1,101
204-208	Leucemias	1.229	0,829
162	Tráquea, bronquios y pulmón	1.193	0,804
191	Encéfalo	1.182	0,797
156	Vesícula y vías biliares extrahepáticas	1.165	0,785
203.0	Mieloma múltiple	1.144	0,771
157	Páncreas	1.038	0,700
155	Hígado y vías biliares intrahepáticas	966	0,651
189.0	Riñón, excepto pelvis renal	848	0,572
172	Melanoma maligno cutáneo	625	0,421
201	Enfermedad de Hodgkin	539	0,363
184.1-4	Vulva	526	0,355
171	Tejido conjuntivo y otros tejidos blandos	420	0,283
170	Huesos y cartílagos articulares	415	0,280
158	Peritoneo y tejido retroperitoneal	262	0,177
141	Lengua	247	0,167
143-145	Boca	233	0,157
150	Esófago	185	0,125
152	Intestino delgado	158	0,107
161	Laringe	135	0,091
163, 164, 1-9	Corazón, mediastino y pleura	126	0,085
140	Labio	124	0,084
190	Ojo y anexos	105	0,071
184.0	Vagina	103	0,069
194.0	Glándula suprarrenal	99	0,067
142.0	Glándula parótida	91	0,061
147	Nasofaringe	91	0,061
154, 2-3	Ano y canal anal	78	0,053
192.0, 192.2, 192.8-9	Médula espinal y nervios craneales	56	0,038
194.1, 194.3-6, 194.8-9	Otras glándulas endocrinas y estructuras afines	46	0,031
189.1	Pelvis renal	44	0,030
189.2	Uréter	43	0,029
192.1.3	Meninges	42	0,028
183.2-5	Trompa de Falopio y ligamentos	39	0,026
160.2-9	Senos accesorios	27	0,018
160	Fosas nasales y oído medio	25	0,017
142.1-9	Otras glándulas salivares mayores	23	0,016
203.8	Enfermedades inmunoproliferativas malignas	23	0,016
146.0-2	Amígdala	22	0,015
164.0	Timo	19	0,013
148.0.2.3.8.9	Hipofaringe	14	0,009
148.1	Seno piriforme	6	0,004
181	Placenta	4	0,003

Fuente: CMBDA

Tumores Malignos no considerados Raros, según la definición propuesta por la Unión Europea

TMR en la provincia de Granada, en términos de incidencia



**Tabla 2. Tumores Malignos. Andalucía, 1999-2002.**  
**Mínimo Número de Casos (MNC) y Tasas por 10.000 hombres.**

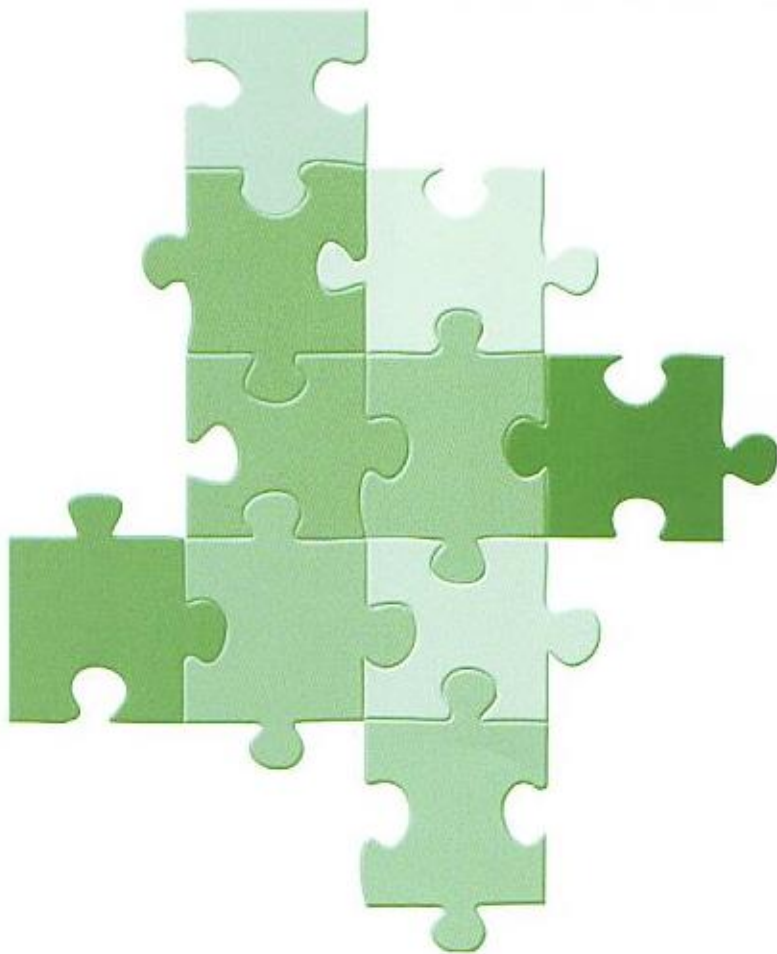
CIE-9	LOCALIZACIÓN ANATÓMICA	1999-2002	
		MNC	Tasas
162	Tráquea, bronquios y pulmón	13.953	9,725
188	Vejiga	13.190	9,193
185	Próstata	5.562	3,876
153	Colon	5.425	3,781
161	Laringe	4.112	2,866
154.0-1	Recto	3.815	2,659
173	Piel no melanoma	3.480	2,425
151	Estómago	3.122	2,176
200, 202	Linfoma no Hodgkin	3.074	2,142
155	Higado y vías biliares intrahepáticas	2.520	1,756
204-208	Leucemias	1.571	1,095
189.0	Riñón, excepto pelvis renal	1.529	1,066
191	Encéfalo	1.510	1,052
157	Páncreas	1.367	0,953
150	Esófago	1.325	0,923
203.0	Mieloma múltiple	1.157	0,806
143-145	Boca	971	0,677
141	Lengua	925	0,645
156	Vesícula y vías biliares extrahepáticas	802	0,559
140	Labio	740	0,516
201	Enfermedad de Hodgkin	684	0,477
170	Huesos y cartilagos articulares	675	0,470
172	Melanoma maligno cutáneo	638	0,445
193	Glándula tiroidea	536	0,374
186	Testículo	531	0,370
171	Tejido conjuntivo y otros tejidos blandos	527	0,367
147	Nasofaringe	362	0,252
163, 164.1-9	Corazón, mediastino y pleura	358	0,250
146.3-9	Orofaringe	322	0,224
	Hipofaringe	304	0,212
187.1-4	Pene	290	0,202
148.1	Seno piriforme	273	0,190
146.0-2	Amígdala	243	0,169
189.2	Úreter	237	0,165
152	Intestino delgado	229	0,160
158	Peritoneo y tejido retroperitoneal	192	0,134
142.0	Glándula parótida	155	0,108
189.1	Pelvis renal	141	0,098
194.0	Glándula suprarrenal	110	0,077
180.0-1	Fosas nasales y oído medio	105	0,073
154.2-3	Ano y canal anal	94	0,066
175	Mama	92	0,064
160.2, 160.5, 160.9	Senos accesorios	77	0,054
192.0, 192.2, 192.8-9	Médula espinal y nervios craneales	68	0,047
	Otras glándulas endocrinas y estructuras afines	58	0,040
192.1-3	Meninges	49	0,034
142.1-9	Otras glándulas salivares mayores	37	0,026
190	Ojo y anexos	36	0,025
164.0	Tímulo	35	0,024
203.8	Enfermedades inmunoproliferativas malignas	22	0,015

Fuente: CMBDA

Tumores Malignos no considerados Raros, según la definición propuesta por la Unión Europea

TMR en la provincia de Granada, en términos de incidencia

### 3. SERVICIOS DE DIAGNÓSTICO GENÉTICO PARA LAS ENFERMEDADES HEREDITARIAS EN ANDALUCÍA





### 3. SERVICIOS DE DIAGNÓSTICO GENÉTICO PARA LAS ENFERMEDADES HEREDITARIAS EN ANDALUCÍA

Eduardo Briones Pérez de la Blanca y José Ramón Rueda  
 Agencia de Evaluación de Tecnologías Sanitarias de Andalucía  
 Consejería de Salud. Junta de Andalucía  
[www.juntadeandalucia.es/salud/orgdep/AETSA/index.htm](http://www.juntadeandalucia.es/salud/orgdep/AETSA/index.htm)

#### PRESENTACIÓN

El Centro Conjunto de Investigación de la Comisión Europea recibió en octubre de 2001 una petición de la Dirección General para la Investigación y Desarrollo Tecnológico (DG IDT) para llevar a cabo un estudio prospectivo sobre las necesidades técnicas y las alternativas para la garantía de calidad y la armonización de los servicios de diagnóstico genético en Europa. La petición está motivada porque no parece existir armonización a nivel europeo que garantice un mínimo de calidad, seguridad y eficacia de los servicios de diagnóstico genético. Existe también la necesidad de crear una red funcional europea que se ocupe del diagnóstico genético de las enfermedades raras.

En el contexto de este estudio prospectivo, y para entender mejor las necesidades que existen dentro de la UE, a principios del año 2002, el IPTS (*Institute for Prospective Technological Studies*) comisionó a la Agencia de evaluación de Tecnologías Sanitarias de Andalucía (AETSA) para realizar un informe piloto sobre la situación y prácticas actuales de los servicios de diagnóstico genético en un Estado Miembro (España). El informe fue remitido al consorcio formado en la Red OECT para ilustrar lo que sería, idealmente, necesario para la UE y puede consultarse en [http://www.csalud.junta-andalucia.es/orgdep/AETSA/pdf/Informes/Tests\\_Geneticos\\_ES\\_IPTS.pdf](http://www.csalud.junta-andalucia.es/orgdep/AETSA/pdf/Informes/Tests_Geneticos_ES_IPTS.pdf)

En el estudio, se identificaron un total de 53 centros españoles que llevan a cabo pruebas genéticas para las enfermedades hereditarias, de los cuales 42 son públicos y 11 privados. La mayoría de los laboratorios pertenecen a un hospital, y existe al menos un centro que efectúa pruebas genéticas en cada una de las 17 autonomías españolas. Sin embargo, algunas regiones como Cataluña, Madrid, Aragón, el País Vasco o Galicia cuentan con un mayor número de centros. No existe un sistema oficial de acreditación, aunque algunos centros españoles participan en planes de control de la calidad desarrollados por la EMQN (*European Molecular Genetics Quality Network*, red europea para la calidad de la genética molecular) o la *Cystic Fibrosis European Network* (red europea para la fibrosis quística). Al menos dos de los centros están en vías de obtener la acreditación ISO 9000 – 9002. En España no existe reglamentación ni directrices sobre las pruebas genéticas moleculares, ni en el ámbito estatal ni en los gobiernos autonómicos. Tampoco existen comités específicos sobre el diagnóstico genético. Las derivaciones de pacientes para pruebas genéticas se hacen casi exclusivamente a hospitales y centros especializados, sin que se cuente con ningún protocolo normalizado establecido. Según estos datos y los resultados de la encuesta, en España para la introducción de pruebas genéticas en un centro no es preciso contar con una autorización previa, por lo que la decisión la asume cada hospital. La selección adecuada de las pruebas forma parte de las responsabilidades profesionales del analista. Este hecho puede explicar la multiplicidad de centros y la diversidad de pruebas en las diferentes autonomías, así como la ausencia de plataformas oficiales de coordinación entre los centros o de un registro centralizado.

En este trabajo se presenta un extracto de los resultados de dicha encuesta referentes a la comunidad autónoma de Andalucía<sup>1</sup>. Contiene información sobre la situación, en 2002, y las prácticas de los servicios de diagnóstico genético para las enfermedades hereditarias en Andalucía, incluyendo las pruebas disponibles y las características de los centros. El estudio se centró en las pruebas del ADN molecular para el diagnóstico de enfermedades hereditarias, excluyendo otros tipos de pruebas diagnósticas tales como la citogenética, los ensayos bioquímicos y la farmacogenética. La encuesta se realizó a principios de 2002.



## INTRODUCCIÓN

Muchas enfermedades hereditarias tienen por causa la alteración de un único gen en el código de ADN, también conocidas como enfermedades monogénicas. El número de enfermedades monogénicas descritas aumenta continuamente y, en el año 2000, el banco de datos del OMIM<sup>2</sup> (*Online Mendelian Inheritance in Man*, herencia genética mendeliana humana en línea) incluía cerca de 1.500 trastornos clínicos para los que se enumeraban las mutaciones. Este número aumenta cuanto más se conoce sobre el genoma humano y en los laboratorios que integran el EDDNAL<sup>3</sup> (*European Directory of DNA Diagnostic Laboratories*, directorio europeo de laboratorios diagnóstico de ADN) se estima que efectúan pruebas diagnósticas para 580 enfermedades genéticas.

Además de las enfermedades monogénicas, multitud de trastornos dependen de otros factores además de los hereditarios, es decir, para que se desarrollen tienen que intervenir varios genes y, además factores del entorno. Entre estos trastornos se incluyen los cánceres de tipo hereditario, la susceptibilidad a la trombosis, el asma, la hipertensión, la diabetes, la enfermedad de Alzheimer, la aterosclerosis y otras. Estas enfermedades multifactoriales no sólo implican mutaciones poco frecuentes, sino también combinaciones de variaciones que se dan con cierta frecuencia (polimorfismos). En estos casos, la relación entre una mutación y la aparición de la enfermedad suele ser menos clara que en las enfermedades monogénicas. La probabilidad de que se produzca una enfermedad como resultado de una mutación es muy variable. Un número importante de las enfermedades hereditarias que se pueden detectar mediante pruebas genéticas son enfermedades raras.

La provisión y la garantía de calidad de las pruebas genéticas para enfermedades hereditarias raras plantean distintos problemas. Dado que la investigación en mutaciones genéticas es a menudo compleja, mientras que los laboratorios realizan pruebas genéticas de las mayoría de enfermedades comunes existentes en la mayoría de los países europeos, sólo unos pocos laboratorios están en situación de proporcionar una prueba específica y segura para enfermedades raras.

El diagnóstico genético se usa para identificar las alteraciones (mutaciones) en la secuencia de ADN que están relacionadas con una enfermedad o con un aumento del riesgo de desarrollar una enfermedad. Se pueden utilizar para diagnosticar la enfermedad antes de que sus síntomas sean manifiestos y para determinar el riesgo individual en ciertas enfermedades multifactoriales. Por ello, los resultados de las pruebas genéticas pueden tener enormes repercusiones sobre la vida de una persona para la que obtener los resultados correctos, el consejo genético más apropiado y la derivación al mejor centro para la prueba genética concreta a la que debe someterse es extremadamente importante.

## METODOLOGÍA

Se llevaron a cabo las siguientes etapas:

- 1.- Búsqueda en Internet de recursos en este campo y de sitios web de asociaciones españolas.
- 2.- Entrevistas personales iniciales exploratorias in situ con informadores clave, representantes de organizaciones profesionales o expertos nacionales en el área. También entrevistas telefónicas con otros informadores clave de grupos u organizaciones.
- 3.- Identificación de los distintos centros o unidades que efectúan pruebas genéticas para las enfermedades hereditarias en España:

Se envió a todos los informantes que recibieron el cuestionario una lista provisional de los centros identificados previamente y se les preguntó también si echaban en falta algún centro o unidad, con especial referencia a sus comunidades autónomas.



#### 4.- Cuestionario

Para mejorar el índice de respuesta, y debido al enfoque exploratorio del estudio, decidimos elaborar un cuestionario que se pudiese contestar en 10 ó 15 minutos. El cuestionario incluía preguntas cerradas (de tipo sí/no) y abiertas para darles la oportunidad a los encuestados de expresar libremente lo que creyesen pertinente. Para que responder al cuestionario resultara más sencillo, se incluían diferentes listas de enfermedades que se podían diagnosticar mediante pruebas genéticas. Dichas listas eran las utilizadas por la Asociación Española de Genética Humana en el directorio de centros y pruebas genéticas que se incluyen en la página web de dicha organización.

#### 5.- El cuestionario se presentó por contacto telefónico y se envió por correo electrónico.

Como se indica anteriormente, se entró en contacto con profesionales de los distintos centros o unidades identificados en etapas previas y se les explicó por teléfono el origen y los objetivos del estudio.

El cuestionario se envió por e-mail junto con una carta de presentación en la que se les explicaban los objetivos y las instituciones implicadas en el estudio a los 53 centros identificados. Dado que en muchos de ellos había varias unidades que participaban en el diagnóstico genético, el cuestionario se les envió a todas las unidades, así como a algunos otros profesionales identificados en las etapas previas. Para mejorar el índice de respuesta a la encuesta, se envió una nota recordatoria tres semanas después de haber enviado el cuestionario y se volvió a establecer contacto con los centros, generalmente por teléfono y, en los casos en los que no fue posible hablar por teléfono con el responsable en cuestión, por correo electrónico.

## RESULTADOS DE LA ENCUESTA (COMUNIDAD AUTÓNOMA DE ANDALUCÍA)

### Características y distribución geográfica de los centros identificados

Se identificaron 6 centros, cinco públicos y uno privado, que realizan pruebas genéticas para las enfermedades hereditarias. La lista de centros identificados, las unidades implicadas y las direcciones postales y de correo electrónico de las personas de contacto figuran en el Anexo 1.

Los 6 centros respondieron el cuestionario. Teniendo en cuenta que la participación de los centros era de carácter voluntario, es probable que este índice de respuesta refleje la actitud de cooperación de las personas implicadas en el diagnóstico genético y la necesidad de un directorio actualizado de centros en los que se efectúan las pruebas, tal y como han manifestado muchos de los profesionales con los que se estableció contacto. La distribución geográfica no es uniforme en la CA, tres centros se localizan en Sevilla, dos en Granada y uno en Málaga.

### Enfermedades genéticas analizadas

Según los datos obtenidos de los cuestionarios, en el momento de la encuesta se disponía de pruebas en Andalucía en 63 enfermedades genéticas, mientras que en el conjunto de EDDNAL, directorio europeo de laboratorios de diagnóstico de ADN, se analizan en 580 enfermedades genéticas. En el Anexo 2 se presentan los resultados clasificados por áreas funcionales (enfermedades neurológicas y hematológicas, trastornos metabólicos, neoplasias hereditarias, colagenopatías, inmunodeficiencias primarias, trastornos mitocondriales y otras). Cuando se dispone de los datos, figura el número de pruebas realizadas para cada enfermedad en cada centro durante el año 2001. En algunos centros falta el número exacto de pruebas para una determinada enfermedad, aunque se sabe que la prueba está disponible en ese centro. Estos datos se calculan a partir de las respuestas de la encuesta y, por lo tanto, es preciso interpretarlos con precaución.

También es posible que falten los datos de unidades específicas dentro de algunos centros. Ello se puede deber a dos razones: en primer lugar, la falta de información sobre las subunidades que realizan diagnóstico genético dentro de cada centro y, en segundo lugar, la ausencia de respuesta en el cuestionario.



## Consentimiento informado y confidencialidad de los datos

Generalmente, el médico que solicita la prueba es el que suele obtener el consentimiento informado del paciente. Si las pruebas se efectúan en el contexto de un estudio de investigación los investigadores son los responsables del proceso de consentimiento informado. Según la encuesta, casi todos los centros han desarrollado políticas específicas para garantizar la confidencialidad de las pruebas.

## Financiación de las pruebas y cuestiones relacionadas

Los expertos informan de que no existen fondos específicos destinados a estas pruebas, excepto cuando se llevan a cabo en el contexto de estudios concretos de investigación y, en esos casos, la financiación de la prueba suele limitarse a la duración del estudio. Según los encuestados, el coste promedio de las pruebas genéticas puede estar en torno a los 240 euros, oscilando entre los 120 euros de una prueba para la fibrosis quística y los 330 euros de un estudio de la ataxia. Sin embargo, este coste promedio de una prueba está fuertemente condicionado, en la mayoría de los casos, por el número de pruebas que se efectúan en un centro para una determinada enfermedad.

## Pruebas genéticas y enfermedades raras

Un área de especial interés es la accesibilidad a las pruebas genéticas para las enfermedades raras. Una vez que existe una sospecha clínica clara, los profesionales responsables del caso suelen ponerse en contacto con las unidades de genética de su C.A. o con algún centro de referencia estatal que les indica a dónde deben derivar al paciente para las pruebas. En opinión de los expertos, el principal problema consiste en llegar a la conclusión clínica de que un paciente o una familia padece una enfermedad rara en la que los trastornos genéticos desempeñan un papel importante.

Los reintegros por pruebas realizadas en otros centros, españoles o del extranjero, pueden ser a veces difíciles de conseguir debido a la burocracia, pero, aún así, las pruebas se realizan, en la mayoría de los casos, tal y como lo indican los expertos. Parece también haber ciertos acuerdos tácitos entre los profesionales de distintos centros para no cobrar por las pruebas de enfermedades raras de las que sólo se remiten uno o dos casos al año. En esos casos, la carga de trabajo es mínima, y los profesionales del laboratorio suelen participar en redes de investigación interesadas en captar cierto número de pacientes con enfermedades raras. Necesitan casos para sus estudios y contar con los conocimientos necesarios para lograr y mantener experiencia y dominio en las pruebas de esas enfermedades. En las enfermedades más prevalentes, la carga de trabajo que supone la realización de las pruebas es importante, y los laboratorios intentan, o bien cobrar por las pruebas, o bien denegar el acceso a los pacientes derivados de otros centros.

En conclusión puede afirmarse que según los datos de esta encuesta, la situación en Andalucía no se diferencia sustancialmente del resto del país, aunque con una menor concentración relativa de centros y de pruebas disponibles. Los servicios de diagnóstico genético se han ido estableciendo en hospitales y centros de investigación de forma bastante espontánea, sin evaluación de las pruebas que se han ido incorporando, ni sistema oficial de acreditación, ni una base de coordinación o de regulación autonómica o nacional. Ésta problemática ha sido ya recogida en el III Plan Andaluz de Salud: una de sus líneas prioritarias de actuación prevé la elaboración de un marco de evaluación y la definición de la cartera de servicios en este ámbito basada en la evaluación sistemática de su efectividad y eficiencia social. Asimismo se plantea incorporar a los procesos asistenciales las técnicas e intervenciones de efectividad probada y coordinar los recursos destinados a la genética, para garantizar la calidad asistencial a través de la acreditación, estandarización y evaluación.

1. El informe completo puede consultarse en:

[http://www.csalud.junta-andalucia.es/orgdep/AETSA/pdf/Informes/Tests\\_Geneticos\\_ES\\_IPTS.pdf](http://www.csalud.junta-andalucia.es/orgdep/AETSA/pdf/Informes/Tests_Geneticos_ES_IPTS.pdf)

2. <http://www.ncbi.nlm.nih.gov/OMIM/>

3. <http://www.eddnal.com/>



## ANEXO 1. LISTA DE CENTROS ANDALUCIA

### Hospital Virgen del Rocío

Unidad: Genética Médica y Diagnóstico Prenatal  
Persona contacto: Guillermo Antiñolo Gil  
Dirección: Avda. Manuel Siurot s/n. 41013 Sevilla.  
Teléfono: 955 012 778  
Correo electrónico: gantinolo@hvr.sas.junta-andalucia.es  
Tipo de centro: hospital público

### Hospital Virgen de la Macarena

Unidad: Biología Molecular  
Persona contacto: Miguel Lucas  
Dirección: Avda Dr. Fedriani s/n 41071 Sevilla  
Teléfono: 955 008 114  
Correo electrónico: lucas@us.es  
Tipo de centro: hospital público

### Hospital San Cecilio

Unidad: Bioquímica.  
Persona contacto: José Antonio Gómez Capilla.  
Dirección: Departamento de Bioquímica y Biología Molecular. Facultad de Medicina.  
Avenida Madrid s/n, 18012 Granada.  
Teléfono: 958 243 524 / 958 023 107 / 958 243 517  
Correo electrónico: jgomez@ugr.es  
Tipo de centro: hospital público

### Hospital Virgen de las Nieves

Unidad: Laboratorio Genética.  
Persona contacto: Matías Pérez  
Dirección: Avenida Fuerzas Armadas. 13014 Granada  
Teléfono: 958 020 011  
Correo electrónico: mperez@hvn.sas.cica.es  
Tipo de centro: hospital público

### Hospital Carlos Haya

Unidad: Servicio de hematología y hemoterapia  
Persona contacto: Dr. Antonio Jimenez Velasco  
Dirección: Avenida Carlos Haya s/n. 29010 Málaga.  
Teléfono: 952 645 808  
Correo electrónico: jimeneza@hch.sas.junta-andalucia.es  
Tipo de centro: hospital público

Unidad: Laboratorio Genética  
Persona contacto: Dr. Marceliano Herránz.  
Dirección: Arroyo de los Ángeles, s/n. 29011 Málaga.  
Teléfono: 952 304 400  
Correo electrónico: herranz@hch.sas.cica.es

Unidad: Laboratorio Inmunología  
Persona contacto: Antonio Alonso  
Correo electrónico: aalonso@hch.sas.junta-andalucia.es

Unidad: Anatomía Patológica  
Persona contacto: Dolores Bautista.  
Correo electrónico: dbautista@hch.sas.junta-andalucia.es  
Teléfono: 952645838

### **NBT DIAGEN. Centro de Diagnostico Genético**

Persona contacto: Dr. Narain  
Dirección: C/ Eduardo Rivas 2-4. 41018 Sevilla  
Telefono: 954575508  
Correo electrónico: narain@newbiotechnic.com  
Tipo de centro: laboratorio privado

A partir de la información publicada con posterioridad al informe del IPTS por la Asociación Española Genética Humana, se han detectado otros dos centros que realizan pruebas genéticas en Andalucía.

Fuente: <http://www.aegh.org/cgi-bin/servicios.asp#5>

### **Centro de Estudios Genéticos de Andalucía**

Persona contacto: Dr. Miguel Angel Motos Guirao  
Dirección: Paseo del Salón7 – 6º. 18009 Granada.  
Teléfono: 958 210 478  
Correo electrónico: mamotos@arralis.es

### **Hospital Reina Sofía**

Unidad: Laboratorio Genética, Servicio análisis clínicos.  
Dirección: Avenida Menendez Pidal s/n. 14004 Córdoba  
Teléfono: 957 010 000  
Correo electrónico: fvalles@secardiologia.es



## ANEXO 2. ENFERMEDADES ESTUDIADAS POR CENTROS

ENFERMEDADES NEUROLÓGICAS	Centros	Nº tests 2001 *
Enfermedad de Alzheimer (Presenilina 1, APP, APOE)	H. Macarena Sevilla NBT DIAGEN Sevilla	20 Si
Síndrome Angelman	H. V. Rocio Sevilla H. Virgen de las Nieves. Granada	Si Si
Dentatorubral-pallidoluysian atrophy (DRPLA)	H. Macarena Sevilla H. V. Rocio Sevilla	Si Si
Ataxias Dominantes(ADCAS) SCA1; CA2 (Machado) SCA3; SCA6; SCA7; SCA8; SCA9; SCA10; SCA12	H. Macarena Sevilla H. V. Rocio Sevilla	Si (250) ataxias Si
Dominant macular dystrophies (RDS/periferina gene)	H. V. Rocio Sevilla	Si
Distrofia muscular de Duchenne - Becker	H. San Cecilio Granada H. V. Rocio Sevilla NBT DIAGEN Sevilla	60 Si Si
Distrofia muscular Facioescapulohumeral 1A (FSHMD1A)	H. V. Rocio Sevilla	Si
Síndrome X Frágil ( FMR1)	H. Macarena Sevilla H. San Cecilio Granada H. V. Rocio Sevilla H. Virgen de las Nieves. Granada	225 90 Si Si
Ataxia de Friedrich	H. Macarena Sevilla H. V. Rocio Sevilla H. Virgen de las Nieves. Granada	Si Si Si
Enfermedad de Hirschsprung	H. V. Rocio Sevilla	Si
Enfermedad de Huntington	H. Macarena Sevilla H. San Cecilio Granada H. V. Rocio Sevilla H. Virgen de las Nieves. Granada NBT DIAGEN Sevilla	150 25 Si Si Si
Síndrome de Kallmann	H. V. Rocio Sevilla	Si
Enfermedad de Kennedy (AR, exon 1)	H. Macarena Sevilla H. V. Rocio Sevilla	6 Si
Atrofia óptica de Leber	H. Macarena Sevilla	20
Síndrome de Miller-Dieker	H. V. Rocio Sevilla	Si
Distrofia miotónica de Steinert	H. Macarena Sevilla H. V. Rocio Sevilla H. Virgen de las Nieves. Granada NBT DIAGEN Sevilla	300 Si Si Si
Síndrome de Prader Willi	H. V. Rocio Sevilla H. Virgen de las Nieves. Granada NBT DIAGEN Sevilla	Si Si Si
Síndrome de Rett	H. V. Rocio Sevilla	Si
Síndrome de Smith-Magenis	H. V. Rocio Sevilla	Si
Atrofia muscular espinal (Werdnig-Hoffmann y Kugelberg-Welander)(SMN)	H. Macarena Sevilla H. V. Rocio Sevilla	Si Si
Síndrome de Williams-Beuren (LOH , FISH) (ATP7B)	H. V. Rocio Sevilla H. Virgen de las Nieves. Granada	Si Si
Síndrome de Wolf-Hirschhorn	H. V. Rocio Sevilla	Si
<b>ENFERMEDADES HEMATOLOGICAS</b>		
Déficit enzima de conversión Angiotensina I	NBT DIAGEN Sevilla	Si
Alfa talasemia	H. Virgen de las Nieves. Granada	Si
Beta talasemia	H. Virgen de las Nieves. Granada	Si

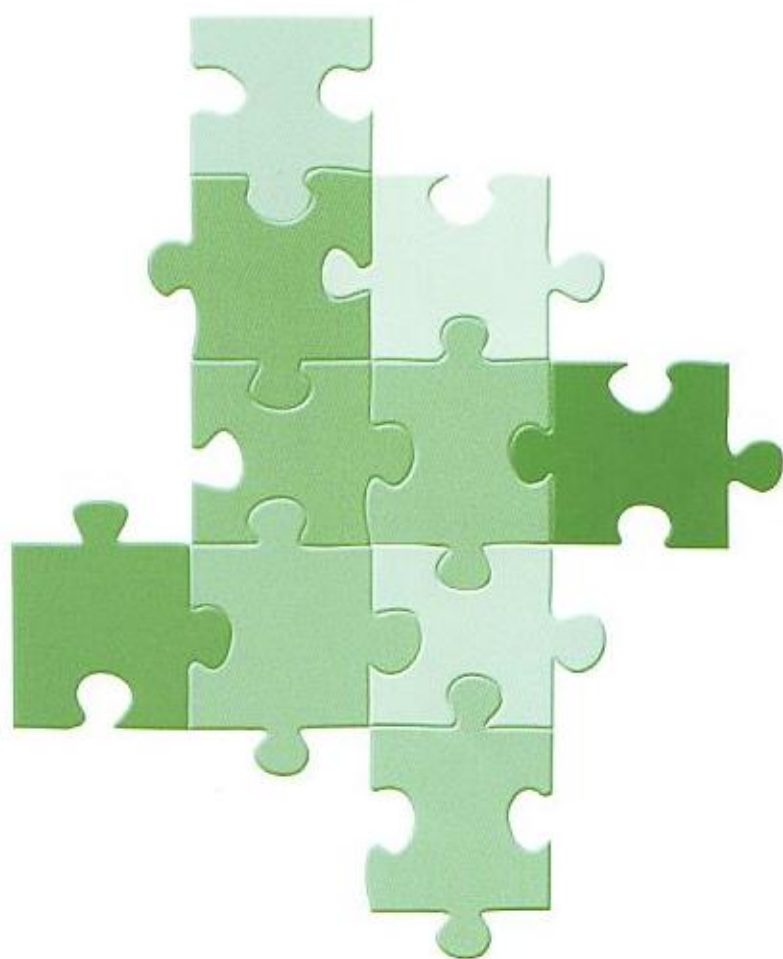
Factor II G20210A	NBT DIAGEN Sevilla	Si
Leucemias	H. Carlos Haya	147
	H. Virgen de las Nieves. Granada	Si
	NBT DIAGEN Sevilla	Si
Linfomas	NBT DIAGEN Sevilla	Si
Dficit de Metiltetrahidrofolato reductasa (MTHFR)	NBT DIAGEN Sevilla	Si
Déficit del Inhibidor del activador del plasminógeno PAI-I	NBT DIAGEN Sevilla	Si
Trombofilia (Mut. G1691A factor V) (Mut G20210A protrombina)	H. V. Rocio Sevilla	Si
	H. Carlos Haya	130 (ambos)
<b>ENFERMEDADES METABOLICAS</b>		
Déficit Alpha-1-antitripsina	H. Macarena Sevilla	50
	H. V. Rocio Sevilla	Si
	NBT DIAGEN Sevilla	Si
Déficit Apolipoproteina B (APOB) d	NBT DIAGEN Sevilla	Si
<b>ENFERMEDADES NEOPLASICAS</b>		
Poliposis adenomatosa de colon (APC)	H. V. Rocio Sevilla	Si
	H. Virgen de las Nieves. Granada	Si
	NBT DIAGEN Sevilla	Si
Cancer de mama (BCRA1 y BCRA2)	H. V. Rocio Sevilla	Si
Cancer medular tiroideo familiar FMTC	H. V. Rocio Sevilla	Si
Feocromocitoma familiar	H. V. Rocio Sevilla	Si
	NBT DIAGEN Sevilla	Si
Enfermedad de Li-Fraumeni (p53)	H. V. Rocio Sevilla	Si
	NBT DIAGEN Sevilla	Si
Síndrome de Lynch	H. V. Rocio Sevilla	Si
	H. Virgen de las Nieves. Granada	Si
	NBT DIAGEN Sevilla	Si
Neoplasia endocrina múltiple, type IIA (MEN2A)	H. V. Rocio Sevilla	Si
	H. Virgen de las Nieves. Granada	Si
	NBT DIAGEN Sevilla	Si
Neoplasia endocrina múltiple type II B (MEN2B)	H. V. Rocio Sevilla	Si
	NBT DIAGEN Sevilla	Si
p53 EXONES 4,5,6,7,8 (Lung, breast, ovary, endometrio)	H. V. Rocio Sevilla	Si
	H. Macarena Sevilla	Si
Cancer esporadico de tiroides	H. V. Rocio Sevilla	Si
Enfermedad de Von Hippel Lindau	H. V. Rocio Sevilla	Si
<b>OTRAS</b>		
Ausencia conducto deferente	NBT DIAGEN Sevilla	Si
AIDS ( 32-CCR5, V64I-CCR2, SDF1-3'A, RANTES-403C>A, RANTES-28C>G)	H. V. Rocio Sevilla	Si
Azoospermia y oligospermia	H. Macarena Sevilla	50
	NBT DIAGEN Sevilla	Si
Cavernomatosis	H. Macarena Sevilla	140
Chimerism determination for bone marrow transplant	H. Carlos Haya	221
	H. Virgen de las Nieves. Granada	Si
Fibrosis Quística	H. Macarena Sevilla	180
	H. San Cecilio Granada	30
	H. Virgen de las Nieves. Granada	Si
	H. V. Rocio Sevilla	Si
	NBT DIAGEN Sevilla	Si
- 4 -Deafness, linked to Conexina 26 gene	H. V. Rocio Sevilla	Si
Síndrome Di George	H. V. Rocio Sevilla	Si



Déficit Factor V	H. Carlos Haya	67
	H. V. Rocio Sevilla	Si
	H. Virgen de las Nieves. Granada	Si
	NBT DIAGEN Sevilla	Si
Hemocromatosis (HFE)	H. Macarena Sevilla	200
	H. San Cecilio Granada	60
	H. Virgen de las Nieves. Granada	Si
	H. V. Rocio Sevilla	Si
	NBT DIAGEN Sevilla	Si
Homocistinuria	H. Virgen de las Nieves. Granada	Si
Fiebre Mediterranea Familiar	H. V. Rocio Sevilla	Si
Linfoma no Hodgking: bcl2/IgH y Bcl1/IgH	H. Carlos Haya	68
Chimerism determination for bone marrow transplant	H. Virgen de las Nieves. Granada	Si
Protrombina gene	H. Carlos Haya	63
	H. V. Rocio Sevilla	Si
	H. Virgen de las Nieves. Granada	Si
Retinitis pigmentosa	H. V. Rocio Sevilla	Si
Retinitis pigmentosa autosómica dominante (genes RHO y RDS)	H. V. Rocio Sevilla	Si
Retinitis pigmentosa, autosómica recesiva	H. V. Rocio Sevilla	Si
Retinoschisis juvenil ligada al X (RS1)	H. V. Rocio Sevilla	Si
SRY gene	H. V. Rocio Sevilla	Si

\* Ver texto para aclaraciones

## 4. ASPECTOS RELACIONADOS CON LA CALIDAD DE VIDA EN LAS ENFERMEDADES RARAS





## 4. ASPECTOS RELACIONADOS CON LA CALIDAD DE VIDA EN LAS ENFERMEDADES RARAS

Maravillas Izquierdo Martínez  
Alfredo Avellaneda Fernández  
Lilisbeth Perestelo Pérez  
Florentina Rivas Alcázar  
Luis Gaité Pindado

*La salud de las poblaciones más desfavorecidas está adquiriendo cada vez más importancia en un mundo que afronta profundos y rápidos cambios.*

*Joaquín Pereira Candel.*

### INTRODUCCIÓN

La sociedad actual se caracteriza por la importancia que concede al conocimiento científico, que se basa en hechos cuantificables, así todo aquello que no puede medirse ha sido tradicionalmente infravalorado y catalogado de "poco serio". Por tanto en medicina como en el resto de las ciencias se buscan métodos de medición desde todos los puntos de vista: los clínicos buscan información sobre los efectos de una enfermedad en sus pacientes, así como evidencia científica en que basar sus decisiones para evaluar el progreso de sus pacientes o sobre la conveniencia de recomendar un tratamiento; los investigadores, miden el impacto de la enfermedad, la eficacia y la efectividad de los tratamientos y los administradores sanitarios pretenden medir la salud no sólo como un indicador de la calidad de la atención sanitaria sino también para monitorizar la efectividad de diferentes estructuras sanitarias.

Desde la segunda mitad del siglo XX hemos asistido a una profunda transformación de la sociedad gracias a dos hechos relacionados entre sí: por un lado, los avances tecnológicos que han permitido controlar las tradicionales causas de muerte, especialmente de la mortalidad infantil; y por otro lado, el aumento de la esperanza de vida que ha producido importantes cambios demográficos, a costa de cronificar el estado de muchos pacientes. Son cada vez más numerosas las situaciones en las que el médico se enfrenta a enfermedades crónicas, sin tratamiento curativo, en las que la única posibilidad terapéutica disponible es retrasar la evolución de la enfermedad o simplemente reducir los síntomas mediante el empleo de medidas que no siempre están exentas de efectos secundarios.

A partir de 1948 cuando la OMS redefine el concepto de salud, considerándola, como un estado de completo bienestar físico, mental y social y no únicamente la ausencia de enfermedad<sup>1</sup>, se produce una revolución en el sistema sanitario, ya que definir la salud en términos de bienestar, introduce el elemento central del concepto de calidad de vida.

Parámetros tradicionalmente empleados en la evaluación sanitaria, tales como signos y síntomas clínicos, tasas de morbilidad y mortalidad etc, sin dejar de ser útiles para los profesionales, no incluyen aspectos psicológicos ni sociales, ni reflejan la apreciación subjetiva de cada persona respecto a su propio estado, elementos que han modificado sustancialmente la investigación de las últimas décadas en resultados de salud.

### CALIDAD DE VIDA RELACIONADA CON LA SALUD

En 1966, Elkinton<sup>2</sup> realiza en la literatura médica la primera referencia al término calidad de vida, que no aparece indexado hasta 1977, cuando se introduce en el Index Medicus el término "quality of life". Desde entonces la Medicina se ha ido involucrando cada vez más en la evaluación de la repercusión que la enfermedad tiene sobre los diferentes ámbitos de la vida del enfermo y que no pueden contemplarse tomando en consideración exclusivamente los signos y los síntomas de la enfermedad<sup>3,4</sup>.



Esta nueva concepción de salud ha fomentado que clínicos, investigadores y gestores sanitarios se estén dando cuenta cada vez más de la importancia de la medición de la salud y de la calidad de vida tanto en la práctica y en la investigación clínica como en la toma de decisiones, incorporando progresivamente la opinión de los pacientes en la evaluación de la asistencia que reciben.

Pero es en las enfermedades crónicas donde la medición de la calidad de vida adquiere enorme importancia como una medida del resultado de los programas e intervenciones sanitarias, como un indicador de salud que facilita una herramienta para medir las consecuencias de la salud, por lo que se va imponiendo conceptualmente el uso del término "calidad de vida relacionada con la salud" (CVRS)<sup>9</sup>.

El uso de la medida de la CVRS desde el punto de vista de la investigación en salud pública ha crecido exponencialmente y tiene como objetivos describir la salud de la población y establecer comparaciones entre subgrupos con determinadas características (aspecto fundamental para estrategias y programas en políticas de salud), permitiendo evaluar además, el impacto sobre la salud de las intervenciones sanitarias, para modificar los síntomas y la función física a través del tiempo<sup>6-9</sup>.

Por este motivo, ha sido necesario desarrollar medidas que sean apropiadas para responder a las preguntas que surgen en la práctica clínica y dado que existen múltiples instrumentos que se han diseñado para evaluar las dimensiones que integran las mediciones de salud y de calidad de vida, se deben considerar algunos conceptos básicos al evaluarla, ya que siendo la CVRS un concepto multidimensional, es difícil decidir qué variables deben incluirse y ello dependerá de la finalidad del estudio.

Una de las definiciones más útiles de CVRS es la que Shumaker y Naughton (1995) propusieron en una revisión de definiciones existentes: "...la evaluación subjetiva de la influencia del estado de salud, los cuidados sanitarios y la promoción de la salud, sobre la capacidad del individuo para mantener un nivel de funcionamiento que le permite realizar las actividades que le son importantes, y que afectan a su estado general de bienestar. Las dimensiones más importantes que incluye la CVRS son: el funcionamiento social, físico y cognitivos; la movilidad y el cuidado personal, y el bienestar emocional". Esta definición parte de la percepción que tiene el individuo sobre su propia salud y es utilizada con frecuencia como sinónimo del concepto de salud autopercebida<sup>10-11</sup>.

## INSTRUMENTOS DE MEDICIÓN

Los instrumentos de medida para evaluar la CVRS siguen en su mayoría el modelo de medición psicométrico, que se basa en la capacidad del individuo para distinguir entre estímulos de diferente intensidad. El enfoque predominante en psicometría, la Teoría Clásica de las Pruebas (*Classical Test Theory*), asume que un concepto unidimensional latente no observable directamente (como el malestar y/o bienestar psicológico, por ejemplo) puede ser medido por medio de observaciones concretas (ítems o preguntas)<sup>12</sup>. La puntuación del individuo o del grupo en cada uno de los conceptos o dimensiones incluidos en el cuestionario permite obtener un perfil de su estado de salud. También existen otros enfoques en la medición de la CVRS, como la aproximación econométrica; que se centra en la medición de las preferencias (utilidades) de los individuos y mide el valor asignado a distintos estados de salud, utilizando técnicas econométricas como el juego estándar o el intercambio temporal (*time trade-off*). Siendo útil esta aproximación para la toma de decisiones en la asignación de recursos sanitarios<sup>13</sup>.

A la hora de elaborar y analizar un instrumento de medida de CVRS hay que considerar una serie de propiedades que se deben cumplir:

- Validez.
- Fiabilidad.
- Sensibilidad al cambio.
- Interpretabilidad.
- Factibilidad.



La validez de una medida se refiere al grado en que un instrumento proporciona la información del concepto o atributo que se pretende medir y no de otros. Y como no existe una única forma de estimar la validez de un instrumento de medición se suele distinguir entre distintos tipos de validez: validez de contenido, de criterio, de constructo o de concepto, validez convergente-discriminante.

La fiabilidad<sup>13-14</sup> de un instrumento de medición se refiere a la constancia (estabilidad) de los resultados cuando se repite el proceso de medición en circunstancias similares. Existen distintas modalidades para medir la fiabilidad: fiabilidad entre observadores, fiabilidad interna (consistencia interna), fiabilidad test-retest (estabilidad temporal).

La sensibilidad al cambio de un instrumento de medida de la CVRS se considera cuando se realiza una intervención o tratamiento de reconocida eficiencia. Y la sensibilidad en distintas poblaciones se refiere al poder discriminatorio de un instrumento de medida de la CVRS que distingue entre grupos de individuos o de pacientes con distintos niveles de gravedad de una afección determinada. Es importante señalar, que aquellas medidas que son sensibles a los cambios tienen un valor añadido, fundamentalmente en personas que padecen enfermedades crónicas.

Para la medición de la CVRS disponemos de dos grandes tipos de instrumentos, según su ámbito de consideración tenga unos horizontes más o menos amplios<sup>10-15</sup>:

- Cuestionarios genéricos.
- Cuestionarios específicos.

Los cuestionarios genéricos han sido diseñados para uso general, con independencia del problema de salud, es decir para ser aplicables a pacientes con independencia de la patología subyacente, (p.e. el Cuestionario de Salud SF-36, el EuroQol-5D, etc.). Entre sus ventajas hay que resaltar que permiten comparar el efecto sobre CVRS de diferentes condiciones y sirven para obtener valores poblacionales de referencia<sup>16</sup>. También presentan los inconvenientes de no poder valorar aspectos específicos de una determinada enfermedad que sean importantes para los pacientes, así como no ser lo suficientemente sensibles como para detectar cambios en el tiempo que sean importantes para los pacientes. Esta situación justifica el desarrollo de cuestionarios específicos para determinadas enfermedades.

Los cuestionarios específicos son aquellos que profundizan en el impacto de algunos problemas de salud concretos en la CVRS. Se centran por lo general en las dimensiones de la CVRS más afectadas por la enfermedad de interés y con frecuencia miden además los síntomas específicos<sup>5,17-29</sup> (p.e. esclerosis lateral amiotrófica, ataxias, etc.). Son lo suficientemente sensibles como para detectar cambios en el tiempo pero presentan el inconveniente de no ser habitualmente aplicables a patologías diferentes de aquellas para las que fueron desarrollados.

La medición de la CVRS contribuye a evaluar distintas actuaciones para tratar una enfermedad específica (esencialmente para comparar distintos cursos de acción ante un problema de salud), o bien para analizar de forma más amplia el daño o carga de enfermedad que ocasionan las enfermedades (lo que se orienta tácitamente a comparar estados de salud entre sí de cara al establecimiento de prioridades sociales de intervención)<sup>26-28</sup>. En este caso se hablaría del enfoque de "estados de salud". En el enfoque a problemas específicos de salud lo que se buscan son instrumentos que sean sensibles a variaciones de CVRS relativa a enfermedades específicas (ataxias, esclerosis, etc.); por ello, la dimensión fundamental que se pretende explorar en este caso es la eficacia, la efectividad y la eficiencia técnica, y la utilidad central se dirige a la evaluación de tecnologías sanitarias o la evaluación económica (efectos y costes). En el enfoque de estados de salud se busca un nivel de comparación más abstracto y global sobre el daño que producen las diversas enfermedades (que puede incorporar a la vez las dimensiones de cantidad y calidad de vida); por tanto, los instrumentos deben ser generales (diversas afecciones) y expresar sintéticamente el daño que producen, de cara a comparar enfermedades y problemas de salud entre sí. La dimensión fundamental que se explora es la eficiencia asignativa (maximizar el impacto en salud de los recursos que la sociedad destina), y la utilidad central se dirige a la planificación y priorización social<sup>15,28-30</sup>.



## REPIER Y CVRS

La investigación en resultados de salud en las ER es una de las líneas prioritarias de la red REPIER, al ser muchas de las ER enfermedades crónicas<sup>31-32</sup>, causantes de discapacidad, y con alta repercusión sobre la calidad de vida de los afectados. Este es el motivo de que esta red haya creado un grupo de trabajo específico para la CVRS y la carga de enfermedad, con representación de la mayoría de las CCAA que integran la red.

El objetivo de este grupo no es otro que mejorar el conocimiento y fomentar la investigación de la CVRS y la carga de enfermedad en las ER, y con este motivo se han desarrollado una serie de actividades encaminadas principalmente a elegir entre los instrumentos de medición disponibles en español, los más adecuados para evaluar la CVRS en las ER, instrumentos que a priori variarían en función de la edad del afectado.

En primer lugar se llevó a cabo una revisión sistemática que puso de manifiesto la necesidad de elaborar cuestionarios específicos de utilidad para las ER, consideradas en su conjunto o para los diferentes grupos de ER, dada la escasez de publicaciones al respecto así como la carencia de instrumentos específicos disponibles para la mayoría de las ER, cuanto más si se restringía la búsqueda a instrumentos validados y adaptados al español.

Consideramos de utilidad conocer la CVRS no sólo en el colectivo de afectados por ER sino también en sus cuidadores principales, evidentemente mediante la utilización de cuestionarios genéricos. Comparar los resultados de salud percibidos, mediante el uso del mismo cuestionario genérico, tanto por los pacientes como por parte de los cuidadores, con la población general y con otros grupos de población afectados de otros problemas de salud crónicos. Complementariamente este instrumento haría posible establecer asociaciones de las variables demográficas y de severidad de la enfermedad con los valores de CVRS y la intensidad de consumo de recursos sanitarios.

Dado que las ER pueden afectar a pacientes en tramos etarios muy dispares, al abordar el problema de la medición de CVRS en las mismas mediante cuestionarios genéricos, se plantea paralelamente el de elegir la herramienta más adecuada para cada edad, por lo que optamos por analizar de forma independiente la CVRS en función de la edad de los afectados. La imposibilidad de disponer a corto plazo de cuestionarios específicos, dio lugar a un estudio en profundidad sobre los cuestionarios genéricos más adecuados para su uso en los adultos, la adolescencia y la edad pediátrica, cuyos aspectos más relevantes expondremos seguidamente.

## EVALUACIÓN DE LA CALIDAD DE VIDA EN ADULTOS CON ER

La calidad de vida relacionada con la salud (CVRS) se está empleando cada vez más como un complemento necesario para los indicadores tradicionales de morbilidad y mortalidad, para evaluar el impacto que la propia enfermedad y los tratamientos que se dispensan tienen en la vida del paciente. Esta consideración resulta especialmente importante en el caso de las ER, que tienen como factor común principal su baja prevalencia, pero que también presentan gran morbilidad y en ocasiones mortalidad precoz, podemos asumir que afectan de forma significativa a la calidad de vida de los enfermos que las padecen, plantean con frecuencia dificultad para establecer el diagnóstico e incertidumbre sobre su evolución clínica y, en general, existe falta de interés en su investigación y en el desarrollo de nuevos fármacos para su tratamiento.

El concepto de calidad de vida es multidimensional y por tanto incluye diferentes dominios<sup>33-34</sup>. No podemos ignorar sin embargo que no se ha alcanzado un consenso definitivo sobre la conceptualización de la calidad de vida y que diferentes instrumentos incluyen diferentes dominios, aunque entre los que aparecen citados con mayor frecuencia podemos citar el funcionamiento físico y ocupacional, el funcionamiento psicológico, la interacción social y las sensaciones somáticas<sup>3</sup>. La importancia de cada uno de ellos puede variar en función de cada enfermedad y su situación clínica, la edad del paciente y su entorno cultural. Clásicamente se ha considerado que es fundamental que el propio paciente sea quien valore su calidad de vida, por lo que son ellos mismos quienes determinan la relevancia de cada dominio incluido en un instrumento de calidad de vida. La forma habitual de valorar la repercusión de la enfermedad y su tratamiento en la vida cotidiana de las personas es la administración de cuestionarios.



Para la medición de la CVRS en el tramo de edad adulta se decidió por unanimidad la utilización del Euroqol (EQ-5D), instrumento que está adaptado para su uso en la población española<sup>21</sup> y que pretende aportar un único índice del estado de salud que puede ser utilizado como indicador de efectividad de los servicios sanitarios, en la evaluación económica y en general, en la toma de decisiones política sanitaria.

EQ-5D es un instrumento genérico de la CVRS que se compone de dos partes<sup>20</sup>. La primera parte se centra sobre una descripción del estado de salud en cinco dimensiones: movilidad, cuidado personal, actividades cotidianas dolor/malestar y ansiedad/depresión. Cada una de las dimensiones tiene tres ítems que definen tres niveles de gravedad. En total se pueden formar 243 estados de salud distintos. En la segunda parte, el individuo o algún "proxi" (en algunos casos, el cuidador puede actuar como sustituto o "proxi" del enfermo para evaluar la CVRS) puntúa su estado de salud en una escala visual analógica (termómetro) que va de 0 (peor estado de salud imaginable) al 100 (mejor estado de salud imaginable).

La incapacidad funcional que con frecuencia conlleva el padecer algún tipo de ER determina que, a los pocos años de evolución, muchos de los enfermos presenten limitaciones importantes de los niveles de autonomía y de su calidad de vida. Por esta razón, el cuidado diario del paciente suele recaer, en la mayoría de los casos, en los miembros de la familia, lo que contribuye a limitar la calidad de vida del núcleo familiar y a que la carga económica resultante sea muy importante. Por lo tanto, la planificación de la asistencia sanitaria para este grupo de pacientes y sus familiares debe ir orientada a mantener, en la medida de lo posible, la calidad de vida de estos pacientes y a apoyar a las familias en las tareas de soporte<sup>25-25,35-37</sup>.

Es por estas razones y circunstancias, que, la medida de la salud y de la calidad de vida relacionada con la salud (CVRS) ha adquirido una gran importancia para los servicios sanitarios por su asociación clara y consistente con fenómenos de salud tan relevantes e inequívocos como la mortalidad, la hospitalización y el consumo de recursos sanitarios. Su evaluación proporciona a los investigadores, clínicos y decisores sanitarios una guía de referencia para estimar la efectividad de las prácticas diarias<sup>10</sup>.

Así mismo, se ha comprobado empíricamente que este constructo mantiene una moderada o más bien débil asociación con los indicadores fisiopatológicos de la enfermedad que más se utilizan en la clínica; llegando incluso a ser medidas que se pueden complementar más que solapar en su medición. Por lo que se recomienda, según lo demuestra la evidencia que existe, que podría llegar a ser más idóneo utilizar las dos medidas de forma conjunta (CVRS y los indicadores fisiopatológicos), ya que esto podría proporcionar una información más completa del fenómeno de salud/enfermedad que se pretende evaluar<sup>11</sup>.

Además, se va considerando cada vez con más frecuencia, que la CVRS sea un objetivo terapéutico en sí mismo; ya que existen pacientes que tiene una esperanza de vida limitada y/o en los que la recuperación biológica resulta inviable (como por ejemplo, el caso de muchas de las enfermedades raras), de manera que la terapia busca más el incremento en las estrategias de afrontamiento o de la adaptación del paciente a la enfermedad, que la mejoría meramente biológica.

## EVALUACIÓN DE LA CALIDAD DE VIDA EN NIÑOS CON ER

Anteriormente hemos descrito en rasgos generales la concepción e importancia de la CVRS en la Medicina actual, para la población adulta; sin embargo al abordar la valoración de la calidad de vida durante la infancia y la adolescencia no podemos obviar ciertas circunstancias especialmente relevantes. Sin embargo mientras la metodología de la valoración de la CVRS en los adultos ha experimentado un importante desarrollo durante las últimas décadas, la evaluación de la CVRS en niños y adolescentes no ha tenido un grado de desarrollo similar.

Para ilustrar esta afirmación podemos decir que cuando se han llevado a cabo estudios para determinar el número de publicaciones aparecidas sobre la CVRS, de ellas, sólo un 13% estaban relacionadas con la CVRS en la infancia y adolescencia<sup>4</sup>. Incluso dentro de este último grupo, la mayoría estaban dedicadas a oncología y trasplantes, mientras que otras enfermedades crónicas de la infancia como el asma, la epilepsia, la diabetes o el reumatismo aparecían con bastante menor frecuencia; distribución que sugiere la ausencia de una relación directa entre la prevalencia de una enfermedad y el número de estudios de CVRS que se realizan sobre ella. Al



analizar la edad de los afectados, nos encontramos que la mayoría de las publicaciones se ocupan de la franja de edad comprendida entre los 13 y 18 años, y aunque también existen estudios entre los 6 y los 12 años, son mucho menos frecuentes que los anteriores.

Las causas que pueden justificar esta situación son diversas. Sin duda la valoración de la CVRS en niños plantea problemas específicos muy diferentes de los que se afrontan al valorarla en los adultos. Los niños no tienen la misma visión que los adultos sobre la causa, el tratamiento y la evolución de su enfermedad. Además, su capacidad para emplear las escalas de puntuación habituales en los instrumentos de medida de CVRS, de comprender el lenguaje y de completar largos cuestionarios está claramente relacionada con su edad y grado de desarrollo cognitivo.

## PECULIARIDADES DE LA CVRS EN NIÑOS Y ADOLESCENTES

Los índices clásicos de actividad de la enfermedad no siempre son buenos predictores de la calidad de vida de los afectados<sup>38</sup>, e indudablemente la enfermedad y el tratamiento prescrito también repercuten en la situación vital de niños y adolescentes. Sin embargo su impacto sobre la CVRS de los niños y adolescentes varía según la edad puesto que los cambios que experimentan durante la fase del desarrollo en la percepción de sí mismos son muy importantes; los cambios físicos son más trascendentales para los adolescentes que para los niños más pequeños, puesto que para estos últimos la apariencia personal y las relaciones sociales no tienen un papel tan relevante. Asimismo, elementos que son muy importantes para los adolescentes y los adultos, como la autosuficiencia para realizar las tareas cotidianas no son tan destacados para los niños pequeños, pues éstos dependen habitualmente de sus padres para muchos aspectos de su vida diaria<sup>2</sup>.

Respecto a quién y desde qué edad debe responder el instrumento de medida de CVRS, se consideró, en ciertos momentos, que los niños no podían juzgar su propia calidad de vida por lo que los primeros intentos de valorar la CVRS en éstos se hicieron empleando la información proporcionada por sus progenitores («proxies»). Sin embargo cuando se han realizado estudios para valorar el grado de correlación existente entre las opiniones de los padres y cuidadores y las de los propios niños los resultados indican que ambas perspectivas suelen ser muy diferentes<sup>39-42</sup>, puesto que no tienen por qué coincidir en sus puntos de vista sobre el impacto de la enfermedad<sup>43</sup>. Incluso, los puntos de vista del padre y la madre con frecuencia son diferentes con respecto a las posibilidades, limitaciones y problemas de sus hijos<sup>44-46</sup>.

En la actualidad se considera que siempre que el niño sea capaz de proporcionar información fiable debe ser la fuente de información preferida, ya que este abordaje es consistente con la naturaleza subjetiva del constructo «calidad de vida». Sin embargo puede ser necesario emplear las respuestas de los progenitores como «proxies» cuando el niño no puede responder directamente debido a su edad, desarrollo cognitivo, etc. Incluso un buen enfoque puede ser valorar simultáneamente ambas perspectivas para comprobar los posibles puntos de coincidencia y discrepancia entre niños y padres.

Se ha descrito que los niños menores de 10 años son menos capaces de comprender y juzgar hechos o emociones complejas o evaluar el significado de sus vidas<sup>47</sup>. En general se considera que los niños pueden comenzar a responder sobre su CV entre los 4 y 6 años, aunque con pocas excepciones la mayoría de las evaluaciones que se realizan por debajo de los 8 años son respondidas por los progenitores en lugar de los propios niños<sup>48</sup>. Un factor a considerar es que la capacidad de lectura de muchos niños menores de 8 años, o incluso algo mayores, no suelen ser adecuadas para completar cuestionarios. En ocasiones se ha intentado solventar este problema creando varias versiones de un cuestionario y empleando «caras sonrientes» en lugar de palabras para discriminar una escala de 5 valores<sup>49</sup>.

## INSTRUMENTOS PARA LA EVALUACIÓN DE LA CVRS EN NIÑOS Y ADOLESCENTES

Las especiales características anteriormente expuestas justifican que no sea adecuado emplear directamente en la población pediátrica instrumentos desarrollados para su empleo en adultos. Asimismo las dimensiones relevantes a ciertas edades pueden no serlo a otras, por lo que el desarrollo de instrumentos debe tener en cuenta estas peculiaridades. Una buena revisión de los instrumentos genéricos y específicos existentes a nivel internacional y adaptado para su empleo en nuestro país ha sido publicada por Rajmil y cols.<sup>50-51</sup>



## PROPUESTA DE PROYECTOS

El grupo de trabajo una vez analizada la realidad y tras haber sopesado las ventajas e inconvenientes, propuso aprovechar la logística inicialmente existente de un estudio sobre utilización del uso racional del medicamento y acometer una aproximación a la CVRS tanto en los afectados por ER como en sus cuidadores principales en el ámbito de FEDER (Federación Española de Enfermedades Raras) que ha incrementado significativamente el número de asociados en los últimos meses y que cuenta en la actualidad con unos 15.000 asociados. La medición de la CVRS en ER, se haría del único modo posible por el momento, es decir utilizando exclusivamente cuestionarios genéricos, validados y adaptados a nuestro idioma. Dada la estimación actual de 9.000 afectados, que ha efectuado la propia FEDER, el estudio inicialmente planteado implica una complejidad logística que está siendo debatida en la actualidad en el seno de la red.

Se han presentado a la convocatoria de la Agencia de Evaluación de Tecnologías Sanitarias (AETS) dos proyectos en los que se pretende profundizar en la evaluación de cuestionarios genéricos y específicos de valorar la aplicabilidad de CVRS y su aplicabilidad en las enfermedades raras del adulto y de la edad pediátrica.

## CONCLUSIONES

La Calidad de Vida relacionada con la salud es en la actualidad uno de los temas princeps en la investigación de resultados de salud (IRS), y del trabajo hasta ahora realizado por nuestro grupo se desprenden las siguientes conclusiones:

Los instrumentos de medida de la CVRS están demostrando ser de una gran utilidad para la evaluación diagnóstica, la valoración de necesidades, la asignación de recursos y la toma de decisiones, a pesar de las limitaciones que plantean (dificultades para su elaboración, problemas de fiabilidad y validez de algunos de ellos, necesidad de tiempo por parte de los profesionales de la salud y pacientes, para su respuesta, administración y valoración, etc.).

En el caso de niños y adolescentes no es posible utilizar directamente cuestionarios desarrollados para adultos y es recomendable emplear instrumentos desarrollados específicamente para ese fin y que estén adecuadamente validados.

Una buena parte de las intervenciones se dirigen más a la calidad que a la cantidad de vida, y dicha ganancia es muy valorada por la población, y subyace en las preferencias sociales a favor de un sistema asistencial amplio y de calidad. Haciéndose cada vez más evidente su perspectiva futura (epidemiológica y tecnológica), en la que se resalta el componente de mejora de la CVRS en los avances e innovaciones de los servicios sanitarios<sup>9,15</sup>. En el futuro, la integración de las dimensiones de cantidad y calidad de vida, será uno de los elementos centrales en la reflexión sobre criterios y prioridades de asignación de recursos, así como en la evaluación de tecnologías y decisiones clínicas..

El mejor conocimiento de las evaluaciones para medir CVRS permitirá incorporar estos instrumentos en la evaluación integral de los individuos, en la conducción de ensayos clínicos y en la investigación de servicios de salud<sup>7,26-30</sup>, además de que en la práctica clínica el estudio de la CVRS facilita el conocimiento del estado de salud y puede identificar niveles de morbilidad,

Se deberá revisar y actualizar la información existente con respecto a los diversos instrumentos de evaluación de CVRS debido al rápido avance en la elaboración de instrumentos de evaluación y su adaptación y/o elaboración en España trabajando además, para evaluar la calidad y el nivel de desarrollo de los diferentes instrumentos de uso en España, así como en la valoración de su aplicabilidad en el ámbito de las enfermedades raras. De esta manera se pretende contribuir a dimensionar mejor este amplio grupo de enfermedades raras, añadiendo a la información ya disponible sobre incidencia, prevalencia y mortalidad, nuevas dimensiones sobre el impacto en la CVRS. Lo que generará un mejor conocimiento del problema y una mejoría en el nivel de sensibilidad y respuesta a este problema de salud por parte de las autoridades sanitarias.



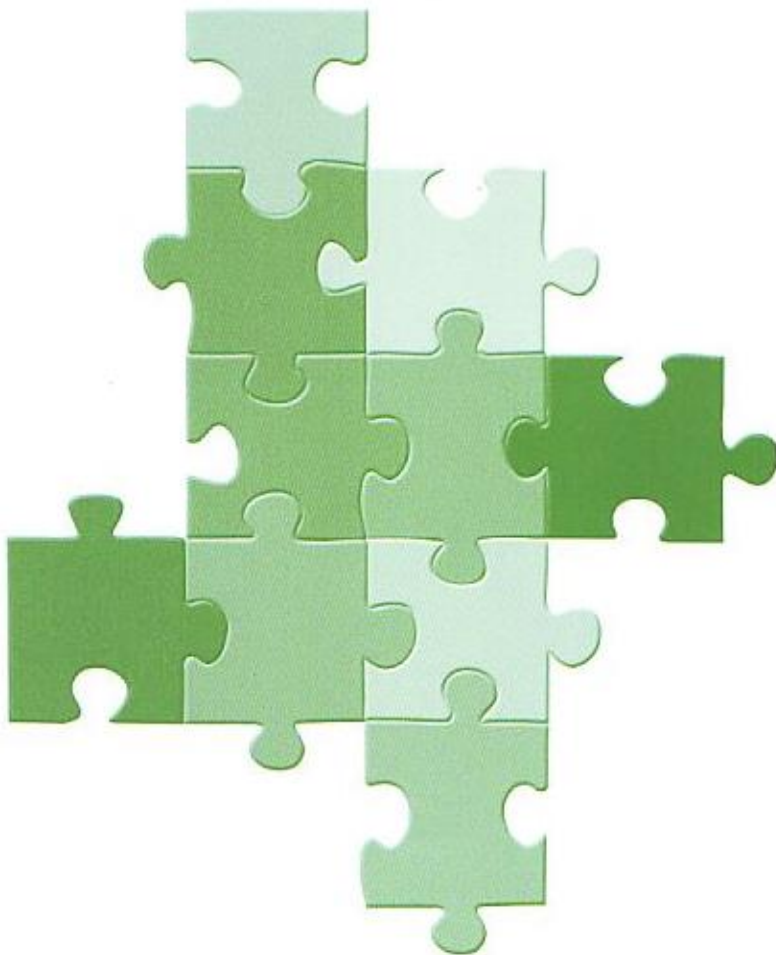
## Bibliografía

1. World Health Organization. Basic Documents. World Health Organization. Ginebra: WHO, 1948.
2. Badia X, Benavides A, Rajmil L. Instrumentos de evaluación de calidad de vida relacionada con la salud en niños y adolescentes con asma. *An Esp Pediatr* 2001; 54: 213-221.
3. Schipper H, Clinch JJ, Olweny CLM. Quality of life studies: definitions and conceptual issues. En: Spilker B, editor. *Quality of life and pharmacoeconomics in clinical trials*. Philadelphia: Lippincott-Raven, 1996: 11-23.
4. Bullinger M, Ravens-Sieberer U. [General principles, methods and areas of application of quality of life research in children]. *Prax Kinderpsychol Kinderpsychiatr* 1995; 44(10): 391-399.
5. Alonso J, Regidor E, Barrio G, Prieto L, Rodríguez C, De la Fuente L. Valores poblacionales de referencia de la versión española del Cuestionario de Salud SF-36. *Medicina Clínica (Barcelona)* 1998; 111: 410-416.
6. 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.
7. Badia X, Carné X. La evaluación de la calidad de vida en el contexto del ensayo clínico. *Medicina Clínica (Barcelona)* 1998; 110: 550-556.
8. Bowling A. *La medida de la salud. Revisión de las escalas de medida de la calidad de vida*. Barcelona: Masson S.A., 1994.
9. Pinto JL. Calidad de vida y asignación de recursos sanitarios. *Gaceta Sanitaria* 2000; 14: 168-74.
10. Badia X, Salarnero M, Alonso J. *La medida de la salud. Guía de escalas de medición en español*. 3ª Edición. Edimac: Barcelona. 2002.
11. Rajmil J, Estrada M.D, Herdman M, Serra-Sutton V, Alonso J. Calidad de vida relacionada con la salud (CVRS) en la infancia y la adolescencia: revisión de la bibliografía y de los instrumentos adaptados en España. *Gaceta Sanitaria* 2001; 15 (Supl. 4):34-43.
12. Magnusson D. *Teoría de los Tests: psicometría diferencial, Psicología aplicada, orientación vocacional*. 2ª Edición - México. Editorial Trillas.
13. Hays RD, Anderson R, Revicki D. Psychometric considerations in evaluating health-related quality of life measures. *Quality of Life Research* 1993; 2: 441-449.
14. Nunnally JC, Berstein IH. *Psychometric theory*. New York: Mc Graw-Hill; 1994.
15. Streiner DL, Norman GR. *Health measurement scales. A practical guide to their development and use*. Oxford. Oxford: University Press, 1999.
16. Rodríguez M. Calidad de vida. *Alergol Inmunol Clin* 1998; 13: 131-133.
17. Alonso J, Antó JM, Moreno C. Spanish version of the Nottingham Health Profile: translation and preliminary validity. *American Journal Public Health* 1990; 80: 704-708.
18. Alonso J, Prieto L, Antó JM. La versión española del SF-36 Health Survey (Cuestionario de Salud SF-36): un instrumento para la medida de los resultados clínicos. *Medicina Clínica (Barcelona)* 1995; 104: 771-776.
19. Badia X, Roset M, Montserrat S, Herdman M, Segura A. La versión española del EuroQol: descripción y aplicaciones. *Med Clin (Barc)* 1999; 112 Supl 1:79-86.
20. Brooks R, with the EuroQol Group. EuroQol: the current state of play. *Health Policy* 1996; 37:53-72.
21. EuroQol Group. EuroQol: A new facility for the measurement of health-related quality of life. *Health Policy* 1990; 16:199-208.
22. Jenkinson C, Fitzpatrick R, Brennan C, Swash M. Evidence for the validity and reliability of the ALS assessment questionnaire: the ALSAQ-40. *Amyotrophic Lateral Sclerosis and other motor neuron disorders*. 1999; 1:33-40.
23. Jenkinson C, Levy G, Fitzpatrick R., Garratt A. The Amyotrophic Lateral Sclerosis Assessment Questionnaires (ALSAQ-40). *Journal of the Neurological Sciences*. 2000; 180: 94-100.
24. Jenkinson C, Norquist J, Fitzpatrick R. Deriving summary indices of health status from the Amyotrophic Lateral Sclerosis Assessment Questionnaires (ALSAQ-40 and ALSAQ-5). *Journal of Neurology, Neurosurgery and Psychiatry*. 2003; 74: 287-288.
25. D'Ambrosio R, Leone M, Rosso MG, Mittino D, Brignolio F. Disability and quality of life in hereditary ataxias: a self-administered postal questionnaire. *Int Disabil Stud*. 1987;9:10-4.
26. Fallowfield L. Quality of quality of life data. *Lancet* 1996; 348: 421.
27. Gill TM, Feinstein AR. A critical appraisal of the quality of quality of life measurements. *JAMA* 1994; 272: 619-626.



28. Wilson IB, Cleary PD. Linking clinical variables with health-related quality of life. A conceptual model of patient outcomes. *JAMA*. 1995; 273: 59-65.
29. Hunt SM. The problem of quality of life. *Quality of Life Research* 1997; 6: 205-212.
30. Sanders C, Egger M, Donovan J, Tallon D, Frankel S. Reporting on quality of life in randomised controlled trials: bibliographic study. *British Medical Journal* 1998; 317:1191-1194.
31. Izquierdo Martínez M, Avellaneda Fernández A. Enfoque interdisciplinar de las enfermedades raras: un nuevo reto para un nuevo siglo. *Medicina Clínica (Barcelona)* 2003; 121 (8): 299-303.
32. Posada de la Paz M, Izquierdo Martínez M, Ferrari Arroyo MJ, Avellaneda Fernández A, Andrés Copa P, Martín Arribas C. Plan de Acción de la UE y del Estado Español sobre enfermedades de baja prevalencia. *Boletín del Real Patronato sobre Discapacidad* 2002; 53: 25-29.
33. The World Health Organization Quality of Life assessment (WHOQOL): position paper from the World Health Organization. *Soc Sci Med* 1995; 41(10): 1403-1409.
34. Cella DF. Quality of life: concepts and definition. *J Pain Symptom Manage* 1994; 9(3): 186-192.
35. Kiebert G, Green C, Murphy C, Mitchell J, O'Brien M, Burrell A, Leigh P. Patients' health-related quality of life and utilities associated with different stages of amyotrophic lateral sclerosis. *Journal of the Neurological Sciences*. 2001; 15: 87-93.
36. Polo JM, Berciano J. Epidemiología de las ataxias y paraplejias hereditarias. En: *Ataxias y Paraplejias hereditarias. Aspectos Clínicos y Genéticos*. X Congreso Nacional de Neurología. Berciano J (editor). Ediciones Ergon, S.A. Madrid. 1993; Capítulo 3, pp 27-40.
37. Trouillas P, Takayanagi T, Hallet M, et al. International Cooperative Ataxia Rating Scale for pharmacological assessment of cerebellar syndrome. *J Neurol Sci* 1997; 145: 205-211.
38. Esteve M, Roca J. Calidad de vida relacionada con la salud: un nuevo parámetro a tener en cuenta. *Med Clin (Barc)* 1997; 108(12): 458-459.
39. Eiser C, Morse R. Can parents rate their child's health-related quality of life? Results of a systematic review. *Qual Life Res* 2001; 10(4): 347-357.
40. Theunissen NC, Vogels TG, Koopman HM, Verrips GH, Zwinderman KA, Verloove-Vanhorick SP y cols. The proxy problem: child report versus parent report in health-related quality of life research. *Qual Life Res* 1998; 7(5): 387-397.
41. Vance YH, Morse RC, Jenney ME, Eiser C. Issues in measuring quality of life in childhood cancer: measures, proxies, and parental mental health. *J Child Psychol Psychiatry* 2001; 42(5): 661-667.
42. Vogels T, Verrips GH, Verloove-Vanhorick SP, Fekkes M, Kamphuis RP, Koopman HM y cols. Measuring health-related quality of life in children: the development of the TACQOL parent form. *Qual Life Res* 1998; 7(5): 457-465.
43. Eiser C, Jenney ME. Measuring symptomatic benefit and quality of life in paediatric oncology. *Br J Cancer* 1996; 73(11): 1313-1316.
44. Kazdin AE, French NH, Unis AS. Child, mother, and father evaluations of depression in psychiatric inpatient children. *J Abnorm Child Psychol* 1983; 11(2): 167-179.
45. Kolko DJ, Kazdin AE. Emotional/behavioral problems in clinic and nonclinic children: correspondence among child, parent and teacher reports. *J Child Psychol Psychiatry* 1993; 34(6): 991-1006.
46. Verhulst FC, van der EJ. Agreement between parents' reports and adolescents' self-reports of problem behavior. *J Child Psychol Psychiatry* 1992; 33(6): 1011-1023.
47. Harter S, Whitesell NR. Developmental changes in children's understanding of single, multiple and blended emotion concepts. En: Saarni C, Harris PL, editors. *Children's understanding of emotion*. New York: Cambridge University Press, 1989: 81-116.
48. Eiser C, Mohay H, Morse R. The measurement of quality of life in young children. *Child Care Health Dev* 2000; 26(5): 401-414.
49. Christie MJ, Fench D, Weatherstone L, West A. The patient's perceptions of chronic disease and its management: psychosomatics, holism and quality of life in contemporary management of childhood asthma. *Psychother Psychosom* 1991; 56: 197-203.
50. Rajmil L, Estrada MD, Herdman M, Serra-Sutton V, Alonso J. Calidad de vida relacionada con la salud (CVRS) en la infancia y la adolescencia: revisión de la bibliografía y de los instrumentos adaptados en España. *Gac Sanit* 2001; 15 Suppl 4: 34-43.
51. Alonso J. La medida de la calidad de vida relacionada con la salud en la investigación y la práctica clínica. *Gaceta Sanitaria* 2000. 14: 163-167.

## 5. MEDICAMENTOS HUÉRFANOS. SITUACIÓN ACTUAL Y PERSPECTIVAS DE FUTURO





## 5. MEDICAMENTOS HUÉRFANOS. SITUACIÓN ACTUAL Y PERSPECTIVAS DE FUTURO

Elvira Bel

Responsable del Grupo GITER de la red REpIER.  
Universidad de Barcelona

### INTRODUCCIÓN

La reglamentación de los medicamentos huérfanos surge como respuesta a una necesidad sociosanitaria para facilitar su investigación y comercialización, puesto que, al ir destinados a enfermedades raras, las empresas que los investigan y comercializan difícilmente podrán rentabilizar el capital invertido si no es a través de incentivos y otras medidas que se establezcan por parte de las Administraciones.

Por tanto, para poder calificar un medicamento como huérfano se deberá fijar el criterio para clasificar la enfermedad a la que va destinada este tratamiento como rara. El criterio básico ha sido la prevalencia de la enfermedad; en un principio, la definición basada en el número de casos registrados sería la forma más directa de establecerlo, pero esto no es una tarea fácil puesto que en la mayoría de los casos estos datos no existen, sea por las diferencias en la definición de una enfermedad, por la falta de métodos específicos para controlar a los pacientes que sufren estas enfermedades, por poca exactitud del diagnóstico, etc.

Esta falta de conocimientos provocó que los enfermos que las sufrían se reuniesen en asociaciones para poder aunar esfuerzos e información y éstas a la vez se agruparon para hacer grupos de presión frente a las distintas Administraciones; así surgieron la NORD (*National Organization for Rare Disorders*)<sup>1</sup> en Estados Unidos, CORD (*Canadian Organization for Rare Disorders*)<sup>2</sup> en Canadá y EURORDIS (*European Organisation for Rare Disorders*)<sup>3</sup> en la Unión Europea. Sin duda las acciones emprendidas por estos organismos facilitaron la promulgación de las normativas sobre medicamentos huérfanos; de esta forma Estados Unidos aprueba en 1983 la *Orphan Drug Act*, en Japón se realiza en 1993 mediante las enmiendas a la *Pharmaceutical Affairs Law* y a la *Law concerning the Drug Fund for ADR Relief and R&D Promotion*<sup>4</sup> y en 1999 en la Unión Europea con la aprobación del Reglamento (CE) nº 141/2000 del Parlamento Europeo y del Consejo<sup>5</sup>; en todas ellas se regulan los criterios para la designación de un medicamento como huérfano, en base a la prevalencia o a la imposibilidad de recuperación de los costes invertidos en la investigación y desarrollo del medicamento; se contemplan los incentivos para favorecer la investigación, el desarrollo y la comercialización de estos medicamentos. Como desarrollo a estas reglamentaciones han surgido ayudas para favorecer la investigación y la recopilación y transmisión de información sobre este tipo de enfermedades.

En España el artículo 34 de la Ley del medicamento los contempla aunque utiliza una terminología distinta al hablar de medicamentos de elevado interés terapéutico y de medicamentos sin interés comercial:

*"El Gobierno podrá adoptar medidas especiales en relación a fabricación, régimen económico, fiscal y de distribución y dispensación para medicamentos sin interés comercial".*

Define los medicamentos sin interés comercial como:

*"aquellos que siendo necesarios para determinados tratamientos de cuadros o patologías de escasa incidencia, existe ausencia o insuficiencia de suministro en el mercado nacional".*

### DESIGNACIÓN DE UN MEDICAMENTO COMO HUÉRFANO

El Reglamento (CE) 141/2000<sup>5</sup> establece como criterios para declarar un medicamento como huérfano que el promotor pueda demostrar que dicho producto:

- a) Se destina al diagnóstico, prevención o tratamiento de una afección que ponga en peligro la vida o conlleve una incapacidad crónica y que no afecte a más de cinco personas por cada diez mil en la Comunidad en el momento de la solicitud; o se destina al diagnóstico, prevención o tratamiento, en la



Comunidad, de una afección que ponga en peligro la vida o conlleve grave incapacidad, o de una afección grave y crónica, y que resulte improbable que, sin incentivos, la comercialización de dicho medicamento en la Comunidad genere suficientes beneficios para justificar la inversión necesaria y

b) Que no exista ningún método satisfactorio autorizado en la Comunidad, de diagnóstico, prevención o tratamiento de dicha afección, o que de existir, el método aportará un beneficio considerable a quienes padecen dicha enfermedad.

En Estados Unidos y Japón siguen unos criterios semejantes aunque con algunas diferencias, por ejemplo ambos bloques otorgan la definición de huérfano no sólo a los medicamentos sino que lo amplian a productos sanitarios y alimentos; en cada uno de ellos se establece diferente prevalencia: en Estados Unidos la *Orphan Drug Act* lo considera para las enfermedades que afecten a menos de 200.000 personas en US o que afectando a una proporción superior no existan perspectivas razonables de que el coste del desarrollo y ventas en el mercado en Estados Unidos para ese principio activo destinado a esa enfermedad rara o trastorno sea recuperado mediante las ventas en ese país; en cambio en Japón consideran la enfermedad como rara si el número de pacientes afectados es menor de 50.000 japoneses o inferior al 0.4 por mil habitantes, que no exista un tratamiento alternativo o, si existe, la eficacia y/o la seguridad del producto debería mejorarse frente a otra medicación disponible y que la probabilidad de desarrollo sea alta y el programa de investigación y desarrollo sea realista<sup>7,8</sup>.

EEUU	< 200.000 personas ó 0,07% ó 7,5/10.000
UE	0,05% ó 5/10.000
Japón	< 50.000 japoneses ó 0,04% ó 4/10.000

CUADRO 1: Prevalencia

Por tanto, para la declaración de un medicamento como huérfano se tendrán en cuenta los criterios que se indican en el Cuadro 2:

- Prevalencia
- Baja perspectiva del rendimiento de la inversión
- No existe otra alternativa terapéutica.
- Existe otra alternativa terapéutica, pero la nueva es clínicamente superior

CUADRO 2: Criterios para la declaración de medicamento huérfano

## PROCEDIMIENTO DE DECLARACIÓN

El Reglamento (CE) 141/2000 de la UE indica que para obtener la declaración de medicamento huérfano el promotor presentará una solicitud a la Agencia Europea de Evaluación de Medicamentos, ésta se podrá llevar a cabo en cualquier fase de desarrollo del medicamento y antes de presentar la solicitud de autorización previa a la comercialización.

La solicitud irá acompañada de la siguiente información:

- Nombre y apellidos o denominación social y dirección permanente del promotor.
- Principios activos del medicamento.
- Indicación terapéutica propuesta.



- Justificación de los criterios para la declaración de huérfano.
- Descripción del estado de desarrollo, incluidas las indicaciones previstas.

Los documentos que justifiquen los criterios para la declaración de medicamento huérfano se presentarán de acuerdo con lo establecido en el Reglamento (CE) 847/2000<sup>9</sup> :

### Prevalencia

Se acreditará con:

- Documentos auténticos que demuestren que la enfermedad o afección para la que está previsto emplear el medicamento no afecta a más de cinco de cada diez mil personas en la Comunidad en el momento de la solicitud.
- Información pertinente sobre la afección con referencias científicas o médicas acreditativas de que ésta pone en peligro la vida o conlleva incapacidad crónica.
- La documentación deberá recoger o remitirse a la bibliografía científica pertinente y, en su caso, se incluirá información de las bases de datos pertinentes de la Comunidad. Si no las hubiere, podrá hacerse referencia a las bases de datos disponibles en terceros países siempre y cuando se hagan las debidas extrapolaciones.
- Información si el medicamento se utiliza para otras enfermedades poco frecuentes. Si se trata de enfermedades o afecciones contempladas en proyectos financiados por la Comunidad con el fin de incrementar la información sobre las enfermedades poco frecuentes, se adjuntará un resumen pertinente de la misma, en particular con datos sobre la prevalencia de la enfermedad o afección.

En el caso de un medicamento destinado al diagnóstico o prevención de una afección, la población "afectada" puede interpretarse de varias maneras, por ello la Comisión ha realizado una comunicación en la que se aclaran estos conceptos<sup>10</sup> e indica que el cálculo de la prevalencia de las personas afectadas deberá basarse en la población a la que se considera que se administrará el producto anualmente.

La prevalencia de la enfermedad o afección fuera de la Comunidad no influye en la interpretación de los criterios.

### Perspectivas de rendimiento de la inversión

En el caso que se presente la solicitud basándose en que no existen beneficios para la inversión realizada, se deberá adjuntar documentación que facilite la información acerca de la afección que vaya a tratarse y referencias científicas o médicas acreditativas de que ésta pone en peligro la vida o conlleva a una incapacidad o afección grave y crónica, así como información sobre prevalencia e incidencia en la Comunidad. También incluirá documentación sobre los costes para el desarrollo del medicamento previsto, gastos de producción y mercadotecnia que se hayan tenido o que se tengan previstos en los diez años siguientes a la autorización del medicamento. Se justificarán los ingresos previstos por las ventas del medicamento en la Comunidad durante los diez años siguientes a la autorización. Deberá indicarse toda subvención, incentivo fiscal u otra medida de recuperación de costes de que se haya disfrutado tanto de la Comunidad como de terceros países.

### Existencia de otros métodos de diagnóstico, prevención o tratamiento

En las dos situaciones antes expuestas deberá demostrarse que no existe ningún método satisfactorio de diagnóstico, prevención o tratamiento de la afección o de existir el nuevo medicamento aportará un beneficio considerable a quienes padezcan la afección. Para ello el Reglamento (CE) 847/2000 define el medicamento similar como:

*"Medicamento que contiene uno o más principios activos similares a los de un medicamento huérfano actualmente autorizado, y que tiene la misma indicación terapéutica"*



Y considera “medicamento clínicamente superior” al:

“medicamento que presenta una ventaja terapéutica o diagnóstica considerable y demostrada respecto a un medicamento huérfano autorizado, en una o varias de las formas siguientes:

1) mayor eficacia que la del medicamento huérfano autorizado (evaluada por el efecto sobre un parámetro clínicamente significativo en ensayos clínicos adecuados y debidamente controlados); por lo general, se trata del mismo tipo de pruebas que las exigidas para respaldar una alegación de eficacia comparada de dos medicamentos distintos; generalmente se necesitarán ensayos clínicos comparativos directos, si bien podrán emplearse comparaciones basadas en otros parámetros, incluidos parámetros sustitutivos. En cualquier caso, deberá justificarse el enfoque metodológico;

2) mayor inocuidad para una proporción importante de la población o poblaciones diana. En algunas ocasiones, se necesitarán ensayos clínicos comparativos directos;

3) casos excepcionales en que no se observa ni eficacia ni mayor inocuidad, pero se demuestra que el medicamento contribuye de otra forma importante al diagnóstico o a la atención del paciente.”

La Comunicación de la Comisión<sup>10</sup> aclara diversas situaciones al respecto y señala que debido a que pueda haber poca experiencia clínica, o ninguna, con el medicamento huérfano en cuestión, es probable que la justificación del beneficio considerable se apoye en las presunciones del solicitante. En todos los casos, el Comité de Medicamentos Huérfanos (CMH) está llamado a examinar si dichas presunciones están apoyadas por los datos/ pruebas disponibles facilitadas por el solicitante.

Una vez concedido el calificativo de huérfano el promotor deberá presentar anualmente a la Agencia Europea de Evaluación de Medicamentos un informe sobre el estado de desarrollo del medicamento.

Por tanto, se diferencia perfectamente la solicitud de calificativo de un medicamento como huérfano y la solicitud de registro de una especialidad farmacéutica que contenga un medicamento calificado como huérfano que se realizará en una etapa posterior a la primera. De tal forma que se puede dar el calificativo de huérfano a dos promotores y disfrutará de los beneficios que establece el Reglamento el primero que solicite la autorización de registro de la especialidad farmacéutica.

## INCENTIVOS PARA LOS MEDICAMENTOS HUÉRFANOS

El Reglamento (CE) 141/2000 establece los siguientes incentivos (Cuadro 3):

- Asistencia en la elaboración de protocolos.
- Autorización comunitaria (inclusión en la parte B del anexo del Reglamento (CEE) 2309/93).
- Exención total o parcial de tasas.
- Exclusividad comercial.
- Otros incentivos.

CUADRO 3 : Incentivos

De todos estos incentivos el que presenta un mayor impacto económico es el de exclusividad comercial, a través del cual la Comunidad y Estados miembros se comprometen a no aceptar otra solicitud previa a la comercialización de un medicamento similar para la misma indicación, en un periodo de 10 años; esta exclusividad podrá perderse si:

- El titular de la autorización de comercialización del medicamento huérfano ha dado su consentimiento al segundo solicitante.



- El titular de la autorización de comercialización del medicamento huérfano inicial no puede suministrar suficiente cantidad de dicho medicamento.
- El segundo solicitante puede demostrar, en su solicitud, que el segundo medicamento, aunque similar al medicamento huérfano ya autorizado, es más seguro, eficaz, o clínicamente superior en otros aspectos.

## PROCEDIMIENTO EN LA AUTORIZACIÓN DE COMERCIALIZACIÓN DE UNA ESPECIALIDAD FARMACÉUTICA CON MEDICAMENTO HUÉRFANO

El promotor podrá seguir tres procedimientos (Cuadro 4)

- CENTRALIZADO
- NACIONAL
- RECONOCIMIENTO MUTUO

Cuadro 4: procedimientos de autorización de comercialización

1. En el Procedimiento centralizado, la autorización de comercialización es expedida por la Comunidad de acuerdo con el Reglamento (CEE) 2309/93, sin tener que demostrar el promotor que el medicamento reúne las condiciones para poder ser incluido en la parte B del anexo del citado Reglamento. En este caso se obtendrá una autorización para todos los Estados miembros, sin embargo, será necesario que antes de la comercialización, los diferentes Estados miembros autoricen las condiciones de precio y financiación, así como los requisitos específicos del material de acondicionamiento de cada país.
2. Procedimiento nacional, se presenta en un solo Estado miembro y por lo tanto sólo se autorizará la comercialización en este Estado miembro.
3. Procedimiento de mutuo reconocimiento: comporta la presentación en un primer Estado miembro como registro nacional y luego se presenta a uno o varios de los otros Estados miembros que deberán reconocer la primera autorización a no ser que puedan justificar el impedimento.

Conviene señalar que para disfrutar de los incentivos es necesario que se presente como registro centralizado o de mutuo reconocimiento en todos los países de la Unión Europea.

El procedimiento de autorización requiere la misma documentación que para cualquier otra especialidad farmacéutica; deberá presentarse la documentación que dispone la Directiva 83/2001/CE<sup>11</sup> por la que se establece el Código comunitario de medicamentos de uso humano, modificada por Directiva 2003/63/CE<sup>12</sup>, que sustituye el anexo 1 de la anterior Directiva, en la que se establecen las normas y protocolos analíticos, farmacotoxicológicos y clínicos relativos a la realización de pruebas de medicamentos. En el caso de presentarse al procedimiento nacional se seguirá la normativa española que transpone dichas directivas. La documentación se agrupa en cinco módulos:

- Módulo 1:** Información administrativa.
- Módulo 2:** Resúmenes.
- Módulo 3:** Información Química, Farmacéutica y Biológica para medicamentos que contengan sustancias activas químicas y biológicas.
- Módulo 4:** Informes no clínicos.
- Módulo 5:** Informes de estudios clínicos.

Cuadro 5: requisitos de los expedientes normalizados de autorización de comercialización



La parte III del anexo 1º de la misma Directiva establece los requisitos relacionados con la naturaleza de determinados medicamentos, que denomina particulares, entre los que figuran los medicamentos huérfanos; indica que se les pueden aplicar las disposiciones generales que figuran en el punto 6 de la parte II de la Directiva (Documentación para las solicitudes de autorización en circunstancias excepcionales). En este caso el solicitante deberá justificar en los resúmenes no clínicos y clínicos las razones que le impiden facilitar la información completa, así como el balance riesgo/beneficios del medicamento huérfano de que se trate.

Concretamente el punto 6 de la parte II de la Directiva indica que cuando el solicitante puede demostrar que no puede suministrar datos completos sobre eficacia y seguridad en las condiciones normales de uso del producto, por alguna de las razones siguientes:

- Los casos para los que están indicados los productos en cuestión se presentan tan raramente que el solicitante no puede razonablemente estar obligado a proporcionar evidencias detalladas;
- El estado actual de desarrollo de la ciencia no permite demostrar información completa;
- Principios de deontología médica comúnmente admitidos prohíben recoger esta información.

En estos casos se concederá la autorización de comercialización supeditada a determinadas obligaciones específicas (art. 22 Directiva 2001/83/CE):

- La realización de estudios complementarios tras la concesión de la autorización.
- La comunicación de reacciones adversas al medicamento.

El punto 6 de la parte II especifica al respecto que:

- El solicitante concluirá, dentro de un plazo especificado por la autoridad competente, un programa de estudios sobre la nueva evaluación de la relación riesgo/beneficio.
- La especialidad de que se trate será de dispensación con receta y, en caso necesario, sólo se autorizará su administración si se efectúa bajo estricto control médico, a ser posible en un centro hospitalario y, cuando se trate de un radiofármaco, por parte de una persona autorizada.
- El prospecto y cualquier otra información médica destacará que, en relación con determinados aspectos, no existen aún datos fiables sobre el medicamento en cuestión.

Otro supuesto, que recoge la Directiva como posible en el caso de medicamentos huérfanos, es cuando el solicitante de la autorización de comercialización de dicho medicamento puede demostrar mediante una bibliografía detallada, que el uso médico de dicho medicamento está suficientemente comprobado y presenta una eficacia reconocida así como un nivel aceptable de seguridad, no teniendo, en estas circunstancias, obligación de facilitar los resultados de las pruebas toxicológicas y farmacológicas o los de las pruebas clínicas.

Esta excepción es primordial para facilitar la comercialización de medicamentos huérfanos, puesto que por la baja prevalencia difícilmente cumplirán con las muestras de sujetos que se recomiendan estadísticamente para obtener resultados seguros<sup>13</sup>.

Conviene señalar que el Reglamento de medicamentos huérfanos preveía que la Agencia elaborase un procedimiento para el desarrollo de medicamentos huérfanos por el que se estableciera una asistencia reglamentaria con objeto de definir el contenido de la solicitud de autorización.

## **SUMINISTRO DE MEDICAMENTOS HUÉRFANOS**

La accesibilidad de los medicamentos huérfanos es en muchas ocasiones un grave problema para los pacientes que sufren enfermedades raras y que denuncian las asociaciones de enfermos y la Federación Española de Enfermedades Raras (FEDER).



Se presentan diferentes situaciones que se indican en el cuadro 6:

1. Medicamentos autorizados y comercializados en terceros países.
2. Medicamentos autorizados por procedimiento centralizado (europeo), pero que todavía no se han comercializado en España.
3. Medicamentos en investigación no autorizados en ningún país.
4. Medicamentos en investigación calificados como huérfanos por la EMEA.
5. Medicamentos calificados como huérfanos por la EMEA para una indicación y que se encuentran comercializados en España para otra indicación.
6. Medicamentos comercializados en España para una indicación y que se intenta utilizar para otra indicación destinada a una enfermedad rara.
7. Medicamentos autorizados en España pero que de acuerdo con el procedimiento excepcional de autorización son declarados de uso hospitalario.

Cuadro 6: suministro de medicamentos huérfanos

Las dos primeras situaciones requerirán la autorización de medicamento extranjero de la Agencia Española del Medicamento, debiéndose solicitar y justificar la utilización; sin embargo, en el segundo caso el hecho de tener la autorización comunitaria podría justificar la autorización, incluso entendemos que sería posible la formulación magistral puesto que el medicamento ha de considerarse de acción e indicación reconocida en España.

En las cuatro situaciones siguientes se requerirá que el medicamento se utilice dentro de un ensayo clínico o mediante la autorización del uso compasivo por parte de la Agencia Española del Medicamento, lo que deberá solicitarse y justificarse científicamente.

En el último caso, medicamentos de uso hospitalario, al ser suministrados por los servicios de farmacia de los hospitales, en algunas ocasiones constituye una dificultad para el enfermo por lo que los servicios de farmacia de hospital intentan solucionar el problema aún cuando suponga no cumplir de forma estricta la normativa; situación que consideramos debería contemplarse en la normativa para evitar cualquier tipo de responsabilidad del profesional sanitario que facilita la medicación.

## FINANCIACIÓN

El tema de financiación de los tratamientos de enfermedades raras es complejo puesto que en muchas ocasiones estos enfermos no tienen tratamiento específico de la enfermedad y utilizan una amplia gama de tratamientos para paliar la sintomatología, que incluye medicamentos, productos sanitarios, productos cosméticos, alimentos especiales, etc., todos ellos contemplados de forma diferente en lo que a financiación se refiere; por ejemplo en el caso de productos cosméticos la legislación vigente excluye específicamente su financiación, en las otras situaciones en unos casos se encuentran dentro de la financiación y se excluyen en otras, aunque también existe la posibilidad de incluirlos de forma excepcional para determinadas circunstancias. Por lo tanto, este es un punto de lucha de FEDER y asociaciones de enfermos que intentan obtener la máxima prestación posible. En este sentido conviene señalar una de las últimas actuaciones de la Administración Central, la promulgación del Real Decreto 1348/2003, de 31 de octubre<sup>14</sup>, que en su disposición adicional única dispone que podrán ser financiadas con cargo a fondos públicos aquellas especialidades farmacéuticas que se encuentren excluidas de la financiación en cumplimiento de los Reales Decretos 83/1993<sup>15</sup> y 1663/1998<sup>16</sup>, que cubran lagunas terapéuticas o sean medicamentos huérfanos o para enfermedades graves. Indica que la financiación podrá, en su caso, limitarse a determinadas indicaciones o a colectivos específicos.

En el caso de las Administraciones de las Comunidades Autónomas también se están llevando a cabo algunas acciones en forma de campaña sanitaria que facilitan la prestación de tratamientos destinados a algunas enfermedades raras.



## IMPACTO DEL REGLAMENTO 141/2000 SOBRE MEDICAMENTOS HUÉRFANOS

La aprobación del Reglamento ha comportado un mayor interés en la investigación y comercialización de medicamentos huérfanos, que desde su publicación en el año 2000 a noviembre de 2003 ha dado lugar a la solicitud y aprobación de un importante número de medicamentos huérfanos tal como se refleja en el cuadro 7:

- Solicitudes presentadas a la EMEA: 311
- Opiniones positivas del COMP: 204
- Opiniones negativas del COMP: 5
- Solicitudes retiradas: 85
- Recursos: 1
- Medicamentos designados como huérfanos: 172
- Autorizaciones de comercialización de medicamentos huérfanos: 12

Cuadro 7: impacto del reglamento 141/2000

También, en aplicación del Reglamento, la UE publica un inventario sobre incentivos que tanto en el ámbito de la Comunidad como de países miembros se aprueban para favorecer la investigación, comercialización y desarrollo de estos medicamentos. Por ejemplo en España en algunas convocatorias para ayudas a la investigación publicadas por el Ministerio de Sanidad y Consumo se ha priorizado la investigación sobre enfermedades raras y medicamentos huérfanos; concretamente y fruto de la convocatoria de 22 de marzo del 2002 del Instituto de Salud Carlos III sobre Redes temáticas de investigación cooperativa obtuvo financiación la Red epidemiológica para la Investigación sobre enfermedades Raras (REPIER) a la que pertenecemos como Grupo de Investigación para el Tratamiento de enfermedades raras (GITER).

Los objetivos del grupo (GITER) son recoger información sobre los tratamientos de enfermedades raras en la población pediátrica y estudio de los costes de los mismos. Para ello el grupo está integrado por investigadores de la Universidad de Barcelona y Granada e investigadores de los servicios de farmacia de hospitales de diferentes Comunidades Autónomas, concretamente participan de la Comunidad Autónoma de Andalucía, los Hospitales Virgen de las Nieves de Granada y Virgen del Rocío de Sevilla; de la Comunidad de Canarias el Hospital materno-infantil de Gran Canaria; de Cantabria el Hospital Marqués de Valdecilla de Santander; de Cataluña los hospitales Vall d'Hebrón y Sant Joan de Déu de Barcelona y de la Comunidad de Madrid, los hospitales Gregorio Marañón y la Paz de Madrid y de Alcalá de Henares el hospital Príncipe de Asturias.

El grupo se planteó en una primera fase, a través de la utilización de los medicamentos huérfanos, reconocer pacientes de enfermedades raras y procedencia de los mismos; tratamientos que recibía cada paciente, si son medicamentos huérfanos, si sólo tienen medicación paliativa o sintomatológica, si reciben otro tipo de tratamiento, si se realizan ensayos clínicos en el centro; pauta terapéutica en cada caso con objeto de realizar en una segunda fase el estudio de costos.

También se planteó el estudio de la situación de los tratamientos o investigación de nuevos medicamentos de estas enfermedades en el ámbito internacional con objeto de facilitar la información cara a los profesionales sanitarios, a la administración o a los laboratorios farmacéuticos.

Para el estudio de la información que aportan los hospitales se han diseñado tres tablas.

- *Tabla I: Contiene información general sobre el paciente, hospital y enfermedad.*

Para la codificación del enfermo se estableció un código que combina el código CIE 10 de la enfermedad, el código del hospital que se ha establecido previamente y el número que se ha asignado al enfermo por parte del servicio de farmacia en la búsqueda de datos (Ejemplo D69.0/H6E1).



Para la codificación de la enfermedad se utiliza el CIE 10 por ser más específico que el CIE 9; sin embargo al realizar el estudio prospectivo se vio que existía una dificultad para la búsqueda de datos, puesto que los hospitales siguen el CIE 9 y era difícil poder encontrar los enfermos y enfermedades; el problema se solucionó realizando una tabla de equivalencia CIE 10/CIE9 para las enfermedades seleccionadas. A continuación se expone la información que contiene dicha tabla:

- Identificación del enfermo:
  - Código
  - Sexo,
  - Edad de nacimiento,
  - Ciudad de residencia,
  - Raza
- Enfermedad
  - Fecha de diagnóstico
- Hospital de diagnóstico
- Hospital Controlador
  - Misma CCAA
  - Otra CCAA
- Hospital de procedencia
- Observaciones

Tabla I: información general

La codificación de los hospitales la lleva a cabo el centro coordinador de la Universidad de Barcelona.

• *Tabla II: Ensayos clínicos*

Contempla la información sobre los ensayos clínicos que el hospital está llevando a cabo con medicamentos en investigación para tratamientos de enfermedades raras:

- Enfermedad
- Realiza ensayos clínicos el hospital
- Medicamentos investigados

Tabla II: ensayos clínicos

• *Tabla III: De cada medicamento*

En esta tabla se recoge la información de cada medicamento utilizado en el tratamiento de una enfermedad rara:

- Pauta posológica
- Consumo mes
- Codificación paciente

Tabla III: información del medicamento

Para la selección de enfermedades se siguieron los siguientes criterios:

- El primer criterio fue la inclusión de enfermedades con algún medicamento que haya sido declarado huérfano en Europa, Estados Unidos o Japón, pero siempre estas enfermedades debían estar contempladas en la base de datos del CISATER. También se han incluido algunas enfermedades raras para las cuales no se había declarado huérfano ningún medicamento y con algún tratamiento expresamente autorizado para esa enfermedad.
- El segundo criterio fue la inclusión de aquellas enfermedades que afectan a la población pediátrica, criterio con el cual no se excluyeron muchas enfermedades, puesto que las enfermedades raras suelen ser hereditarias y se manifiesta a una edad temprana.
- El tercer criterio fue la exclusión de enfermedades de tipo tumoral o de origen infeccioso, basándonos en la clasificación CIE 10. Esta exclusión se debía a que en los grupos de trabajo de la Red se decidió no entrar en los estudios epidemiológicos de las enfermedades que formaban parte de un nodo de la red; sin embargo a posteriori se ha considerado que en el caso de las enfermedades de origen tumoral puede ser interesante el analizar los costes de tratamientos, por lo que se llevará a cabo con posterioridad.
- Por último, el cuarto criterio fue la elección de aquellas enfermedades que presentaban menos problemas en su codificación, evitando las enfermedades que no se han podido codificar con el CIE-10 y también que hubiese enfermedades con el mismo código.

Se han seleccionado las enfermedades en la tabla 4:

**Tabla IV: enfermedades seleccionadas**

Enfermedad	Enfermedad
- Acalasia (K22.0)	- Granulomatosis de Wegener (M31.3)
- Acidosis láctica primaria (E87.2)	- Guillain Barre, síndrome de (G61.0)
- Acromegalia (E22.0)	- Hipertensión pulmonar primaria (I27.0)
- Addison, enfermedad de (E27.1)	- Hipoparatiroidismo (E20)
- Adrenoleucodistrofia (G37.0)	- Homocistinuria (E72.11)
- Alcaptonuria (E70.29)	- Hunter, síndrome de (E76.1)
- Alfa 1 antitripsina, déficit de (E88.01)	- Huntington, enfermedad de (G10)
- Amiloidosis primaria familiar (E85)	- Hurler, síndrome de (E76.0)
- Anemia de Blackfan Diamond (D61.4)	- Lambert Eaton, síndrome de (G73.1)
- Anemia hemolítica adquirida autoinmune (D59.1)	- Lennox-Gastaut, síndrome de (G40.4)
- Angioedema hereditario (D84.1)	- Lyelles, síndrome de (L51.2)
- Antitrombina III, déficit de (D68.89)	- Maroteaux Lamy, síndrome de (E76.29)
- Arginasa, déficit de (E72.21)	- N-acetil glutamato sintetasa, déficit de (E72.29)
- Artritis reumatoide juvenil (M08)	- Narcolepsia (G47.4)
- Ataxia de Friedreich (G11.1)	- Niemann-pick, enfermedad de (E75.24)
- Behcet, enfermedad de (M35.2)	- Ornitin transcarbamilasa, déficit de (E72.24)
- Beriliosis (J63.2)	- Osteopetrosis (Q78.2)
- Charcot Marie Tooth, enfermedad de (G60.0)	- Pompe, enfermedad de (E74.02)
- Cirrosis biliar primaria (K74.3)	- Porfiria aguda intermitente (E80.21)
- Cistinuria (E72.01)	- Porfiria variegata (E80.201)
- Cistitis intersticial (N30.1)	- Prader Willi, síndrome de (Q87.1)
- Cuerpos de Lafora, enfermedad de los (G40.3)	- Protoporfiria eritropoyética (E80.0)
- Cushing, síndrome de (E24)	- Pubertad central precoz (E22.8)
- Dermatomiositis (M33)	- Púrpura de Schonlein Henoch (D69.0)
- de George, síndrome de (D82.1)	- Púrpura trombocitopénica idiopática (D69.3)
- Distrofia muscular de Duchenne y de Becker (G71.0)	- Reiter, síndrome de (M02.3)
- Enanismo de Laron (E34.3)	- Stevens Johnson, enfermedad de (L51.1)
- Epidermolisis ampollosa (Q81)	- Tetrahydrobiopterina, déficit de (E70.1)
- Epilepsia mioclónica juvenil (G40.3)	- Tirosinemia hereditaria (E70.21)
- Fabry, enfermedad de (E75.21)	- Turner, síndrome de (Q96)
- Fenilcetonuria (E70.0)	- Von Hippel Lindau, síndrome de (Q85.8)
- Gaucher, enfermedad de (E75.22)	- Von Willebrand, enfermedad de (D68.0)
- Gilles de la Tourette, síndrome de (F95.2)	- Wilson, enfermedad de (E83.01)
- Goodpasture, síndrome de (M31.0)	- Xeroderma pigmentario (Q82.1)
- Granulomatosa crónica, enfermedad (D71)	- Cistinosis (E72.04)



De las 70 enfermedades seleccionadas, 24 son de origen metabólico, puesto que la mayoría de los medicamentos designados como huérfanos, si se excluyen los medicamentos oncológicos, están dirigidos al tratamiento de este tipo de enfermedades. De los medicamentos huérfanos destinados a las enfermedades metabólicas en un gran número el mecanismo de acción es de sustitución enzimática:

- Diez son problemas relacionados con el metabolismo de los aminoácidos.
- Cuatro tienen su origen en el metabolismo de los aminoácidos aromáticos.
- Tres son problemas del transporte de los aminoácidos.
- Tres son problemas del ciclo de la urea.
- Dos son problemas relacionados con el metabolismo de una proteína.
- Una es un problema en el metabolismo de los hidratos de carbono, concretamente en el almacenamiento del glucógeno.
- Tres son mucopolisacaridosis.
- Tres son problemas relacionados con el almacenamiento de lípidos
- Tres son porfirias.
- Una es un problema del metabolismo de los minerales.
- Una es un problema relacionado con el equilibrio ácido/base.

El otro grupo importante de enfermedades son las neurológicas, once en total, entre las cuales están la enfermedad de Huntington, la Ataxia de Friedreich, diferentes formas de epilepsia y de problemas del sistema nervioso periférico y la distrofia muscular de Duchenne.

Cabe destacar que ésta no es una lista cerrada, como ya se ha indicado antes, por ello en el futuro se incluirán otras enfermedades, por ejemplo a la Ataxia de Friedreich se le pueden añadir otras ataxias que tienen un tratamiento semejante.

En alguna situación se ha introducido alguna enfermedad no incluida en la lista debido a que se está realizando un estudio con un objetivo concreto, que se ha iniciado en algunas ocasiones por solicitud de FEDER o de alguna asociación; por ejemplo la posibilidad de inclusión en la financiación por el SNS de algunos tratamientos no contemplados en la misma, para lo que es necesario aportar datos económicos sobre costes de tratamientos. Es el caso del Síndrome de Sjögren, se ha realizado en respuesta a una solicitud concreta sobre financiación. Se han estudiado los diferentes tratamientos para paliar los diferentes síntomas de la enfermedad y ver en cada caso si son financiados o no por el SNS y en caso negativo que posibilidades legales existen para poderse justificar su inclusión. Por lo tanto, ha parecido conveniente estudiar también los costes de tratamiento de forma general por parte del enfermo y lo que supone en un hospital, recabándose información de un hospital del grupo, concretamente del Hospital Virgen de las Nieves de Granada que estaba tratando a 28 pacientes, aunque no todos son de pediatría.

El grupo realiza, de forma paralela a los estudios de costes de tratamientos, una investigación de mercado sobre tratamientos de enfermedades o determinados grupos de enfermedades raras. Se ha recabado la siguiente información:

- Tratamientos autorizados para esta enfermedad en España u otros países.
- Tratamientos autorizados para otra indicación.
- Medicamentos en investigación, fase de desarrollo de la misma e incluso se ha anotado las situaciones en las que ésta se ha abandonado intentándose especificar los motivos que han dado lugar a este abandono.
- Investigadores y centros que llevan a cabo la investigación.



Con ello se pretende facilitar información para que a los profesionales sanitarios les sea más sencilla la solicitud de medicamentos extranjeros o la justificación científica de la utilización de medicamentos como uso compasivo o para realizar propuestas a la Administración sanitaria o incluso a los laboratorios farmacéuticos.

Con objeto de poder completar estos estudios con datos de tratamientos destinados a enfermos ambulatorios se está desarrollando un estudio sobre las necesidades terapéuticas que tienen los pacientes que sufren una enfermedad rara; se lleva a cabo con la colaboración de FEDER.

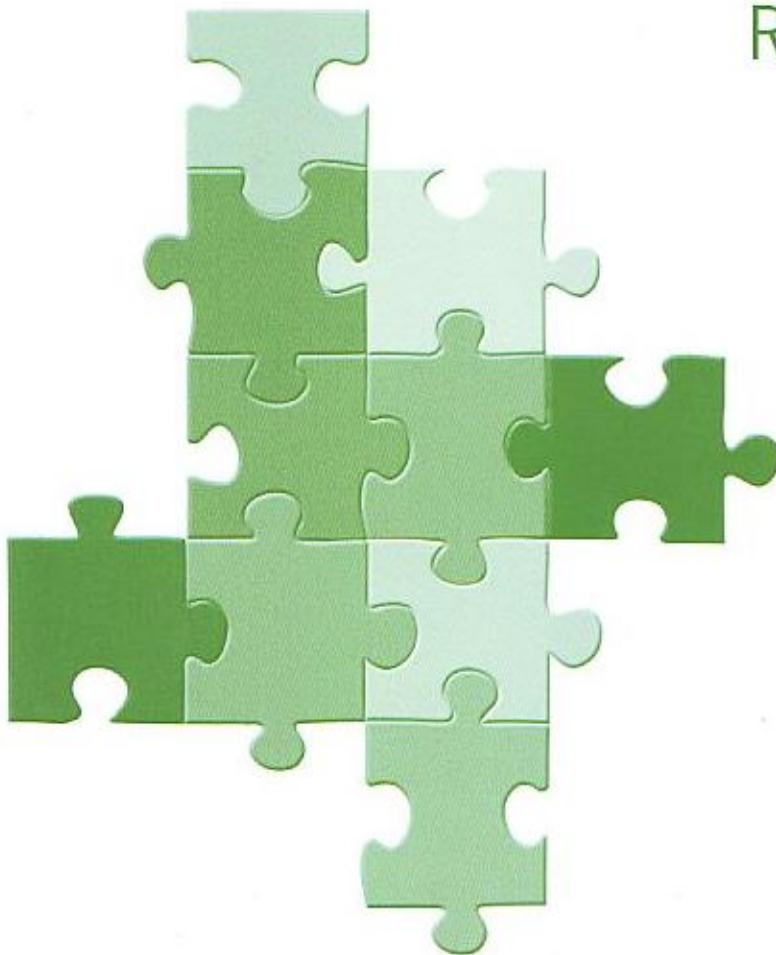
A modo de conclusión se puede afirmar que la regulación de los medicamentos huérfanos en la Unión Europea ha empezado a dar sus frutos y ha permitido que se favorezca la investigación de los tratamientos destinados a las enfermedades raras, ya que aunque los enfermos sean pocos el número de enfermedades es elevado por lo que el problema sociosanitario es importante.

## Bibliografía

1. National Organization for Rare Disorders (NORD): <http://www.nord-rdb.com>.
2. Canadian Organization for Rare Disorders (CORD): [http://www. Bullli.com/~cord](http://www.Bullli.com/~cord).
3. European Organization for Rare Disorders (EURORDIS). Estatutos de 1 de marzo de 1997.
4. Kosaku Uchida "Orphan drug in Japan". Drug Infor J 1996; 30: 171-177.
5. Reglamento (CE) nº 141/2000 del Parlamento Europeo y del Consejo de 16 de diciembre de 1999 sobre medicamentos huérfanos, DO L 18 de 22 de enero de 2000.
6. Ley 25/1990, de 20 de diciembre, BOE de 22 de diciembre, del Medicamento.
7. Salinas C, Bel Prieto E: Medicamentos huérfanos: consideraciones legales y sociales. Cienc Tecnol Pharm 1999; 9 (3): 134-142.
8. Gallego Lago V: Perspectivas y oportunidades de atención farmacéutica. Medicamentos Huérfanos. Dirección: Gamundi Planas MC. CombinoPharm y SEFH . Ediciones Mayo 2003; 30 páginas.
9. Reglamento (CE) 847/2000 de la Comisión, de 27 de abril de 2000, DO L103 del 28, por el que se establecen las disposiciones de aplicación de los criterios de declaración de los medicamentos huérfanos y definición de los conceptos "medicamento similar" y "superioridad clínica".
10. Comunicación de la Comisión relativa al reglamento (CE) nº 141/2000 sobre medicamentos huérfanos de 1 de agosto de 2003 (<http://pharmacos.eudra.org/F2/pharmacos/docs.htm>).
11. 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.
12. Directiva 2003/63/CE de la Comisión, de 25 de junio, DO L159, del 27, por la que se modifica la Directiva 2001/83. La Directiva 2003/63/CE ha sido adaptada al Derecho español por Orden SCO/3461/2003, de 26 de noviembre, BOE del 12 de diciembre.
13. Para mayor información ver Ensayos clínicos con medicamentos huérfanos. Con especial consideración en los estudios realizados en pediatría (<http://cisat.isciii.es/er/>).
14. Real Decreto 1348/2003, de 31 de octubre, BOE de 4 de noviembre, por el que se adapta la clasificación anatómica de medicamentos al sistema de clasificación ATC.
15. Real Decreto 83/1993, de 22 de enero, BOE de 19 de febrero, por el que se regula la selección de los medicamentos a efectos de su financiación por el Sistema Nacional de Salud.
16. Real Decreto 1663/1998, de 24 de julio, BOE del 25, por el que se amplía la relación de medicamentos a efectos de su financiación con cargo a fondos de la Seguridad Social o a fondos estatales afectos a la Sanidad.



## 6. FORMACIÓN EN ENFERMEDADES RARAS



## 6. FORMACIÓN EN ENFERMEDADES RARAS, EL EJEMPLO DE LA COMUNIDAD AUTÓNOMA DE EXTREMADURA

M<sup>º</sup> José Sánchez Martínez  
Médico. Delegada de FEDER  
Extremadura.

### INTRODUCCIÓN

Cuando este libro vea la luz, probablemente esté en vigor la Ley de Ordenación de las Profesiones Sanitarias (LOPS) que tiene como objetivo fundamental garantizar que todos los profesionales sanitarios, tanto del sector público como del privado, ejerzan su labor "con la capacidad y conocimientos necesarios para salvaguardar el derecho de los ciudadanos a la protección de la salud".

La LOPS contempla la creación de una Comisión de Formación Continuada. En dicha comisión estarán representadas todas las Autonomías, los Colegios Profesionales, las Universidades, el Consejo Nacional de Especialidades en Ciencias de la Salud y las Sociedades Científicas.

Esta comisión tiene como función valorar las necesidades de los profesionales, proponer programas y actividades prioritarias y elaborar criterios para la acreditación de profesionales.

Teniendo en cuenta que el objetivo final de toda actividad sanitaria es la Atención de los pacientes y una atención de calidad, los afectados por una enfermedad rara se alegran de la entrada en vigor de esta ley, confiando en que la actualización de los Sistemas de Formación Médica en nuestro país repercuta por igual en todos los usuarios del Sistema Nacional de Salud.

### PARTICULARIDADES DE LAS ENFERMEDADES RARAS

Los afectados por una Enfermedad Rara, tienen como colectivo, unas necesidades bien diferenciadas del resto de la población y que en la actualidad no están cubiertas. Estas necesidades vienen determinadas por la propia rareza, hecho que da lugar a la dispersión de pacientes por toda la geografía nacional y mundial, clínica inespecífica que dificulta el establecer un diagnóstico en muchos casos y en otros el diagnóstico llega tarde, variabilidad en el curso y severidad de la enfermedad, no protocolos diagnósticos ni terapéuticos, no tratamientos específicos o de difícil acceso y no investigación. El desconocimiento de estas enfermedades a nivel epidemiológico, dificultan el análisis de los determinantes de las mismas. A nivel social y psicológico no existe una orientación del afectado y la familia en el momento del diagnóstico ni en el proceso de enfermedad.

### ANÁLISIS DE LA FORMACIÓN EN E.R

Es necesario hacer un análisis que determine en que medida estas enfermedades son estudiadas por los facultativos sanitarios. Para ello el Dr. Juan Antonio Cordero Torres, Presidente de la Sociedad Extremeña de Medicina Familiar y Comunitaria, ha hecho un excelente trabajo que confirma y justifica la necesidad de formación en estas patologías.

Así, si analizamos la formación pregraduada realizando una búsqueda al azar en programas curriculares de la licenciatura de Medicina: Enfermedad de Hallyvorden Spatz, Corea de Huntington, Síndrome de Marfan y Enfermedad de Creutzfeld-Jakob, por poner algún ejemplo, nos encontramos que en el antiguo programa de la licenciatura en Medicina de la Universidad de Extremadura (por el que se han formado la mayoría de los médicos actualmente ejercientes), de las 36 Asignaturas que lo componían aparecen reflejadas en 16 de ellas es decir en el 44%.



Vayamos ahora al examen MIR, acceso a la formación especializada en España desde 1978. Escribamos las últimas convocatorias<sup>1</sup>:

En las 1820 preguntas que los componen buscamos la presencia de enfermedades del listado HON (Health On the Net Foundation), encontrando 154 coincidencias, bien en preguntas o en respuestas (8,5%). Hasta aquí parece existir cierto interés.

Esta presencia, sin embargo, no es ya tan manifiesta cuando iniciamos nuestra formación postgraduada, reflejándose, si al programa de formación de la especialidad de Medicina de Familia y Comunitaria nos referimos, un subapartado en el área de programa de salud Infantil (detección precoz de Fenilcetonuria e Hipotiroidismo).

Tampoco es mayor la presencia en cartera de servicios, donde solo encontramos una referencia en el Programa de revisión del niño sano y en el Programa de atención a la mujer, concretamente en el subprograma de Información y seguimiento de métodos anticonceptivos, en el cual se hace una referencia al consejo genético.

En este avance cronológico, llegamos a la formación continuada de los profesionales que se encuentran ya en activo, encontrándonos que en la oferta de la Escuela de Estudios de Ciencias de la Salud de Extremadura para el año 2002 y 2003 se programaron los siguientes cursos relacionados:

- Enfermedades Raras. Introducción a la Genética Clínica ( 2-9-16 de Diciembre de 2002)
- Conocimiento de Enfermedades Raras. Enfermedades Autoinmunes.( 10-11-12 Marzo de 2003)
- Curso sobre Neurofibromatosis.( 28-29 de Octubre de 2003)
- Curso de Diagnóstico y Tratamiento de las Enfermedades de Base Genética en el Adulto (17-18-19-20 de Noviembre de 2003)

La oferta total para el año 2003 fue de 5 Diplomas, 84 cursos, 39 talleres y 17 seminarios, esto supone que el interés por estos temas fue de un 2% de las Actividades programadas en esta Escuela. En el marco nacional Extremadura es pionera en la formación de Cursos sobre E.R., y por ahora la única Comunidad que en su programa de formación los incluye, de tal manera que esta experiencia ha servido de referencia al antiguo Centro de Investigación Síndrome Aceite Tóxico y Enfermedades Raras (CISATER), para elaborar el programa de formación del proyecto REPIER.

En conclusión, nos encontramos con una situación en la que vemos un curioso "interés" en el ámbito académico por las enfermedades de base genética y enfermedades raras, con una gran repercusión mediática de todo lo relacionado con enfermedades y terapias genéticas, que sin embargo tiene poca o nula continuidad en programas de formación postgraduada y un escaso reflejo de todo ello a nivel de cartera de Servicios y en programas de formación médica continuada.

## RETOS EN LA FORMACIÓN

Hay que redefinir objetivos y estrategias de la formación, atendiendo a las demandas de las enfermedades raras, una formación que repercutirá en la calidad de la atención asistencial, teniendo en cuenta la interrelación existente entre todas las actividades sanitarias y el fin que queremos conseguir.

Con respecto a la acreditación de centros y profesorado, es necesario identificarlos de forma inmediata, ayudando así a los profesionales en la búsqueda de información de una patología concreta y donde se tratan casos de la misma. Necesitamos una formación ofertada por expertos cualificados y con experiencia en las áreas en la que sean docentes.

---

<sup>1</sup>. 21 Febrero 1998; 10 de abril 1999(M. Familia); 6-nov-99(M. Familia); 8 de Abril 2000 (General); 4 de Noviembre de 2000( M. Familia); 7 de abril de 2001(General); 23 de febrero de 2002(General)



Ante la elaboración de un Plan Formativo lo primero que hay que tener en cuenta es a quien va dirigido, sabiendo que dicho Plan puede acoger múltiples modelos de formación. En Enfermedades Raras el campo de actuación debe ser a nivel de atención primaria y especializada, empezando por dar una visión global del problema.

## EXPERIENCIA EN EXTREMADURA.

Conscientes de esta problemática, los profesionales sanitarios de Extremadura se plantean la necesidad de un mayor conocimiento de estas enfermedades. La Consejería de Sanidad y Consumo de Extremadura, la Escuela de Estudios de Ciencias de la Salud y la colaboración de la Delegación Extremeña de Enfermedades Raras (FEDER-Extremadura), organizan 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. Todas las actividades sanitarias van a repercutir en una mayor equidad, calidad y eficiencia asistencial.

En cuanto a la **Atención Asistencial**, ya hay profesionales interesados en una patología o grupo de patologías, coordinados con Centros de Referencias, si existen, u organizando grupos de trabajo a modo de redes nacionales y europeas con el fin de homogeneizar cada vez más. Los formadores de enfermedades raras saben de la importancia de la coordinación entre todos los profesionales que atiendan casos, pues el abordaje de los pacientes de forma descentralizada y disgregada plantea problemas tanto a nivel ético como profesional, ya que dificulta alcanzar una casuística suficiente para desarrollar estudios robustos y relevantes que permitan fijar adecuadamente las complicaciones de estas enfermedades o establecer protocolos diagnósticos y de tratamiento con fundamentos científicos sólidos. Estos grupos son un apoyo importante para los afectados y las familias, en la medida que permiten acumular experiencias sobre la enfermedad, evitando así las secuelas evitables, físicas, mental y social.

La **Información al paciente** adquiere especial importancia en enfermedades raras, realmente el afectado se siente raro, no conoce a nadie con su misma patología y esto le lleva a un aislamiento y desestabilización emocional. Cuando el paciente se mantiene activo, busca información por todos los medios a su alcance. El médico debe ser el coordinador de toda la información. La Federación Española de E.R. (FEDER) cuenta con una base de datos importante tanto a nivel nacional como internacional para poder orientar a afectados y profesionales en el mejor camino.

Ante todo esto es necesaria una decidida intención política de apostar por estas enfermedades y estos afectados, organizando planes, programas y proyectos desde las distintas estancias administrativas.

## LOGÍSTICA DE LA FORMACIÓN

La propuesta de formación se dirige a la Consejería de Sanidad y Consumo. ( Tabla adjunta).

La entidad proveedora es la Escuela de Estudios de Ciencias de la Salud.

Esta actividad está financiada por los fondos aportados por la Consejería de Sanidad y Consumo de la Junta de Extremadura.

FECHAS	
HORAS LECTIVAS	
HORARIO	
Nº DE PLAZAS	
FINAL PLAZO DE INSCRIPCIÓN	
OBJETIVOS	
CONTENIDOS	
METODOLOGIA	
DIRIGIDO PREFERENTEMENTE	
LUGAR DE CELEBRACION	



## CONCLUSIONES

Es importante llevar a cabo un Sistema de mejora continua, evaluando estas actividades, con el fin de avanzar en el mejor conocimiento de estas patologías.

Se debe impulsar un programa de Formación en E.R., destinado a la formación continuada de los médicos de Atención Primaria y especializada, ya que actualizar los conocimientos del médico no sólo acortará el tiempo de demora diagnóstica, sino que redundará en una mayor atención al paciente. Se debería crear una Red Española de formación virtual en E.R., constituida por grupos de expertos con especial interés en estas patologías.

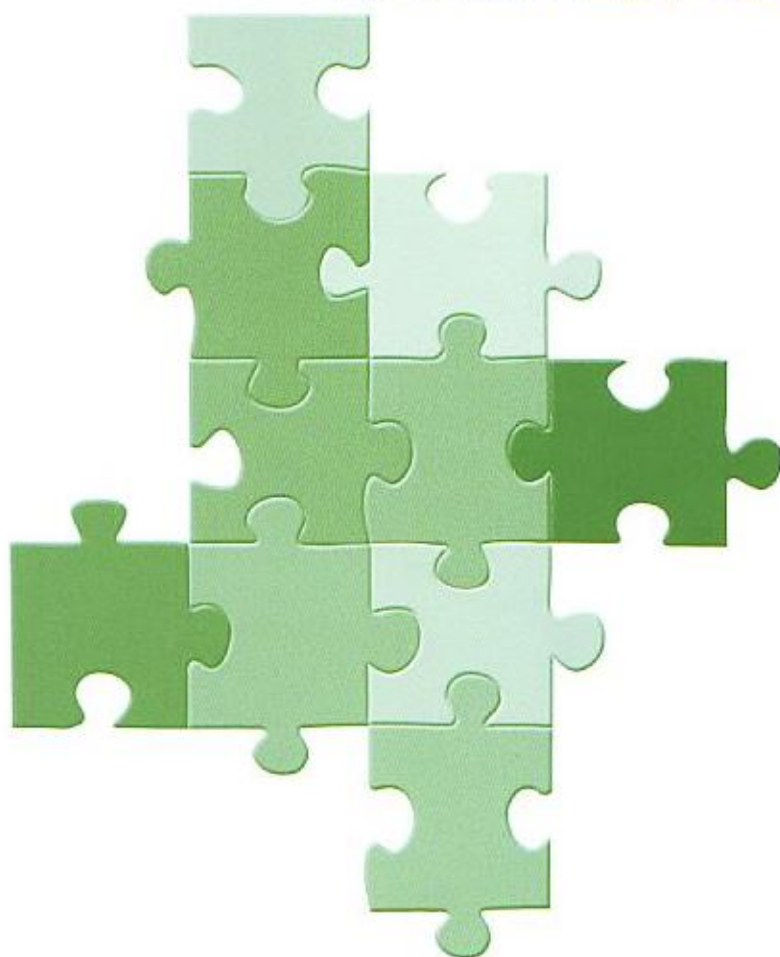
Las iniciativas emprendidas en el ámbito de las enfermedades raras en Extremadura, demuestran que la Administración no es ajena a la creciente sensibilización sobre estas enfermedades.

Las posibles soluciones a los problemas de las E.R. son complejas y requieren la colaboración conjunta de Investigadores, Instituciones, Empresas Farmacéuticas, Profesionales de la Salud y Asociaciones de pacientes.

## Bibliografía

1. Luengo Gómez S, Aranda Jaquotot MT, De la Fuente Sánchez M. Enfermedades Raras: Situación y demandas socio-sanitarias. Colección Estudios e Informes. Serie Estudios Nº 5 del ODC. Instituto de Migraciones y Servicios Sociales. Madrid 2001.
2. González-Lamuño Leguina D, Lozano de la Torre MJ, García Fuentes M, "Problemas en la Asistencia Pediátrica de las Enfermedades de baja Prevalencia". Servicio de Pediatría. Hospital Universitario Marqués de Valdecilla. Universidad de Cantabria.
3. Posada de la Paz M, Izquierdo Martínez M, Ferrari MJ, Avellaneda Fernández A, De Andrés Copa P, Martín Arribas C. "Definición de Enfermedades Raras. Medicamentos Huérfanos". Centro de Investigación sobre el Síndrome del Aceite Tóxico y E.R.(CISATER). Instituto de Salud Carlos III.
4. Cordero Torres JA. "La atención Primaria de Salud y las Enfermedades Raras". Presidente de la Sociedad Extremeña de Medicina de Familia y Comunitaria.
5. Izquierdo Martínez M, Avellaneda Fernández A."Enfoque Interdisciplinario de las Enfermedades Raras: un nuevo reto para un nuevo siglo". Medicina Clínica (Barc) 2003 ;121(8);299-303.
6. HON(Health On the Net Foundation): <http://www.hon.ch/HONselect/RareDiseases/>

## 7. ASOCIACIONES DE ENFERMOS Y AFECTADOS POR ENFERMEDADES RARAS





## 7.1 PRESENTACIÓN DE LA FEDERACIÓN ESPAÑOLA DE ENFERMEDADES RARAS (FEDER)

Moisés Abascal  
Presidente de FEDER  
María José Sánchez  
Delegada de FEDER en Extremadura

### PROBLEMÁTICA

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.

El problema fundamental es la existencia en todo el mundo de un desconocimiento de las Enfermedades Raras y de cómo abordarlas, hecho determinado por su rareza o baja prevalencia que condiciona la dispersión de pacientes, las dificultades diagnósticas y de seguimiento, los retrasos diagnósticos, la falta de investigación, de protocolos consensuados de actuación y de tratamientos específicos o de muy difícil acceso.

La mayoría de éstas enfermedades son crónicas e invalidantes, modificando las circunstancias vitales del afectado, la familia y el entorno próximo. Es frecuente encontrarse con plurideficiencias que hacen necesaria la atención multidisciplinar desde distintos ámbitos (sanitario, social, psicológico y laboral).

Las Asociaciones de pacientes de Enfermedades Raras han tenido a lo largo del tiempo una mayor dificultad para ser escuchadas suficientemente en las instancias de la administración, esperamos que con la progresiva introducción del tema de las enfermedades raras como problema de salud pública en las distintas administraciones sanitarias las posibilidades de colaboración vayan ampliándose, mejorando así los actuales canales de participación. Para ello cabe destacar la creación de la red REPIER de ámbito estatal, y el impulso especial que se le está dando en Andalucía para desarrollar sus objetivos.

### FEDER COMO MOVIMIENTO ASOCIATIVO

Teniendo en cuenta ésta realidad, FEDER se ha configurado como el lugar de referencia en nuestro país para los afectados de Enfermedades Raras. En la actualidad, agrupa a 73 Asociaciones y a todos los afectados que no cuenten con Asociaciones que les representen.

Este movimiento asociativo es creciente y goza cada día de mayor fuerza. Entre todos hemos sido capaces de aunar criterios y crear una estructura fuerte que nos permite diseñar estrategias de trabajo. El hecho de que en muchas de nuestras asociaciones los enfermos sean niños, hace que los padres se sientan sumamente implicados, constituyendo un elemento motor importante.

Como colectivo de afectados está presente en foros próximos a las instancias con poder de decisión, reconociendo que los actuales mecanismos de participación pueden ser mejorados.

Considerándonos agentes activos de nuestra salud somos conscientes de que hemos surgido ante la necesidad y el deseo de influir, como asociaciones de afectados, en la toma de decisiones del Sistema Nacional de Salud para que se destinen mayores recursos a estas patologías con el fin último de contribuir a mejorar el sistema y por tanto la atención a todos los ciudadanos.



## PROYECTO FEDER

La FEDER centra su actividad en distintas áreas, pero siempre en colaboración con los Profesionales Sanitarios, Administración, Investigadores e Industria Farmacéutica, buscando dar una respuesta integral a la realidad de las enfermedades raras.

Es importante planificar un modelo de intervención para garantizar la equidad, calidad y eficiencia asistencial de estos enfermos. El afectado debe ser el punto central alrededor del cual se vertebran todas las iniciativas.

Fruto de la colaboración con las distintas instancias las Enfermedades Raras empiezan a emerger, dejan de ser las grandes olvidadas de la Sanidad Pública, conscientes de que es necesaria una decisión política firme de inversión de recursos materiales y humanos.

Las Asociaciones de Enfermedades Raras juegan un papel fundamental de reconocimiento social, de escucha y apoyo a los afectados y familiares.

## INFORMACIÓN

Por otro lado estas Asociaciones son un elemento clave en la cadena de información, lo que debe de ir contribuyendo a mejorar el conocimiento sobre la propia enfermedad por las personas afectadas.

Esta experiencia debe ser comprensible y discutible entre los profesionales, sabiendo que el médico debe ser el centro de información y el coordinador de la misma.

## ATENCIÓN

Las enfermedades raras plantean un problema socio-sanitario, en el sentido más amplio del término. Así, si el sistema quiere garantizar el acceso en condiciones de equidad a los cuidados médicos, si se quiere la mejor calidad en el tratamiento, si deseamos una igualdad en su seguimiento, es necesario que el sistema sanitario se oriente no solo a las enfermedades más prevalentes sino también a los ciudadanos afectados por enfermedades y síndromes minoritarios o poco frecuentes.

Es por ello necesario que el Sistema Sanitario Público persiga la mayor equidad en la atención a todos los afectados, sean enfermedades más comunes o poco frecuentes, e incluya entre sus prioridades:

- 1.- Establecer en la medida de lo posible Centros de Referencia para las enfermedades poco frecuentes. Estos centros 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. La baja prevalencia dificulta alcanzar una casuística suficiente para desarrollar estudios potentes y relevantes, que permitan filiar adecuadamente las complicaciones de estas enfermedades o establecer protocolos de trabajo y de tratamiento basándose en fundamentos científicos sólidos.

En ese sentido, 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.



- 2.- Impulsar la accesibilidad económica a tratamientos farmacológicos o quirúrgicos, en su mayoría destinados a enfermedades crónicas, sin olvidar la rehabilitación.

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.

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 mas discriminados con respecto a otras enfermedades crónicas más comunes.

3. Mejorar el diagnóstico precoz y la vigilancia y adecuada valoración de la discapacidad asociada a las enfermedades raras.

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 los pocos que existen son, en la mayoría de ocasiones, insuficientemente exhaustivos.

Los retrasos en el diagnóstico, poco admisibles en enfermedades comunes, comportan unos gastos económicos y psicológicos para los afectados por enfermedades raras y sus familiares. Una inadecuada valoración de la discapacidad asociada a éstas enfermedades, que son evolutivas y por lo general con gran variabilidad de presentación, puede producir situaciones discriminatorias provocadas por un insuficiente nivel de conocimientos sobre las mismas.

## COLABORACIONES DE FEDER

### • CISATER e IIER

FEDER desde el principio ha luchado para que las familias afectadas tuvieran la mejor información y en este sentido ha venido colaborando con el CISATER (Centro Investigación Síndrome Aceite Tóxico y Enfermedades Raras), centro 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 y recientemente ha sido integrado por la orden de creación del Instituto de Investigación de Enfermedades Raras (BOE 14 Nov-2003) que tiene la misión de ser la referencia en nuestro país para este tipo de enfermedades, coordinando la investigación.

En su seno acoge al Comité de Ética de Enfermedades Raras en el que los pacientes tienen representación.



#### • **IMSERO**

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.

#### • **FORMACIÓN**

En el contexto de la necesidad de que los profesionales se formen para conocer mejor, para identificar precozmente la excepción, es necesario progresar en el conocimiento de éstas enfermedades, a menudo gravemente discapacitantes. También es necesario aprender a compartir la información y la experiencia, y promover la designación de Centros de Referencia.

La FEDER ha facilitado iniciativas emprendidas en el ámbito de estas enfermedades, por algunas CC. AA., como la de Extremadura, colaborando en la organización de Cursos sobre Enfermedades Raras, dirigidos a médicos de Atención Primaria.

#### • **CC. AA.**

Se han establecido Convenios de Colaboración con las Consejerías de Sanidad de Extremadura, estando en puertas con la de Andalucía.

#### • **EURORDIS**

La FEDER como una de las primeras alianzas de asociaciones de ER creadas en Europa y miembro de pleno derecho de EURORDIS (*European Organisation for Rare Diseases*) ha venido trabajando en dos proyectos europeos, 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 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).

#### • **EMEA. COMITÉ DE MEDICAMENTOS HUÉRFANOS. COMP**

En éste 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.

#### • **SERVICIO DE INFORMACIÓN Y ORIENTACIÓN (SIO)**

Todas las áreas de actuación de FEDER son importantes, pero hay una que es prioritaria y es la atención directa al afectado a través del SIO, línea de ayuda telefónica que facilita el contacto entre afectados de la misma dolencia, promocionando así el asociacionismo. Los/as profesionales que atienden el SIO, desde una escucha activa y según las necesidades que plantea el afectado, hacen una búsqueda de recursos sanitarios, sociales o psicológicos.

Hay que tener en cuenta que el aislamiento y la falta de información es a menudo la fuente principal de angustia, y la posibilidad de conocer las experiencias de otras personas que comparten el mismo problema, y que han logrado adaptar su vida diaria a la enfermedad, procura un cierto consuelo y mejora la capacidad de afrontar la enfermedad. Por ello es importante que se proporcione información a los profesionales acerca de las Asociaciones de pacientes existentes. Ellos pueden así orientar a los pacientes.



## **RETOS**

Es necesario continuar en el reconocimiento de las organizaciones de pacientes como agente de la Política Sanitaria, en tanto que facilitan la implantación de las leyes aprobadas y fomentan una mejor comunicación entre Sociedades Científicas, Administraciones Sanitarias y pacientes individuales.

El hecho histórico, de la aprobación por el Senado de una Moción (Febrero de 2002), sin votos en contra, apoyada por todos los grupos parlamentarios, donde se insta al gobierno a la creación de un Instituto de Investigación Clínica y Básica de Enfermedades Raras, abrió un escenario esperanzador para los afectados de Enfermedades Raras. Aparece como un reconocimiento expreso de la problemática de las Enfermedades Raras y un paso concreto desde todos los grupos políticos por expresar que era necesario actuar.

Esta moción, en su día, fue acompañada con una propuesta concreta de financiación, para dar a entender que dicho proyecto era real y viable, se asignaba así la suficiente dotación presupuestaria como para no entender que fuera un mero agrupar los esfuerzos de investigación, formación, personal y Centros hasta ahora existentes, sino que dejaba claro que era necesario provocar un sustancial aumento de los recursos dirigidos al conjunto de estas patologías.

Para la FEDER es tremendamente importante que la Administración recoja este sentir expresado, reconozca de forma concreta la importancia de las Enfermedades Raras, y por todo esto, que la reciente publicación de la orden de creación del Instituto de Investigación en Enfermedades Raras, venga acompañada del arrojó presupuestario suficiente como para no confundir entre lo ya existente y aquello que se pretenda crear de novo.

Esperamos que en lo sucesivo, y con la aportación de experiencias como la de la red REPIER, los afectados por estas enfermedades puedan mejorar su calidad de vida.

## 7.2. LISTADO DE ASOCIACIONES DE ENFERMOS

## ÁMBITO: ANDALUZ

NOMBRE ASOCIACIÓN: SEDE CENTRAL: ENFERMEDADES:	<b>Asociación Andaluza de Ataxias Hereditarias</b> C/ Manuel Villalobos, 41 accesorios, 41009 Sevilla. Ataxia de Friedreich, Ataxia Telangiectasia, Ataxia Olivo Ponto-Cerebelosa, Ataxia Pierre Mary, Ataxia Strumbell Lorrain, Ataxia Espástica Familiar, Ataxia de Charcot-Marie-Tooth, Otras ataxias hereditarias.	
E-MAIL/ TELÉFONO: PÁGINA WEB:	asadahe@interbook.net www.interbook.net/personal/asadahe	954 366 927/954 436 035
NOMBRE ASOCIACIÓN: SEDE CENTRAL: ENFERMEDADES: E-MAIL/ TELÉFONO:	<b>Federación de Asociaciones de Esclerosis Múltiple de Andalucía (FEDEMA)</b> Avda de Altamira 29,Blq 11, acc A Esclerosis Múltiple	954 523 811
NOMBRE ASOCIACIÓN: SEDE CENTRAL: ENFERMEDADES: E-MAIL/ TELÉFONO:	<b>Asoc de Esclerosis Lateral Amiotrófica Andaluza</b> C/ Augusto Plasencia nº7, 1º, 41004 Sevilla Esclerosis Lateral Amiotrófica	629 726 146
NOMBRE ASOCIACIÓN: SEDE CENTRAL: ENFERMEDADES: E-MAIL/ TELÉFONO:	<b>Asociación Andaluza Esclerosis Tuberosa</b> C/ Hortensia, 5 (Rincón de la Victoria) 29730 Malaga. Esclerosis Tuberosa www.esclerosistuberosa.com	952 40 86 25
NOMBRE ASOCIACIÓN: SEDE CENTRAL: ENFERMEDADES: E-MAIL/ TELÉFONO: PÁGINA WEB:	<b>Asociación Andaluza contra la Fibrosis Quística</b> Ronda de Triana, 47, 1º Izq. 41010 Sevilla. Fibrosis Quística qandalucia@supercable.es www.fqandalucia.org	954 086 251
NOMBRE ASOCIACIÓN: SEDE CENTRAL: ENFERMEDADES: E-MAIL/ TELÉFONO: PÁGINA WEB:	<b>Asociación Andaluza Lucha contra la Leucemia "Rocio Bellido"</b> C/ Solano 10, 41927 Mairena del Aljarafe.Sevilla. Leucemia aaleurociobell@supercable.es www.leucemiarociobellido.org	954 181 241
NOMBRE ASOCIACIÓN: SEDE CENTRAL: ENFERMEDADES: E-MAIL/ TELÉFONO:	<b>Asociación Síndrome X Frágil de Andalucía</b> C/ Marina 16-18, 3º C. 21001 Huelva. Síndrome X frágil sxf_andalucia@yahoo.es	959 280 190
NOMBRE ASOCIACIÓN: SEDE CENTRAL: ENFERMEDADES: E-MAIL/ TELÉFONO:	<b>Asociación Andaluza Hemofilia</b> C/ Castillo Alcalá de Guadaira,nº7 4º A-B, 41013 Sevilla. Hemofilia. asahemo@arrakis.es	954 240 868
NOMBRE ASOCIACIÓN: SEDE CENTRAL: ENFERMEDADES: E-MAIL/ TELÉFONO: PÁGINA WEB:	<b>Asociación Andaluza de Sdme. Fatiga Crónica</b> Calle Maestro Rafael Leña Nº 10 3º-4 41500 Alcalá de Guadaira.Sevilla. Síndrome Fatiga Crónica aaasfc@lycos.es http://club.telepolis.com/aaasfc/home.htm	955 085 440
NOMBRE ASOCIACIÓN: SEDE CENTRAL: ENFERMEDADES: E-MAIL/ TELÉFONO: PÁGINA WEB:	<b>Asociación de Enfermos de Patologías Mitocondriales (AEPMI)</b> Doctor Pedro de Castro Nº 2 portal 3, 6º A, 41004 Sevilla Enfermedad de Kearns-Sayre (EKS), Encefalomiopatía mitocondrial con acidosis láctica y episodios que simulan ictus (MELAS), Epilepsia mioclónica con fibras rojo-rasgadas (MERRF), Miopatías mitocondriales, Miopatía infantil fatal, Miopatías mitocondriales tardías, Oftalmoplejía externa crónica progresiva (OIECP), Miopatías proximales. aepmi@hotmail.com usuarios.lycos.es/aepmia/cuerpo.html	954 420 381



NOMBRE ASOCIACIÓN: SEDE CENTRAL: ENFERMEDADES: E-MAIL/ TELÉFONO:	<b>Federación Andaluza ALCER</b> Avd. Innovación s/n. Edif. Convención, Mód.206, 41020, Sevilla Enfermedades Renales. aalcer@teleline.es	902 117 780
NOMBRE ASOCIACIÓN: SEDE CENTRAL: ENFERMEDADES: E-MAIL/ TELÉFONO:	<b>Asociación Lucha Enfermedad Hematológica (ALEHA)</b> Apartado Correos 969, 14080 Córdoba Enfermedades Hematológicas.	957 176 479
NOMBRE ASOCIACIÓN: SEDE CENTRAL: ENFERMEDADES: E-MAIL/ TELÉFONO: PÁGINA WEB:	<b>Federación de Asociaciones de Espina Bífida de Andalucía FAEBA</b> Urb. Santa Catalina nº 13, 29200 Antequera (Málaga) Espina Bífida e Hidrocefalia. faeba1@teleline.es www.terra.es/personal2/faeba1	952 845 049
NOMBRE ASOCIACIÓN: SEDE CENTRAL: ENFERMEDADES: E-MAIL/ TELÉFONO: PÁGINA WEB:	<b>Asociación Andaluza para pacientes Síndrome Tourette y Trast. A</b> C/ Don Gonzalo nº4, piso 2º, 14500 Puente Genil (Córdoba) Síndrome Tourette saludjurado@hotmail.com www.tourette.es.vg	957 603 161
NOMBRE ASOCIACIÓN: SEDE CENTRAL: ENFERMEDADES: E-MAIL/ TELÉFONO:	<b>Asoc. Andaluza de Enfermedades Musculares ASAEM</b> Paseo Marítimo Antonio Machado nº62, Blq 12, Bajo 2, 29002 Málaga Enfermedades Musculares	952 312 757
NOMBRE ASOCIACIÓN: SEDE CENTRAL: ENFERMEDADES: E-MAIL/ TELÉFONO:	<b>ASEM Andalucía</b> Apdo Correos 963, 18080 Granada Enfermedades Musculares asemgranada@mixmail.com	958 289 647
NOMBRE ASOCIACIÓN: SEDE CENTRAL: ENFERMEDADES: E-MAIL/ TELÉFONO: PÁGINA WEB:	<b>Asociación Andaluza Fenilcetonuria (P.K.U) y O.T.M</b> C/ Avión Cuatro Vientos 17, 2º 2, 41013 Sevilla Fenilcetonuria andaluciapkvotm@terra.es www.iespana.es/fenilcetonuriapkvjm	954 634 590
NOMBRE ASOCIACIÓN: SEDE CENTRAL: ENFERMEDADES: E-MAIL/ TELÉFONO: PÁGINA WEB:	<b>Asociación Andaluza Retinosis Pigmentaria ÓCULO</b> C/ Resolana nº 30, Bajo, 41009 Sevilla Retinosis Pigmentaria <a href="http://retinosis.org">http://retinosis.org</a>	954 901 616
NOMBRE ASOCIACIÓN: SEDE CENTRAL: ENFERMEDADES: E-MAIL/ TELÉFONO: PÁGINA WEB:	<b>Asociación Andaluza Síndrome de Rett</b> C/ Rico cejudo nº39, Portal 1, 2º F, 41005 Sevilla Síndrome de Rett <a href="http://www.rett.es">www.rett.es</a>	954 577 678
NOMBRE ASOCIACIÓN: SEDE CENTRAL: ENFERMEDADES: E-MAIL/ TELÉFONO:	<b>Asociación de Afectados por Angioedema Hereditario de Andalucía</b> C/ Manuel Villalobos 41, 41009 Sevilla Angioedema Hereditario pims@valinet.org	
NOMBRE ASOCIACIÓN: SEDE CENTRAL: ENFERMEDADES: E-MAIL/ TELÉFONO:	<b>Asociación en Defensa de la Atención de la Anorexia Nerviosa ADANER</b> Avda San Fco Javier, Edif Sevilla II, Pta 5, Mod 21, 41018 Sevilla Anorexia Nerviosa	954 639 401
NOMBRE ASOCIACIÓN: SEDE CENTRAL: ENFERMEDADES: E-MAIL/ TELÉFONO:	<b>Asociación de Artrogriposis</b> C/ Casas de Campos 3, 29001 Málaga Artrogriposis	902 202 102
NOMBRE ASOCIACIÓN: SEDE CENTRAL: ENFERMEDADES: E-MAIL/ TELÉFONO:	<b>Asociación de Padres de Autistas APDA</b> Avda del deporte s/n, 41020 Sevilla Autismo apdasevi@teleline.es	954 443 175 / 954 405 446

NOMBRE ASOCIACIÓN: **Asociación de Enfermos Huntington de Andalucía AEHA**  
 SEDE CENTRAL: Papelería Mallén, C/ General Ollero, local 6, 41006 Sevilla  
 ENFERMEDADES: Enfermedad de Huntington  
 E-MAIL/ TELÉFONO: 954 514 181 / 954 276 552

NOMBRE ASOCIACIÓN: **Asociación para el Síndrome de Prader Willi de Andalucía**  
 SEDE CENTRAL: Ctra. de Jabalcruz, 61. 23002 Jaen  
 ENFERMEDADES: Síndrome de Prader-Willi.  
 E-MAIL/ TELÉFONO: mmesacarrillo@yahoo.es 953 232 266

### ÁMBITO: PROVINCIAL

NOMBRE ASOCIACIÓN: **Asociación Enfermedades Hematológicas**  
 SEDE CENTRAL: Avd. de la Serrana 6 Local 5, 11404 Jerez de la Fra. Cádiz  
 ENFERMEDADES: Enfermedades Hematológicas.  
 E-MAIL/ TELÉFONO: 956 302 711

NOMBRE ASOCIACIÓN: **Asociación y Lucha Enfermedades Sangre ALES**  
 SEDE CENTRAL: C/ Cádiz 57, 23300 Villacarrillo, Jaén  
 ENFERMEDADES: Enfermedades Hematológicas.  
 E-MAIL/ TELÉFONO: 953 442 363

NOMBRE ASOCIACIÓN: **Asociación de Hemofilia S.S. de Granada.**  
 SEDE CENTRAL: C/ Tablas 12 bajo C, 18002 Granada  
 ENFERMEDADES: Hemofilia.  
 E-MAIL/ TELÉFONO: 958 267 480

NOMBRE ASOCIACIÓN: **Asociación Malagueña Hemofilia de la Seguridad Social.**  
 SEDE CENTRAL: Pasaje Linaje nº 2 3º Izq. 29001 Málaga.  
 ENFERMEDADES: Hemofilia..  
 E-MAIL/ TELÉFONO: 952 603 536

NOMBRE ASOCIACIÓN: **Asociación Provincial de Hemofilia, S.S.**  
 SEDE CENTRAL: C/ Castillo Alcalá de Guadaira nº 7, 4º A-B, 41013, Sevilla.  
 ENFERMEDADES: Hemofilia.  
 E-MAIL/ TELÉFONO: 954 240 868

NOMBRE ASOCIACIÓN: **Asociación de Hemofilia de la S.S. Gáditana**  
 SEDE CENTRAL: Avd. del mar nº6 piso 10, 11406 Jerez de la Fra. Cádiz.  
 ENFERMEDADES: Hemofilia.  
 E-MAIL/ TELÉFONO: 956 345 218

NOMBRE ASOCIACIÓN: **Asociación Provincial Hemofilia de la S.S.**  
 SEDE CENTRAL: C/ Tenor Pedro Lavirgen n 35, 1º, 14011 Córdoba  
 ENFERMEDADES: Hemofilia  
 E-MAIL/ TELÉFONO: 957 281 290

NOMBRE ASOCIACIÓN: **Asociación Enfermedades de Crohn y Colitis Ulcerosa**  
 SEDE CENTRAL: C/ Trafalgar nº 5 , 3ºD, 11201 Algeciras (Cádiz)  
 ENFERMEDADES: Enfermedades de Crohn, Colitis Ulcerosa

NOMBRE ASOCIACIÓN: **Asociación Enferm. Crohn y Colitis Ulcerosa**  
 SEDE CENTRAL: C/ Libertador J. Rafael Mora nº2, escalera2, 4º-17, 14013 Córdoba  
 ENFERMEDADES: Enferm. Crohn, Colitis Ulcerosa  
 E-MAIL/ TELÉFONO: 957 201 980

NOMBRE ASOCIACIÓN: **Asociación de Enfermos de Crohn y Colitis Ulcerosa ACCU Granada**  
 SEDE CENTRAL: C/ San Isidoro nº28, 1º, 18005 Granada  
 ENFERMEDADES: Enferm. Crohn, Colitis Ulcerosa  
 E-MAIL/ TELÉFONO: 958 156 957

NOMBRE ASOCIACIÓN: **Asociación Enfermos de Crohn y Colitis Ulcerosa**  
 SEDE CENTRAL: C/ Rafael Guillén nº5, 2ºE, 21002 Huelva  
 ENFERMEDADES: Enferm. Crohn, Colitis Ulcerosa  
 E-MAIL/ TELÉFONO: 959 285 384



NOMBRE ASOCIACIÓN: SEDE CENTRAL: ENFERMEDADES: E-MAIL/ TELÉFONO:	<b>Asociación Enfermos Crohn y Colitis Ulcerosa</b> C/ Sagunto nº10, 1ºA, 23700, Linares (Jaén) Enferm. Crohn, Colitis Ulcerosa	953 601 878
NOMBRE ASOCIACIÓN: SEDE CENTRAL: ENFERMEDADES: E-MAIL/ TELÉFONO:	<b>Asociación Enfermos Crohn y Colitis Ulcerosa ACCU</b> C/ Aniba nº1, 1ºD, 29004 Málaga Enferm. Crohn, Colitis Ulcerosa	952 234 810
NOMBRE ASOCIACIÓN: SEDE CENTRAL: ENFERMEDADES: E-MAIL/ TELÉFONO:	<b>Asociación Enfermos Crohn y Colitis Ulcerosa de Sevilla ACCU Sevilla</b> Res. Conde Bustillo, nº11, 41005 Sevilla Enferm. Crohn, Colitis Ulcerosa	954 639 407
NOMBRE ASOCIACIÓN: SEDE CENTRAL: ENFERMEDADES:	<b>Asociación de Enfermos de Crohn y Colitis Ulcerosa de Cádiz ACCU</b> Avda. Segunda Aguada nº 6, 6ºC, 11012 Cádiz Enferm. Crohn, Colitis Ulcerosa	
NOMBRE ASOCIACIÓN: SEDE CENTRAL: ENFERMEDADES: E-MAIL/ TELÉFONO:	<b>Asociación Cordobesa de Fibromialgia</b> C/ Mª la Judía nº10, piso 1º, 1, 14011 Córdoba Fibromialgia	957 404 683
NOMBRE ASOCIACIÓN: SEDE CENTRAL: ENFERMEDADES: E-MAIL/ TELÉFONO:	<b>Asociación Paciente Fibromialgia APAFIMA</b> C/ Palmeras del Limonar nº20, 29016 Málaga Fibromialgia	952 224 860
NOMBRE ASOCIACIÓN: SEDE CENTRAL: ENFERMEDADES: E-MAIL/ TELÉFONO:	<b>Asociación Fibromialgia de Sevilla AFIBROSE</b> Avda. Eduardo Dato nº54, piso 2, 41005 Sevilla Fibromialgia	954 424 846
NOMBRE ASOCIACIÓN: SEDE CENTRAL: ENFERMEDADES:	<b>Asociación Mujeres Fibroaljarafe</b> Avda. Mairena nº6, 41920 San Juan de Aznalfarache (Sevilla) Fibromialgia	
NOMBRE ASOCIACIÓN: SEDE CENTRAL: ENFERMEDADES: E-MAIL/ TELÉFONO:	<b>Asociación Cordobesa de la Enfermedad Inflamatoria Intestinal ACEII</b> Ctra. De Trasierra nº29, pasaje local 32, Córdoba Enfermedades Inflamatorias Intestinales	957 271 719
NOMBRE ASOCIACIÓN: SEDE CENTRAL: ENFERMEDADES: E-MAIL/ TELÉFONO:	<b>Asociación Cordobesa Enfermos Artritis Reumatoide ACOARE</b> C/ Jose María Martorell nº 18, 5º, 14005 Córdoba Artritis Reumatoide	957 454 172
NOMBRE ASOCIACIÓN: SEDE CENTRAL: ENFERMEDADES:	<b>Asociación Granadina Espondilíticos AGRADE</b> Urb. Era del Cura nº20, 18170 Alfacar Granada Espondilitis	
NOMBRE ASOCIACIÓN: SEDE CENTRAL: ENFERMEDADES: E-MAIL/ TELÉFONO:	<b>Asociación Espondilitis Anquilosante Onubense ASONES</b> C/ José Oliva nº1, 3º B, 21003 Huelva Espondilitis Anquilosante	959 284 635
NOMBRE ASOCIACIÓN: SEDE CENTRAL: ENFERMEDADES: E-MAIL/ TELÉFONO:	<b>Asociación Jienense de Espondilitis Anquilosante AJEA</b> Apdo. Correos 101, 23080 Jaén Espondilitis Anquilosante	953 259 090
NOMBRE ASOCIACIÓN: SEDE CENTRAL: ENFERMEDADES: E-MAIL/ TELÉFONO:	<b>Asociación contra la Fibrosis Quística</b> C/ Pimienta nº14, 29738 Benagalbón Málaga Fibrosis Quística	952 400 871
NOMBRE ASOCIACIÓN: SEDE CENTRAL: ENFERMEDADES: E-MAIL/ TELÉFONO:	<b>Asociación de Espondilíticos ADESEDEMA</b> C/ Blasco de Garai nº7, 3º, 29001 Málaga Espondilitis	952 211 082

NOMBRE ASOCIACIÓN: SEDE CENTRAL: ENFERMEDADES: E-MAIL/ TELÉFONO:	<b>Asociación Espondilitis Anquilosante EAS</b> C/ Manuel Villalobos nº 41 Acc, 41009 Sevilla Espondilitis Anquilosante	954 436 894
NOMBRE ASOCIACIÓN: SEDE CENTRAL: ENFERMEDADES: E-MAIL/ TELÉFONO:	<b>Asociación Enfermos de Riñon ADER</b> C/ Dr. Fleming nº 17 bajo, 18012 Granada Enfermedades del Riñon	958 288 753
NOMBRE ASOCIACIÓN: SEDE CENTRAL: ENFERMEDADES: E-MAIL/ TELÉFONO:	<b>Asociación Enfermedades del Riñon ALCER</b> C/ Reyes católicos nº 28, piso 3-4, 04004, Almería Enfermedades Renales alceralmeria@hotmail.com	950 257 043
NOMBRE ASOCIACIÓN: SEDE CENTRAL: ENFERMEDADES: E-MAIL/ TELÉFONO:	<b>ALCER Bahía Gaditana</b> C/ Dora Reyes 3, Local 5, 11009 Cádiz Enfermedades Renales alcercadiz@teleline.es	956 255 101
NOMBRE ASOCIACIÓN: SEDE CENTRAL: ENFERMEDADES: E-MAIL/ TELÉFONO:	<b>Asociación de Enfermos del Riñon ALCER</b> Plaza de Santuario de la Fuensanta, 2, 14013 Córdoba Enfermedades Renales. alcercor@teleline.es	957 434 385
NOMBRE ASOCIACIÓN: SEDE CENTRAL: ENFERMEDADES: E-MAIL/ TELÉFONO:	<b>ALCER Granada</b> Urbanización Los Cármenes C/ San Julián, 18, Bloque 4, 4ª Planta 18013 Granada. Enfermedades Renales mc_moch@mixmail.com	958 152 213
NOMBRE ASOCIACIÓN: SEDE CENTRAL: ENFERMEDADES: E-MAIL/ TELÉFONO:	<b>Asociación Lucha Enfermedades Renales ALCER</b> Avenida Diego de Morón, 5, 21005 Huelva Enfermedades Renales asociacionalcer@terra.es	959 157 205
NOMBRE ASOCIACIÓN: SEDE CENTRAL: ENFERMEDADES: E-MAIL/ TELÉFONO:	<b>Asociación Lucha Enfermedades Renales ALCER</b> Complejo Las Perlas, C/ Dr. Luzón, B Interior, 23007 Jaén Enfermedades Renales alcer23@vivanwe.com	953 252 244
NOMBRE ASOCIACIÓN: SEDE CENTRAL: ENFERMEDADES: E-MAIL/ TELÉFONO:	<b>Asociación Lucha Enf. Riñon ALCER - ASPANDEM</b> C/ La Unión, 8 29006 Málaga Enfermedades Renales	952 314 378
NOMBRE ASOCIACIÓN: SEDE CENTRAL: ENFERMEDADES: E-MAIL/ TELÉFONO:	<b>Asociación Lucha contra las Enfermedades de Riñon ALCER-GIRALDA</b> C/ Luis Montoto-Pasaje Nebli, Local,3, Módulo A y B, 41018 Sevilla Enfermedades Renales alcer_gi@hotmail.	954 411 216
NOMBRE ASOCIACIÓN: SEDE CENTRAL: ENFERMEDADES: E-MAIL/ TELÉFONO:	<b>Amigos y Afectados de Lupus de Almería (ALAL)</b> Carretera de Ronda 210, 04006, Almería Lupus almeria@felupus.org	950 221 873
NOMBRE ASOCIACIÓN: SEDE CENTRAL: ENFERMEDADES: E-MAIL/ TELÉFONO:	<b>Asociación de Enfermos de Lupus de la Provincia de Cádiz (AELCA)</b> C/ Méndez Pidal nº 18, 11370 Los Barrios, Cádiz Lupus lupuscadiz@eresmas.com	956 622 765
NOMBRE ASOCIACIÓN: SEDE CENTRAL: ENFERMEDADES: E-MAIL/ TELÉFONO:	<b>Asociación Granadina de Lupus (Lupus Granada)</b> Parque Las Infantas Edificio Carolina L2, 18006 Granada Lupus lupus-granada@terra.es	958 819 118
NOMBRE ASOCIACIÓN: SEDE CENTRAL: ENFERMEDADES: E-MAIL/ TELÉFONO:	<b>Huelva Lúpicos Asociados (HULUA)</b> C/ Vázquez López nº 5, 10-12. Galería Comercial, Local. 21001 Huelva Lupus hu.lu.a.@teleline.es	959 247 061



NOMBRE ASOCIACIÓN: SEDE CENTRAL: ENFERMEDADES: E-MAIL/ TELÉFONO:	<b>Asociación de Lupus de Jaén (ALUJA)</b> C/ San Bartolomé nº1, 23002, Jaén Lupus jaen@felupus.org	636 218 172
NOMBRE ASOCIACIÓN: SEDE CENTRAL: ENFERMEDADES: E-MAIL/ TELÉFONO:	<b>Asociación de Lúpicos de Sevilla (ALUS)</b> Ronda de Capuchinos nº2, Local 11, 41003 Sevilla Lupus alusevilla@alusevilla.org	954 531 155
NOMBRE ASOCIACIÓN: SEDE CENTRAL: ENFERMEDADES: E-MAIL/ TELÉFONO:	<b>Asociación Cordobesa de Lupus (LUPUSCOR)</b> C/ María Montessori, s/n (Fed. Prov. Minusv. Físicos) 14011 - Córdoba Lupus cordoba@felupus.org	605 632 989
NOMBRE ASOCIACIÓN: SEDE CENTRAL: ENFERMEDADES: E-MAIL/ TELÉFONO:	<b>Padres e Hijos con Espina Bífida e Hidrocefalia</b> C/ Juan Ramón Jiménez nº 4 4º C, 11206 Algeciras, Cádiz. Espina Bífida e Hidrocefalia.	956 632 813
NOMBRE ASOCIACIÓN: SEDE CENTRAL: ENFERMEDADES: E-MAIL/ TELÉFONO:	<b>Asociación de Espina Bífida de Córdoba</b> Pza. Santuario de la Fuensanta, 2 Local pasaje interior Espina Bífida e Hidrocefalia.	957 162 486
NOMBRE ASOCIACIÓN: SEDE CENTRAL: ENFERMEDADES: E-MAIL/ TELÉFONO:	<b>Asociación de Padres e Hijos con Espina Bífida</b> Urb. Parque de las Infantas Edificio Carolina (Local) 18006 - Granada Espina Bífida e Hidrocefalia.	958 134 814
NOMBRE ASOCIACIÓN: SEDE CENTRAL: ENFERMEDADES: E-MAIL/ TELÉFONO:	<b>Asociación de Huelva AEBHO</b> C/ Hélice nº 10, 21006 Huelva Espina Bífida e Hidrocefalia.	959 284 469
NOMBRE ASOCIACIÓN: SEDE CENTRAL: ENFERMEDADES: E-MAIL/ TELÉFONO:	<b>Asociación Jienense de Padres e Hijos con Espina Bífida</b> San Francisco Javier, 5 2ºE 23007 - Jaén Espina Bífida e Hidrocefalia.	
NOMBRE ASOCIACIÓN: SEDE CENTRAL: ENFERMEDADES: E-MAIL/ TELÉFONO:	<b>Asociación de Padres e Hijos con Espina Bífida de Málaga</b> C/ Lanuzas, 14 29009 - Málaga Espina Bífida e Hidrocefalia.	952 309 560
NOMBRE ASOCIACIÓN: SEDE CENTRAL: ENFERMEDADES: E-MAIL/ TELÉFONO:	<b>Asociación Sevillana de Padres e Hijos con Espina Bífida e Hidrocefalia</b> C/ Manuel Villalobos, 41 acc. Espina Bífida e Hidrocefalia.	954 355 846
NOMBRE ASOCIACIÓN: SEDE CENTRAL: ENFERMEDADES: E-MAIL/ TELÉFONO:	<b>Asociación Gaditana de Espina Bífida e Hidrocefalia</b> C/ García Carrera nº4 1 Local 7, 11009, Cádiz. Espina Bífida e Hidrocefalia.	956 226 684
NOMBRE ASOCIACIÓN: SEDE CENTRAL: ENFERMEDADES: E-MAIL/ TELÉFONO:	<b>ASEM Granada</b> Apto. 963 - 18080 Granada Enfermedades Musculares Asemgranada@mixmail.com	958 289 647
NOMBRE ASOCIACIÓN: SEDE CENTRAL: ENFERMEDADES: E-MAIL/ TELÉFONO:	<b>Asociación Sevillana Ataxias Hereditarias Cerebelosas</b> C/ Manuel Villalobos 41, bajo, 41009 Sevilla Ataxia de Friedreich, Ataxia Telangiectasia, Ataxia Olivo Ponto-Cerebelosa, Ataxia Pierre Mary, Ataxia Strumbell Lorrain, Ataxia Espástica Familiar, Ataxia de Charcot-Marie-Tooth, Otras ataxias hereditarias	954 436 035
NOMBRE ASOCIACIÓN: SEDE CENTRAL: ENFERMEDADES: E-MAIL/ TELÉFONO:	<b>Asociación Sevillana Esclerosis Múltiple</b> Avda de Altamira, pta este 2ª Fase, 41020, Sevilla Esclerosis Múltiple a.s.e.m.@teleline.es	954 523 811

NOMBRE ASOCIACIÓN: SEDE CENTRAL: ENFERMEDADES: E-MAIL/ TELÉFONO:	<b>Asociación de Esclerosis Múltiple de Almería AEMA</b> C/ Quintana nº10, bajo izquierda, 04008 Almería. Esclerosis Múltiple	950 265 110
NOMBRE ASOCIACIÓN: SEDE CENTRAL: ENFERMEDADES: E-MAIL/ TELÉFONO:	<b>Asociación Gaditana Esclerosis Múltiple AGDEM</b> C/ Búho Real nº4, Dunas del Águila 11500. Pto de Santa María. Cádiz Esclerosis Múltiple	956 851 818
NOMBRE ASOCIACIÓN: SEDE CENTRAL: ENFERMEDADES: E-MAIL/ TELÉFONO:	<b>Asociación Corobesa de Esclerosis Múltiple</b> Plaza Vista Alegre 32, Edificio Florencia 14004. Córdoba Esclerosis Múltiple	957 468 183
NOMBRE ASOCIACIÓN: SEDE CENTRAL: ENFERMEDADES: E-MAIL/ TELÉFONO:	<b>Asociación Esclerosis Múltiple Granada</b> Plaza de Prados nº5, bajo, 18100 Granada. Esclerosis Múltiple	958 572 448
NOMBRE ASOCIACIÓN: SEDE CENTRAL: ENFERMEDADES: E-MAIL/ TELÉFONO:	<b>Asociación de Esclerosis Múltiple de Huelva ADEMO</b> C/ Luis Braille nº6, 21003 Huelva. Esclerosis Múltiple	959 250 452
NOMBRE ASOCIACIÓN: SEDE CENTRAL: ENFERMEDADES: E-MAIL/ TELÉFONO:	<b>Asociación Jienense Esclerosis Múltiple</b> C/ Acera de San Antonio s/n, Antigua Casa de la Cultura, 23440 Baeza, Jaén. Esclerosis Múltiple	953 740 191
NOMBRE ASOCIACIÓN: SEDE CENTRAL: ENFERMEDADES: E-MAIL/ TELÉFONO:	<b>Asociación Málaga Esclerosis Múltiple A.M.E.N</b> Mercado Municipal. C/ La Merced planta 1ª, 29012 Esclerosis Múltiple	952 228 289
NOMBRE ASOCIACIÓN: SEDE CENTRAL: ENFERMEDADES: E-MAIL/ TELÉFONO: PÁGINA WEB:	<b>As. Pacientes de Huntington Provincia de Cadiz</b> Avda. Segunda Aguada 8, 4º D. 11012 Cádiz Enfermedad de Huntington apehuca@hotmail.com <a href="http://usuarios.tripod.es/apehuca">http://usuarios.tripod.es/apehuca</a>	956 260 181 / 679 897 158

**ÁMBITO: LOCAL**

NOMBRE ASOCIACIÓN: SEDE CENTRAL: ENFERMEDADES: E-MAIL/ TELÉFONO:	<b>Asociación Enfermedades Renales ALCER</b> C/ Tanguillos 19, Bajo B, 11404, Jerez 11404 Jerez de la Frontera Enfermedades Renales alcercadiz@teleline.es	956 181 448
---	---	-------------

**ÁMBITO: NACIONAL**

NOMBRE ASOCIACIÓN: SEDE CENTRAL: ENFERMEDADES: E-MAIL/ TELÉFONO:	<b>Asociación Española de Enfermos y Familiares de Gaucher</b> C/ Pérez del Toro, 41 35004 - Palmas de Gran Canaria (las) Enfermedad de Gaucher. gaucher@eresmas.com	928 242 620
NOMBRE ASOCIACIÓN: SEDE CENTRAL: ENFERMEDADES: E-MAIL/ TELÉFONO: PÁGINA WEB:	<b>Asociación Española contra la Leucodistrofia</b> C/ Pintor Gimeno Barón, 3 1ª 12540 - Villa Real, Castellón (Comunidad Valenciana) Leucodistrofias leuco@asoleuco.org <a href="http://www.asoleuco.org">www.asoleuco.org</a>	915 360 893



NOMBRE ASOCIACIÓN:	<b>Asociación Española de Porfirias</b>	
SEDE CENTRAL:	C/ Arcangel San Rafael, 12 6º 23ª 41010 - Sevilla	
ENFERMEDADES:	Porfirias	
E-MAIL/ TELÉFONO:	porfiria.es@terra.es	954 340 071
NOMBRE ASOCIACIÓN:	<b>Alianza Española de Familias de Von Hippel Lindau</b>	
SEDE CENTRAL:	P/ Platanos, 1 galeria 2 8ª 08207 - Sabadell Barcelona	
ENFERMEDADES:	Angiomas retina, Feocromocitomas, Hemangioblastoma cerebeloso, Von Hippel Lindau	
E-MAIL/ TELÉFONO:	alianzavhl@alianzavhl.org	616 050 514 / 937 240 358
PÁGINA WEB:	www.alianzavhl.org	
NOMBRE ASOCIACIÓN:	<b>Asociación de lucha contra la Distonia en España (ALDE)</b>	
SEDE CENTRAL:	C/ Augusto González Besada,12, 28030 Madrid	
ENFERMEDADES:	Distonias	
E-MAIL/ TELÉFONO:	alde@distonia.org	914 379 220
PÁGINA WEB:	www.distonia.org	
NOMBRE ASOCIACIÓN:	<b>Asociación Nacional de afectados de Síndrome de Marfan (SIMA)</b>	
SEDE CENTRAL:	C/ San Agatangelo, 44 Bajo Izq 03007 - Alicante (Com Valenciana)	
ENFERMEDADES:	Síndrome de Marfan	
E-MAIL/ TELÉFONO:	sima@marfansima.org	965 284 198
PÁGINA WEB:	www.marfansima.org	
NOMBRE ASOCIACIÓN:	<b>Asociación para las Deficiencias que afectan al Crecimiento y al Desarrollo (ADAC)</b>	
SEDE CENTRAL:	C/ Manuel Villalobos 41 41009 - Sevilla	
ENFERMEDADES:	Acondroplasia, Artritis crónica juvenil, Artrogriposis, Baja talla constitucional.	
E-MAIL/ TELÉFONO:	a.d.a.c@telefonica.net	954 358 786 / 954 989 889
PÁGINA WEB:	www.geocities.com/HotSprings/Villa/4521/	
NOMBRE ASOCIACIÓN:	<b>Asociación Española de Enfermedades Musculares (ASEM)</b>	
SEDE CENTRAL:	Gran Via de Les Corts Catalanes, 562 pral. 2ª - 08011 Barcelona	
ENFERMEDADES:	Enfermedades Musculares	
E-MAIL/ TELÉFONO:	asem15@suport.org	934 516 544
PÁGINA WEB:	www.asem-esp.org/	
NOMBRE ASOCIACIÓN:	<b>Asociación Española de Enfermos de Glucogenosis</b>	
SEDE CENTRAL:	C./ Pepe de los Santos, 18 esc. 1 1º B 30820 - Alcantarilla (Murcia)	
ENFERMEDADES:	Tipo Ia o enfermedad de Von Gierke, Tipo Ib o deficiencia de la actividad translocasa microsomal, Tipo II o enfermedad de Pompe, Tipo III o enfermedad de Cori, Tipo IV enfermedad de Andersen o amilopectinosis, Tipo V o enfermedad de McArdle, Tipo VI o enfermedad de Hers, Tipo VII o enfermedad de Tauri, Tipo O o deficiencia de glucógeno-sintetasa	
E-MAIL/ TELÉFONO:	amherman@ual.es	968 808 437
PÁGINA WEB:	www.ucip.net/aeeg/default.htm	
NOMBRE ASOCIACIÓN:	<b>Asociación Española de Narcolepsia</b>	
SEDE CENTRAL:	Apartado de Correos nº 67 28670 Madrid (España)	
ENFERMEDADES:	Narcolepsia	
E-MAIL/ TELÉFONO:	informacion@narcolepsia.org	666 250 594
PÁGINA WEB:	www.narcolepsia.org	
NOMBRE ASOCIACIÓN:	<b>Asociación Española de Ictiosis</b>	
SEDE CENTRAL:	C/ Doctor Pérez Feliu, nº 13 puerta 19ª 46014 Valencia	
ENFERMEDADES:	Ictiosis vulgar, Ictiosis lamelar, Ictiosis ligada a "X", Hiperqueratosis Epidermolítica, Eritrodérmica Ictiosiforme, otras Ictiosis	
E-MAIL/ TELÉFONO:	info@ictiosis.org	963 775 740
PÁGINA WEB:	www.ictiosis.org	
NOMBRE ASOCIACIÓN:	<b>Asociación Española de Síndrome de Sjögren</b>	
SEDE CENTRAL:	C/ Cartagena, 99 2º B 28002 - Madrid	
ENFERMEDADES:	Síndrome de Sjögren primario, Síndrome de Sjögren secundario	
E-MAIL/ TELÉFONO:	aessjogren@hotmail.com	902 113 188 / 914 135 711
PÁGINA WEB:	www.lire.es	
NOMBRE ASOCIACIÓN:	<b>Asociación Española de Familiares y Enfermos de Wilson</b>	
SEDE CENTRAL:	C/ Juan de Valladolid nº4 - 1ºD C.P. 47014 - Valladolid	
ENFERMEDADES:	Enfermedad de Wilson.	
E-MAIL/ TELÉFONO:	wilson@teletel.es	983 372 150
PÁGINA WEB:	www.infovigo.com/wilson/index.html	

NOMBRE ASOCIACIÓN: SEDE CENTRAL: ENFERMEDADES: E-MAIL/ TELÉFONO: PÁGINA WEB:	<b>Asociación Española de Esclerodermia.</b> C/ Rosa Chacel, 1. 28230 Las Rozas (Madrid). Esclerodermia aesclero@jazzfree.com www.esclerodermia.com	917 103 210 / 917 103 797
NOMBRE ASOCIACIÓN: SEDE CENTRAL: ENFERMEDADES: E-MAIL/ TELÉFONO: PÁGINA WEB:	<b>Asociación Nacional de Afectados de Epilepsia Mioclónica de Lafora</b> C/ Carreteros,46 45125 Pulgar, Toledo Epilepsia Mioclónica de Lafora. lafora@retemail. www.arrakis.es/~lafora/	925 292 156 / 925 817 952
NOMBRE ASOCIACIÓN: SEDE CENTRAL: ENFERMEDADES: E-MAIL/ TELÉFONO: PÁGINA WEB:	<b>Asociación Española de Prader-Willi</b> C/ Cristóbal Bordiú, nº 35, oficina 212. 28028 Madrid Síndrome de Prader-Willi aespw@prader-willieps.com www.prader-willieps.com	915 336 829
NOMBRE ASOCIACIÓN: ENFERMEDADES: E-MAIL/ TELÉFONO:	<b>Asociación Española del Síndrome de Joumet</b> Síndrome de Joumet. brueno@ree.es	917 782 286
NOMBRE ASOCIACIÓN: SEDE CENTRAL: ENFERMEDADES: E-MAIL/ TELÉFONO: PÁGINA WEB:	<b>Asociación Nacional de Afectados por los Síndromes de Hiperlaxitud o Hipermovilidad y otras Patologías Afines.</b> Pl. Ingeniero Manuel Becerra nº1, 10 E - Las Palmas de Gran Canaria - 35008 Síndromes de Hiperlaxitud o Hipermovilidad. hiperlaxitud@canarias.org www.asociacionhiperlaxitud.iespana.es/asociacionhiperlaxitud/	928 464 607
NOMBRE ASOCIACIÓN: SEDE CENTRAL: ENFERMEDADES: E-MAIL/ TELÉFONO: PÁGINA WEB:	<b>Asociación Española de Paraparesia Familiar.</b> Plaza de la Malagueta nº 4 - 5º A. 41020 Sevilla (Antigua C/ Doctor Miguel Ríos Sarmiento Nº 7- 5º A) Paraparesia Espástica Familiar o hereditaria. aepef@yahoo.es http://es.geocities.com/aepef	630 532 475
NOMBRE ASOCIACIÓN: SEDE CENTRAL: ENFERMEDADES: E-MAIL/ TELÉFONO: PÁGINA WEB:	<b>Asociación Española de Extrofia Vesical</b> C/ José Ramos, 36 29670 - San Pedro de Alcántara Málaga. Extrofia Vesical asesve@extrofia.com www.extrofia.com/asesve	952 880 048 / 913 169 327
NOMBRE ASOCIACIÓN: SEDE CENTRAL: ENFERMEDADES: E-MAIL/ TELÉFONO:	<b>Asociación española de Afectados por Malformaciones Craneocervicales</b> Avda./ San José, 30 Zaragoza. Malformaciones Craneocervicales chiari@arrakis.es	976 599 242
NOMBRE ASOCIACIÓN: ENFERMEDADES: E-MAIL/ TELÉFONO: PÁGINA WEB:	<b>Asociación Española de Deficit de Alfa-1-Antitripsina</b> Deficit de Alfa-1-Antitripsina alfa1info@wanadoo.es www.alfa1.org	956 537 186
NOMBRE ASOCIACIÓN: SEDE CENTRAL: ENFERMEDADES: E-MAIL/ TELÉFONO: PÁGINA WEB:	<b>Asociación de Epidermolisis Bullosa de España</b> C/ Real. Conjunto Puertogolf apdo 36. 29660 Nueva Andalucía, Marbella, Málaga. Epidermolisis Bullosa (Epidermolisis Ampollosa) aebe@aebe-debra.org www.aebe-debra.org	952 816 434
NOMBRE ASOCIACIÓN: SEDE CENTRAL: ENFERMEDADES: E-MAIL/ TELÉFONO: PÁGINA WEB:	<b>Asociación de Huesos de Cristal de España (AHUCE)</b> C/ San Ildefonso, 8 28012 - Madrid Huesos de Cristal ahuce@vodafone.es www.ahuce.org	914 678 266
NOMBRE ASOCIACIÓN: ENFERMEDADES: E-MAIL/ TELÉFONO: PÁGINA WEB:	<b>Asociación Síndrome Angelman</b> Síndrome Angelman ramsa@eresmas.com www.angel-man.com/asa_espa.htm	941 718 78



NOMBRE ASOCIACIÓN: SEDE CENTRAL: ENFERMEDADES: E-MAIL/ TELÉFONO: PÁGINA WEB:	<b>Asociación Nacional Síndrome de Apert</b> C/ Santa Engracia, 65 1ª Oficina nº 4 28010 Madrid. Sdme. De Apert (Acrocefalosindactilia Tipo I, Craneosinostosis sin Dactilia) ansapert@teeline.es www.apert.telyse.net	914 457 468
NOMBRE ASOCIACIÓN: SEDE CENTRAL: ENFERMEDADES: E-MAIL/ TELÉFONO:	<b>Asociación de Nevus Gigante Congénito.</b> C/ Cuenca, 12 - Torrejón de Velasco Madrid. Nevus Gigante Congénito. asonevus@wanadoo.es	918 161 793 / 954 241 756
NOMBRE ASOCIACIÓN: SEDE CENTRAL: ENFERMEDADES: E-MAIL/ TELÉFONO:	<b>Asociación Española de Deficits Primarios Inmunitarios.</b> C/ Tenerías, 28 28002 - Valdemoro Madrid. Deficits Primarios Inmunitarios. valdemoro@ribernet.es	918 099 890
NOMBRE ASOCIACIÓN: SEDE CENTRAL: ENFERMEDADES: E-MAIL/ TELÉFONO:	<b>Asociación Española para la Investigación y Ayuda al Síndrome de Wolfram.</b> C/ Bolivia, 2, 41012 - Sevilla Sdme de Wolfram. matimoragomez@eresmas.com	954 610 327
NOMBRE ASOCIACIÓN: SEDE CENTRAL: ENFERMEDADES: E-MAIL/ TELÉFONO: PÁGINA WEB:	<b>Asociación Española de Aniridia</b> C/ Cristóbal Bordiú 35, of. 214, 28003 Madrid Aniridia asoaniridia@telefonica.net / rosadevega@terra.es www.aniridia.com	915 344 342 / 915 539 962
NOMBRE ASOCIACIÓN: SEDE CENTRAL: ENFERMEDADES: E-MAIL/ TELÉFONO: PÁGINA WEB:	<b>Federación Española de Lupus</b> C/ Lagunillas nº 25 - Locales 3, 4 29009 Málaga Lupus lupusmalag@arquired.es http://www.felupus.org	952 266 504
NOMBRE ASOCIACIÓN: ENFERMEDADES: E-MAIL/ TELÉFONO: PÁGINA WEB:	<b>Asociación de Enfermos de Mastocitosis</b> Mastocitosis majeres@desimsl.es; lscribano.hrc@salud.madrid.org; rnunez.hrc@salud.madrid.org www.aedm.org	916 097 289 / 913 368 224
NOMBRE ASOCIACIÓN: SEDE CENTRAL: ENFERMEDADES: E-MAIL/ TELÉFONO: PÁGINA WEB:	<b>Federación Nacional ALCER</b> C/ Antonio López Villa, 3, 28002 Madrid. Enfermedades Renales federacion@alcer.org http://www.alcer.org	915 610 837
NOMBRE ASOCIACIÓN: SEDE CENTRAL: ENFERMEDADES: E-MAIL/ TELÉFONO: PÁGINA WEB:	<b>Asociación Española de Angioedema Familiar (AEDAF)</b> Las Minas 6, 28250 Torrejón de Velasco (Madrid) Angioedema Familia aedafes.es@telefonica.net / aedaf-es@telefonica.es www.aedaf.es.org	606 153 099
NOMBRE ASOCIACIÓN: SEDE CENTRAL: ENFERMEDADES: E-MAIL/ TELÉFONO: PÁGINA WEB:	<b>Afectados de Osteonecrosis Asociación (AONA)</b> C/ Sanchez Preciado 56, bajo A. 28039 Madrid. Osteonecrosis aonasociacion@hotmail.com http://aona.turincon.com	655 536 418
NOMBRE ASOCIACIÓN: SEDE CENTRAL: ENFERMEDADES: E-MAIL/ TELÉFONO: PÁGINA WEB:	<b>Asociación Española de Esclerosis Múltiple (AEDEM)</b> C/ Modesto Lafuente 8, 1º. Esclerosis Múltiple ademmadrid@isid.es www.isid.es/users/aedem	914 481 261
NOMBRE ASOCIACIÓN: SEDE CENTRAL: ENFERMEDADES: E-MAIL/ TELÉFONO: PÁGINA WEB:	<b>Asociación Sanfilippo España</b> C/ Barcelona 24. 08787. La pobla de Claramunt. Barcelona Síndrome de Sanfilippo jorgecruz@eresmas.com www.fundacionsanfilippo.net	617 080 198 / 661 710 152

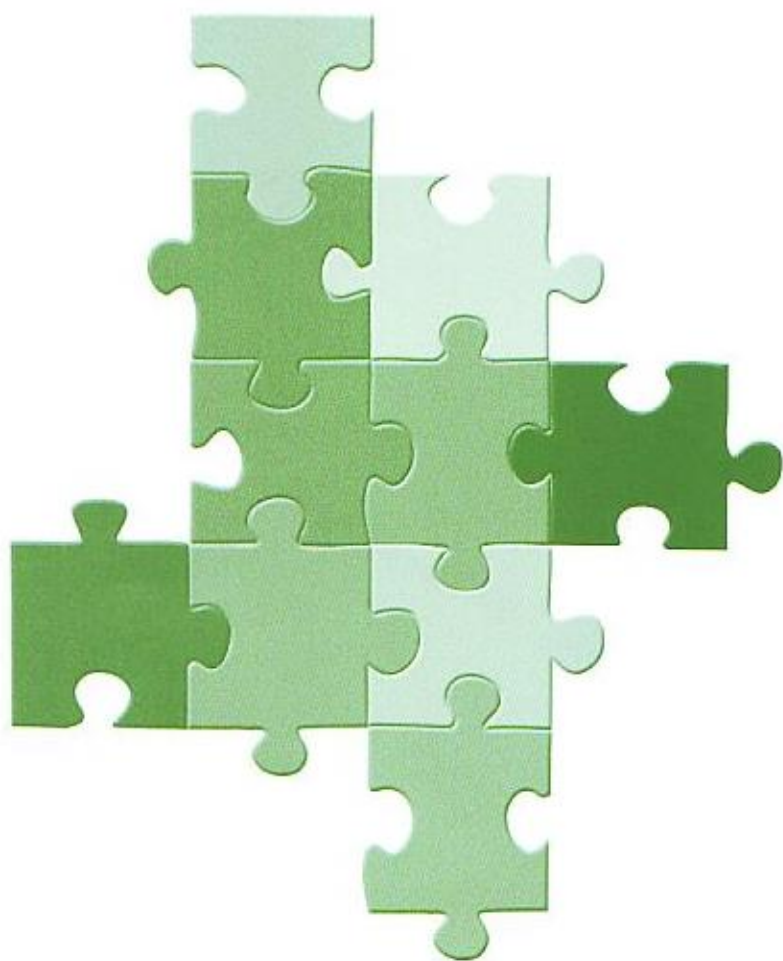


## ÁMBITO: OTRAS COMUNIDADES

NOMBRE ASOCIACIÓN: SEDE CENTRAL: ENFERMEDADES: E-MAIL/ TELÉFONO: PÁGINA WEB:	<b>Asociación Catalana de Enfermos de Huntington</b> C/ Pere Vergés, 1 7ª Desp 1, 08020 - Barcelona Enfermedad de Huntington acmah.b@suport.org www.acmah.org	933 145 657 / 932 780 294
NOMBRE ASOCIACIÓN: SEDE CENTRAL: ENFERMEDADES: E-MAIL/ TELÉFONO: PÁGINA WEB:	<b>Asociación Catalana de Osteogénesis Imperfecta</b> C/ Gran Via de la Cortes Catalanas, 562 Pral 2º 08011 - Barcelona Osteogénesis Imperfecta osteogenesisbcn@teleline.es www.bcn.es/tjussana/acoi	933 056 205 / 933 137 610
NOMBRE ASOCIACIÓN: SEDE CENTRAL: ENFERMEDADES: E-MAIL/ TELÉFONO: PÁGINA WEB:	<b>Asociación de Afectados de Siringomielia en Cataluña</b> C/ Pujades, 93 3º 1ª 08005 - Barcelona Siringomielia siringo@cconline.es www.siringomielia.org	639 253 356
NOMBRE ASOCIACIÓN: SEDE CENTRAL: ENFERMEDADES: E-MAIL/ TELÉFONO: PÁGINA WEB:	<b>Asociación Catalana de Fibrosis Quística</b> Pg. de la Vall d'Hebron, 208, 1-2 08035 Barcelona Fibrosis Quística fqcatalana@fibrosiquistica.org www.fibrosiquistica.org	934 272 228
NOMBRE ASOCIACIÓN: SEDE CENTRAL: ENFERMEDADES: E-MAIL/ TELÉFONO: PÁGINA WEB:	<b>Asociación Catalana para la Neurofibromatosis</b> Institut Municipal de la Salut Pública de Barcelona Plaça Lesseps 1, 08023 Barcelona Neurofibromatosis tipo 1, Neurofibromatosis tipo 2 info@acnefi.com www.acnefi.com/castella/acnefi.htm	933 074 664 / 932 384 545
NOMBRE ASOCIACIÓN: SEDE CENTRAL: ENFERMEDADES: E-MAIL/ TELÉFONO:	<b>Asociación de Ayuda a los Afectados de Cardiopatías Infantiles de Cataluña (AACIC)</b> Pl/ Sagrada Família, n 5, 2B. en: Barcelona 08013 Cardiopatías Infantiles aacic@eresus.com	932 073 940 / 934 586 653
NOMBRE ASOCIACIÓN: SEDE CENTRAL: ENFERMEDADES: E-MAIL/ TELÉFONO: PÁGINA WEB:	<b>Asociación Catalana para el Síndrome de Prader-Willi</b> Hotel De'entitats Pg. Dels Cireres, 56 - 58 08906 Barcelona Síndrome de Prader-Willi. praderwillicat@xarxabcn.net webs.comb.es/syndrom/sindromes/prader_willi.htm	933 387 915
NOMBRE ASOCIACIÓN: SEDE CENTRAL: ENFERMEDADES: E-MAIL/ TELÉFONO: PÁGINA WEB:	<b>Asociación Catalana de Fenilcetonuria (PKU) y otros trastornos metabólicos.</b> Centre Cívic Can Taió Parc Catalunya s/n 08130 Santa Perpètua de Mogoda Fenilcetonuria, Otros trastornos metabólicos opku@hotmail.com usuarios.lycos.es/pkuotm/quienes.htm	637 293 712
NOMBRE ASOCIACIÓN: SEDE CENTRAL: ENFERMEDADES: E-MAIL/ TELÉFONO:	<b>Asociación Catalana de Afectados por Retinosis Pigmentaria</b> C/ Calàbria, 66 desp 5 08015 - Barcelona Retinosis Pigmentaria aarpc@virtualsd.net	933 259 200
NOMBRE ASOCIACIÓN: SEDE CENTRAL: ENFERMEDADES: E-MAIL/ TELÉFONO: PÁGINA WEB:	<b>Asociación Catalana de Lucha contra la Dystonia</b> C/ Providencia, 42 Apt 16ª 08024 - Barcelona Dystonia alde.c@terra.es www.infodoctor.org/aldec/aldec.html	932 102 512 / 933 528 334
NOMBRE ASOCIACIÓN: SEDE CENTRAL: ENFERMEDADES: E-MAIL/ TELÉFONO:	<b>Asociación de Grupos de Apoyo de la Esclerosis Lateral Amiotrofica en Cataluña</b> C/ Oriente, Nº. 4 - 2ª - 1ª 08911 Badalona (Barcelona) Esclerosis Lateral Amiotrofica	933 890 973



NOMBRE ASOCIACIÓN:	<b>Asociación Madrileña de Afectados por Sdme de Tourette y Trastornos Asociados</b>	
ENFERMEDADES:	Sdme de Tourette y Trastornos Asociados	
E-MAIL/ TELÉFONO:	ampasta@terra.es	639 130 323
PÁGINA WEB:	http://perso.wanadoo.es/ampasta	
NOMBRE ASOCIACIÓN:	<b>Asociación Madrileña contra la Fibrosis Quística</b>	
SEDE CENTRAL:	Corregidor Juan de Bobadilla 47. 1ªA 28030 Madrid.	
ENFERMEDADES:	Fibrosis Quística	
E-MAIL/ TELÉFONO:	fqmadrid@jet.es	913 015 495
PÁGINA WEB:	www.geocities.com/HotSprings/2677/amcfq.htm	
NOMBRE ASOCIACIÓN:	<b>Asociación de Esclerosis Tuberosa de Madrid.</b>	
SEDE CENTRAL:	C/ Camarena, 119 Bajo Local 28047 - Madrid	
ENFERMEDADES:	Esclerosis Tuberosa	
E-MAIL/ TELÉFONO:	escltuber@wanadoo.es	917 193 685
NOMBRE ASOCIACIÓN:	<b>Asociación de Esclerodermia de Castellón</b>	
SEDE CENTRAL:	Antiguo Acuartelamiento Tetuan Partida Bovalar s/n	
ENFERMEDADES:	Esclerodermia localizada: Morfea, Esclerodermia Lineal: Síndrome de Parry-Romberg. Fascitis Eosinofílica. Esclerodermia Sistemática: Esclerodermia Generalizada O Difusa, Esclerosis Limitada (CREST): SÍNDROME DE CREST (Calcinosis Fenómeno de Raynaud, Disfunción del esófago, Esclerodactilia, Telangiectasia)	
E-MAIL/ TELÉFONO:	aдец@esclero.com	964 250 048 / 964 060 300
PÁGINA WEB:	www.escleroadec.com	
NOMBRE ASOCIACIÓN:	<b>Asociación Valenciana Síndrome de Rett</b>	
SEDE CENTRAL:	Calle Palancia nº 4 46021 Valencia	
ENFERMEDADES:	Síndrome de Rett.	
E-MAIL/ TELÉFONO:	valenciana@rett.es	962 998 313
PÁGINA WEB:	www.rett.es	
NOMBRE ASOCIACIÓN:	<b>Asociación Valenciana para el Síndrome de Prader-Willi.</b>	
SEDE CENTRAL:	Valle de Laguar 12 - 50ª 46009 Valencia	
ENFERMEDADES:	Síndrome de Prader-Willi	
E-MAIL/ TELÉFONO:		963 471 601
NOMBRE ASOCIACIÓN:	<b>Asociación de Ataxias de Castilla- La Mancha</b>	
ENFERMEDADES:	Ataxias.	
E-MAIL/ TELÉFONO:	acampo4@almez.pntic.mec.es	985 097 152
PÁGINA WEB:	www.hispataxia.org	
NOMBRE ASOCIACIÓN:	<b>Asociación balear de afectados por la Trigonitis y la Cistitis Intersticial.</b>	
SEDE CENTRAL:	C/ Sineu, 2 Adosado C, 07220 - Pina Baleares	
ENFERMEDADES:	Trigonitis, Cistitis Intersticial.	
E-MAIL/ TELÉFONO:	abatycipina@hotmail.com	971 665 322
PÁGINA WEB:	http://usuarios.tripod.es/abatyci/	
NOMBRE ASOCIACIÓN:	<b>Asociación de Afectados por Productos Químicos y Radiaciones Ambientales (ADQUIRA)</b>	
E-MAIL/ TELÉFONO:	caps@pangea.org	933 226 554



## 8. ANEXOS



## 8.1. LISTA ENFERMEDADES RARAS

Presentamos en este anexo la lista completa de enfermedades susceptibles de ser analizadas en la base de datos del Conjunto Mínimo Básico de Datos al Alta Hospitalaria, con sus correspondientes códigos de la Clasificación Internacional de Enfermedades, Novena Revisión, Modificación Clínica. Esta lista es fruto del trabajo conjunto de los distintos grupos de la red REPLIER, está siendo revisada y por tanto no es una lista definitiva. No se han considerado en ella las anomalías congénitas ni las neoplasias raras. Debe considerarse pues como una herramienta de trabajo y no como una lista definitiva de enfermedades raras.

## 8.1: LISTA DE ENFERMEDADES A ANALIZAR EN EL CMBD

255.1	Hiperaldosteronismo	255.1	Bartter, Síndrome de
255.1	Conn, Síndrome de	255.1	Conn, Síndrome de
255.2	Trastornos adrenogenitales	255.2	Achard Thiers, Síndrome de
255.2	Hiperplasia Suprarrenal Congénita	255.2	Virilización (femenina) (suprarrenal)
255.4	Insuficiencia corticoadrenal	255.4	Addison, Enfermedad de
255.4	Hipoadrenalismo	255.6	Hiperfunción medula adrenal
255.6	Fecromocitoma (secreción de catecolaminas por...)	257.2	Otras hipofunciones testiculares
257.2	Reifenstein, Síndrome de	257.8	Otras disfunciones testiculares
257.8	Morris, Síndrome de	257.8	Golgerg Maxwell, Síndrome de
257.8	DISFUNCIÓN POLIGLANDULAR Y TRAST. RELACIONADOS	258.0	Actividad poliglandular en adenomatosis
258.0	endocrina múltiple	258.0	Werner, Síndrome de
258.1	Otras combinaciones de disfunción endocrina	258.1	Schmidt, Síndrome de
258.1	Lloyd, Síndrome de	259.2	Síndrome Carcinóide
259.2	Enanismo no clasificados bajo otros conceptos	259.4	Enanismo de Mulhrey
259.4	Enanismo de Larón	259.4	Enanismo de Laron
259.4	Displasia Diastólica	259.8	Otros trastornos endocrinos específicos
259.8	Werner, Síndrome de	259.8	Leprechaunismo
259.8	Progerie de Hutchinson Gifford, Síndrome de	259.8	Gottron, Síndrome de
260	Kwashiorakor	261	Marasmo
264.5	Con queratoma	264.4	Con ceguera nocturna
264.5	CARENCIA DE TIAMINA Y NIACINA	265.0	Beriberi
265.2	Pelagra	255.0	Síndrome de Cushing
255.0	Cushing, Síndrome de	255.0	Nelson, Síndrome de
242.0	Bocio tóxico difuso	242.0	Bocio Exoftálmico
242.0	Graves Basedow, Enfermedad de	243	HIPOTIROIDISMO CONGÉNITO TIROIDITIS
245.2	Tiroiditis de Hashimoto	245.2	Tiroiditis de Hashimoto
245.2	Tiroiditis Linfomatosa	245.2	Tiroiditis Linfomatosa
251.5	Anormalidad en la secreción de gastrina	251.5	Zollinger-Ellison, Síndrome de
253.1	Otras hiperfunciones e hiperfunciones NOES1	253.1	de la glándula pituitaria anterior
253.1	Forbes Albricht, Síndrome de	253.1	Ahumada Del Castillo, Síndrome de
253.2	Panhipopituitarismo	253.2	Sheehan, Síndrome de
253.2	Enfermedad de Simmond	253.3	Enanismo pituitario
253.3	Déficit aislado de Hormona de Crecimiento	253.3	Déficit aislado de Hormona de Crecimiento
253.3	Enanismo de Loraín-Levi	253.4	Otros trastornos de la glándula pituitaria anterior
253.4	ACTH, Déficit de	253.4	Kallmann, Síndrome de
253.8	Otros trastornos de la pituitaria y otros	253.8	Síndromes de origen diencefalohipofisario
253.8	Silla Turca Vacía, Síndrome de la	253.8	Froelich, Síndrome de
253.8	Diencefálico, Síndrome de	253.8	Diencefálico, Síndrome de
253.8	Distrofia adiposa genital	255.0	Síndrome de Cushing
255.0	Trastornos de las Glándulas Adrenales	255.0	Cushing, Síndrome de
255.0	Nelson, Síndrome de	255.0	Nelson, Síndrome de



## OTROS TRASTORNOS METABÓLICOS Y DE INMUNIDAD

## TRASTORNOS DEL TRASPORTE Y METABOLISMO DE LOS AMINOÁCIDOS

**270.0 Trastornos del transporte de Aminoácidos**

- 270.0 Cistinuria
- 270.0 Cistinosis
- 270.0 Hartnup, Enfermedad de
- 270.0 Glicinuria renal
- 270.0 Toni Debré Fanconi, Síndrome de

**270.1 Fenilcetonuria**

- 270.1 Tetrahydrobiopterina, Déficit de

**270.2 Otros trast. del metab. de aminoácidos aromáticos**

- 270.2 Van der Hoeve Halbertsma Waardenburg Gualdi, Síndrome de
- 270.2 Waardenburg, Síndrome de
- 270.2 Albinismo
- 270.2 Alcaptonuria
- 270.2 Tirosinemia Hereditaria

**270.3 Trast. del metab. aminoácidos de cadena ramificada**

- 270.3 Orina del Jarabe de Arce, Enfermedad de la
- 270.3 Leucinosis
- 270.3 Acidemia Propiónica
- 270.3 Trimetilaminuria
- 270.3 Acidemia Isovalérica
- 270.3 Hipervalinemia

**270.4 Trast. del metabolismo de aminoácidos sulfurados**

- 270.4 Homocistinuria

**270.5 Trastornos del metabolismo de la histidina**

- 270.5 Histidinemia
- 270.5 Carnosinemia
- 270.5 Aminoaciduria de imidazole

**270.6 Trastornos del metabolismo del ciclo ureico**

- 270.6 Carbamil Fosfato Sintetasa, Déficit de
- 270.6 Citrulinemia
- 270.6 Arginasa, Déficit de
- 270.6 Hiperamonemia Hereditaria
- 270.6 Ornitin Transcarbamilasa, Déficit de
- 270.6 Hiperornitinemia
- 270.6 Aciduria Arginino Succínica

**270.7 Otros trast del metab de aminoácidos de cadena recta**

- 270.7 Acidemia pipecólica
- 270.7 Sacaropinuria
- 270.7 Glicinemia(con acidemia metilmalónica)
- 270.7 Hiperlisinemia
- 270.7 Aciduria Glutárica tipo II
- 270.7 N-Acetil Glutamato Sintetasa, Déficit de
- 270.7 LCHAD, Deficit de
- 270.7 MCAD, Déficit de
- 270.7 Aciduria Glutárica Tipo I

**270.8 Otros trast. especificados del metab. de aminoácidos**

- 270.8 Alaninemia
- 270.8 Sarconisemia
- 270.8 Prolinuria
- 270.8 Hiperprolinemia, Tipo I

- 270.8 Aminoacidemia
- 270.8 Lowe, Síndrome de
- 270.8 Hiperprolinemia, Tipo II

**270.9 Trastorno NOES del metabolismo de los aminoácidos**

- 270.9 Carboxilasa Múltiple, Déficit de
- 270.9 Aminoacidemia
- 270.9 Hiperaminoaciduria

## TRASTORNOS DEL TRASPORTE Y METABOLISMO DE LOS CARBOHIDRATOS

**271.0 Glucogenosis**

- 271.0 McArdle, Enfermedad de
- 271.0 Tarui, Enfermedad de
- 271.0 Depósito de Glucógeno Tipo VIII, Enfermedad por Forbes, Enfermedad de
- 271.0 Depósito de Glucógeno Tipo IX, Enfermedad por Andersen, Enfermedad de
- 271.0 Hers, Enfermedad de
- 271.0 Von Gierke, Enfermedad de
- 271.0 Pompe, Enfermedad de

**271.1 Galactosemia****271.2 Intolerancia Hereditaria a la Fructosa****271.4 Glucosuria Renal Congénita****271.8 Otros trastornos especificados del transporte y metabolismo de los carbohidratos**

- 271.8 Piruvato Carboxilasa, Déficit de
- 271.8 Manosidosis
- 271.8 Hiperoxaluria Primaria, Tipo I
- 271.8 Fucosidosis
- 271.8 Piruvato Deshidrogenasa, Déficit de

## TRASTORNO DEL METABOLISMO LIPOIDE

**272.5 Carencias de lipoproteínas**

- 272.5 Bassen-Kornzweig, Síndrome
- 272.5 LCAT, Déficit de
- 272.5 Sitosterolemia
- 272.5 Disbetalipoproteinemia Familiar
- 272.5 Tangier, Enfermedad de
- 272.5 Abetalipoproteinemia
- 272.5 Lipoprotein Lipasa, Déficit de
- 272.5 Apo C II, Déficit Familiar de

**272.6 Lipodistrofia**

- 272.6 Barraquer Simons, Síndrome de
- 272.6 Berardinelli Seip, Síndrome de

**272.7 Lipidosis**

- 272.7 Fabry, Enfermedad de
- 272.7 Gaucher, Enfermedad de
- 272.7 Mucopolidosis II
- 272.7 Niemann Pick, Enfermedad de
- 272.7 Mucopolidosis Tipo IV
- 272.7 Sialidosis
- 272.7 Enf. de Wolman tipo III
- 272.8 Otros trastornos del metabolismo lipóide
- 272.8 Denys Drash, Síndrome de
- 272.8 Farber, Enfermedad de
- 272.8 Dercum, Enfermedad de
- 272.8 Madelung, Enfermedad de
- 272.8 Hoffa, Enfermedad de o liposinovitis patelar
- 272.8 Dermatoartrosis lipóide
- 272.8 Lipomatosis de Launois-Bensaude



**TRASTORNOS DEL METABOLISMO DE LAS PROTEÍNAS**

- 273.0 Hipergammaglobulinemia policlonal**  
**273.1 Paraproteinemia monoclonal**  
**273.2 Otras paraproteinemias**  
 273.2 Crioglobulinemia Esencial Mixta  
**273.3 Macroglobulinemia**  
 273.3 Macroglobulinemia idiopática primaria  
 273.3 Macroglobulinemia de Waldenström  
**273.8 Otros trast. del metabolismo de proteínas plasmáticas**  
 273.8 Atransferrinemia Congénita  
 273.8 Bisalbuminemia

**TRASTORNOS DEL METABOLISMO MINERAL**

- 275.0 Trastornos del metabolismo del hierro**  
 275.0 Hemocromatosis  
 275.0 Aceruloplasminemia Congénita  
**275.1 Trastornos del metabolismo del cobre**  
 275.1 Wilson, Enfermedad de  
**275.3 Trastornos del metabolismo del fósforo**  
 275.3 Hipofosfatasa  
 275.3 Hipofosfatemia Familiar

**Trastornos del metabolismo del calcio**

- 275.40 Trastornos NOES del metabolismo del Ca**  
 275.40 Acrodisostosis  
 275.40 Fahr, Enfermedad de  
**275.49 Otros trastornos del metabolismo del Ca**  
 275.49 Pañal Azul, Síndrome de

**OTROS TRASTORNOS Y TRASTORNOS NOES METABOLISMO**

- 277.0 Fibrosis Quística**  
**277.00 Fibrosis Quística sin íleo meconial**  
**277.01 Fibrosis Quística con íleo meconial**  
**277.1 Trastornos en el metabolismo de la porfirina**  
 277.1 Porfirina ALA-D  
 277.1 Porfirina Hereditaria Coproporfirica  
 277.1 Porfirina Eritropoyética Congénita  
 277.1 Porfirina Variegata  
 277.1 Porfirina Aguda Intermitente  
 277.1 Porfirina Cutánea Tarda  
 277.1 Protoporfirina Eritropoyética  
**277.2 Otros trastornos de la purina y pirimidina**  
 277.2 Xantínuria  
 277.2 Pseudocolinesterasa, Déficit de  
 277.2 Lesch Nyhan, Síndrome de  
**277.3 Amiloidosis**  
 277.3 Amiloidosis Primaria Familiar  
 277.3 Fiebre Mediterránea Familiar  
 277.3 Peritonitis paroxística familiar  
**277.4 Trastornos en la excreción de la bilirrubina**  
 277.4 Dubin Johnson, Síndrome de  
 277.4 Crigler Najjar, Síndrome de  
 277.4 Gilbert, Síndrome  
 277.4 Rotor, Síndrome de  
**277.5 Mucopolisacaridosis**  
 277.5 SanFilippo, Síndrome de  
 277.5 Scheie, Síndrome de  
 277.5 Hurler, Síndrome de  
 277.5 Hunter, Síndrome de  
 277.5 Sly, Síndrome de  
 277.5 Morquio, Enfermedad de

- 277.5 Maroteaux Lamy, Síndrome de  
**277.6 Otros trastornos de enzimas circulatorias**  
 277.6 Angioedema Hereditario  
 277.6 Aspartilglucosaminuria  
 277.6 Citocromo C Oxidasa, Déficit de  
 277.6 Alfa 1 Antitripsina, Déficit de  
 277.6 C1 Estearasa (tipo 2 con ascitis), Déficit de la  
**277.8 Otros trastornos específicos del metabolismo**  
 277.8 MERRF, Síndrome  
 277.8 Histiocitosis X  
 277.8 Enfermedad de Hand-Schüller-Christian

**TRASTORNOS QUE IMPLICAN EL MECANISMO INMUNITARIO**

- Deficiencia de la inmunidad humoral**  
**279.00 Hipogammaglobulinemia no especificada**  
**279.01 Inmunodeficiencia IgA selectiva**  
**279.02 Inmunodeficiencia IgM selectiva**  
**279.03 Otras deficiencias de inmunoglobulinas selectivas**  
**279.04 Hipogammaglobulinemia congénita**  
**279.05 Hiper IgM, Síndrome de**  
**279.06 Inmunodeficiencia variable común**  
 279.06 Agammaglobulinemia Primaria  
**Deficiencia de inmunidad mediada por células**  
**279.11 di George, Síndrome de (Hipoplasia tímica)**  
**279.12 Wiskott Aldrich, Síndrome de**  
**279.13 Nezelof, Síndrome de**  
**279.19 Otras deficiencias de la inmunidad celular**  
**279.2 Inmunodeficiencia combinada**

**ENFERMEDADES DE LA SANGRE Y DE LOS ÓRGANOS HEMATOPOYÉTICOS****ANEMIAS POR CARENCIA DE HIERRO**

- 280.8 Otras anemias específicas por falta de hierro  
 280.8 Síndrome de Patterson-Kelly  
 280.8 Síndrome de Plumer-Vinson

**OTRAS ANEMIAS POR CARENCIA****281.0 Anemia Perniciosa****ANEMIAS HEMOLÍTICAS HEREDITARIAS**

- 282.0 Esferocitosis Hereditaria**  
 282.0 Anemia Hemolítica Esferocítica Hereditaria  
 282.0 Síndrome de Minkowski-Chauffard  
**282.1 Eliptocitosis Hereditaria**  
**282.2 Anemias por trastorno metabolismo del glutatión**  
 282.2 Glucosa 6 Fosfato Deshidrogenasa, Déficit de  
 282.2 Favismo  
 282.2 Anemia hemolítica no esferocítica (hereditaria), tipo II  
**282.3 Otras anemias hemolíticas por carencia de enzimas**  
 282.3 Anemia Hemolítica no Esferocítica Hereditaria  
 282.3 Piruvato Kinasa, Déficit de  
 282.3 Fosfoglicerol Quinasa, Déficit de  
**282.4 Talasemias**  
 282.4 Alfa Talasemia, Ligada al X y Retraso Mental  
 282.4 Talasemia Mayor  
 282.4 Talasemia Minor



**Anemias drepanocítica**

- 282.60 Anemias drepanocítica no especificada
- 282.61 Enfermedad Hb-S sin mención de crisis
- 282.62 Enfermedad Hb-S con mención de crisis
- 282.63 Enfermedad drepanocítica/ Hb-C
- 282.69 Otras anemias drepanocíticas
- 282.7 Otras hemoglobinopatías
- 287.8 Estomatocitosis

**ANEMIAS HEMOLÍTICAS ADQUIRIDAS**

- 283.0 Anemia Hemolítica Adquirida Autoinmune
- 283.11 Hemolítico Urémico, Síndrome
- 283.2 Hemoglobinuria Paroxística por Anticuerpos Fríos

283.2 Hemoglobinuria Paroxística Nocturna

**ANEMIA APLÁSTICA**

- 284.0 Anemia Aplástica constitucional
- 284.0 Anemia de Fanconi
- 284.0 Anemia de Blackfan Diamond

**OTRAS ANEMIAS Y ANEMIAS NO ESPECIFICADAS**

- 285.0 Anemia Sideroblástica

**DEFECTOS DE COAGULACIÓN**

- 286.0 Trastorno congénito del factor VIII
- 286.0 Hemofilia A
- 286.1 Trastorno congénito del factor IX
- 286.1 Hemofilia B
- 286.2 Carencia congénita del factor XI
- 286.2 Hemofilia C
- 286.3 Carencia congénita de otros factores coagulación
- 286.3 Afibrinogenemia Congénita
- 286.3 Disfibrinogenemia Congénita
- 286.3 Factor Hageman, Déficit del
- 286.3 Factor XIII, Déficit de
- 286.5 Trastorno hemorrágico por anticoagulantes circulatorios

286.5 Antifosfolipídico, Síndrome

**Síndrome de desfibrinización****PÚRPURA Y OTRAS CONDICIONES HEMORRÁGICAS**

- 287.0 Púrpura alérgica
- 287.0 Púrpura de Schonlein Henoch
- 287.1 Defectos cualitativos de las plaquetas
- 287.1 Sebastian, Síndrome de
- 287.1 Trombastenia de Glanzmann y Naegeli
- 287.1 Bernard Soulier, Síndrome de
- 287.1 Fechtner, Síndrome de
- 287.3 Trombocitopenia primaria
- 287.3 Hemangioma Trombocitopenia, Síndrome de
- 287.3 Púrpura Trombótica Trombocitopénica
- 287.3 Evans, Síndrome de
- 287.3 Púrpura Trombocitopénica Idiopática
- 287.3 Trombocitopenia Esencial

**ENFERMEDADES DE LOS GLÓBULOS BLANCOS**

- 288.0 Agranulocitosis
- 288.0 Shwachman, Síndrome de
- 288.0 Neutropenia Cíclica
- 288.0 Neutropenia Crónica Severa
- 288.0 Agranulocitosis Adquirida
- 288.1 Trastornos funcionales neutrófilos polimorfocitocarios
- 288.1 Job, Síndrome de

**288.2 Anomalías congénitas de leucocitos**

- 288.2 Chediak Higashi, Enfermedad de
- 288.2 May Hegglin, Enfermedad de

**OTRAS ENFERMEDADES DE LA SANGRE Y ÓRGANOS HEMATOPOYÉTICOS**

- 289.8 Otras enfermedades especificadas de sangre y órganos hematopoyéticos
- 289.8 Carencia de pseudocolinesterasa
- 289.8 Hipergammaglobulinemia
- 289.8 Mielofibrosis Idiopática

**TRASTORNOS MENTALES****PSICOSIS ORGÁNICAS**

- 290.11 Demencia presenil con delirio
- 290.12 Demencia presenil con características delirantes
- 290.12 Binswanger, Enfermedad de
- 290.13 Demencia presenil con características depresivas

**PSICOSIS DE LA NIÑEZ**

- 299.0 Autismo Infantil
- 299.1 Psicosis desintegrativa
- 299.10 Trastorno Desintegrativo Infantil
- 299.8 Otras psicosis específicas de la primera infancia
- 299.8 Rett, Síndrome de
- 299.8 Asperger, Síndrome de
- 299.9 Psicosis NOES de la niñez
- 299.9 Síndrome esquizofrénico de la infancia

**TRASTORNOS NEURÓTICOS, TRAST. DE LA PERSONALIDAD Y OTROS TRAST. MENTALES NO PSICÓTICOS**

- 300.6 Despersonalización, Síndrome de
- TRASTORNOS DE LA PERSONALIDAD
- 307.1 Anorexia nerviosa
- 307.23 Gilles de la Tourette, Síndrome de
- 307.47 Distonia paroxística nocturna
- Otros trast. y trast. no especificados alimentación
- 307.51 Bulimia
- 307.52 Pica

**ENFERMEDADES DEL SISTEMA NERVIOSO Y ORG. DE LOS SENTIDOS****ENFERMEDADES INFLAMATORIAS DEL SNC****ENCEFALITIS, MIELITIS Y ENCEFALOMIELITIS**

- 323.5 Encefalomielitis Post inmunización

**ENF. DEGENERATIVAS Y HEREDITARIAS SNC****DEGENERACIONES CEREBRALES NORMALMENTE MANIFIESTAS EN LA INFANCIA**

- 330.0 Leucodistrofia
- 330.0 Pelizaeus Merzbacher, Enfermedad de
- 330.0 Alexander, Enfermedad de
- 330.0 Leucodistrofia de Krabbe
- 330.0 Leucodistrofia metacromática
- 330.0 Machado Joseph, enfermedad de
- 330.1 Lipidosis cerebrales
- 330.1 Schindler, Enfermedad de
- 330.1 Polidistrofia Pseudo Hurliana
- 330.1 Tay Sachs, Enfermedad de
- 330.1 Jansky Bielschowsky, Enfermedad de
- 330.1 Kufs, Enfermedad de



- 330.1 Santavuori, Enfermedad de  
 330.1 Sandhoff, Enfermedad de  
 330.1 Batten, Enfermedad de  
 330.1 Seitelberger, enfermedad de  
**330.8 Otras degeneraciones cerebrales especificadas de la infancia**  
 330.8 Alpers, Enfermedad de  
 330.8 Canavan, Enfermedad de  
 330.8 Leigh, Enfermedad de  
 330.8 Kinsbourne, Síndrome de  
 330.8 Rett, Síndrome de  
**OTRAS DEGENERACIONES CEREBRALES**  
**331.1 Pick, Enfermedad de**  
**331.81 Reye, Síndrome de**  
**OTRAS ENFER. EXTRAPIRAMIDALES Y**  
**TRAST. ANORMALES DE LOS MOVIMIENTOS**  
**333.0 Otras enf. degenerativas de ganglios basales**  
 333.0 Shy Drager, Síndrome de  
 333.0 Steele Richardson Olszewski, Síndrome de  
 333.0 Hallervorden Spatz, Enfermedad de  
 333.0 Atrofia Olivopontocerebelosa  
**333.2 Mioclonus**  
 333.2 Cuerpos de Lafora, Enfermedad de los  
 333.2 Epilepsia mioclónica progresiva (familiar)  
 333.2 Atrofia Dentatorubropalidal  
**333.4 Huntington, Enfermedad de**  
**333.6 Distonia por torsión idiopática**  
 333.6 Distonia que Responde a la Levodopa  
 333.6 Enfermedad de (Schwalbe) Ziehen-Oppenheim  
**FRAGMENTOS DE DISTONIA POR TORSIÓN**  
**333.81 Blefarospasmo**  
 333.81 Blefaroespasmo Esencial Benigno  
**333.82 Disquinesia orofacial**  
 333.82 Meige, Síndrome de  
**333.83 Torticolis Espasmódica**  
**333.89 Otros fragmentos de distonia por torsión**  
**OTRAS ENFERMEADES EXTRAPIRAMIDALES**  
**333.91 Síndrome de hombre rígido**  
**ENFERMEDAD ESPINOCEREBELOSA**  
**334.0 Ataxia de Friedreich**  
**334.1 Paraplejía Espástica Hereditaria**  
**334.2 Degeneración cerebelosa primaria**  
 334.2 Degeneración Cerebelar Subaguda  
 334.2 Ataxia de Marie  
 334.2 Ataxia Periódica Dominante  
**334.3 Otras ataxias cerebelosas**  
 334.3 Roussy Levy, Síndrome de  
**334.8 Otras enfermedades espinocerebelares**  
 334.8 Ataxia Telangiectasia  
 334.8 Behr, Síndrome de  
**ENFERMEADES DE CÉLULAS DEL ASTA ANTERIOR**  
**335.0 Enfermedad de Werdnig-Hoffman**  
 335.0 Atrofia Muscular Espinal Infantil  
**335.10 Atrofia Muscular Espinal no especificada**  
**335.11 Enfermedad de Kugelberg-Welander**  
**335.19 Otras atrofas musculares espinales (del adulto)**  
 Enfermedad de neurona motora  
**335.20 Esclerosis Lateral Amiotrófica**  
**335.21 Atrofia muscular progresiva**  
**335.22 Parálisis bulbar progresiva**  
**335.23 Parálisis pseudobulbar**  
**335.24 Esclerosis lateral primaria**  
**335.29 Otras enfermedades de neurona motora**  
**OTRAS ENFERMEADES DE LA MÉDULA ESPINAL**  
**336.0 Siringomielia**  
**OTROS TRASTORNOS DEL SISTEMA NERVIOSO CENTRAL**  
**340 ESCLEROSIS MÚLTIPLE**  
**OTRAS ENF. DESMIELINIZANTES DEL SNC**  
**341.0 Neuromielitis óptica**  
**341.1 Enfermedad de Schilder**  
 341.1 Balo, Enfermedad de  
**341.8 Otras enfermedades desmielinizantes del SNC**  
 341.8 Marchiafava Bignami, Enfermedad de  
**OTROS SÍNDROMES PARALÍTICOS**  
**344.89 Otros síndromes paralíticos especificados**  
 344.89 Brown Sequard, Síndrome de  
**345.00 Epilepsia no convulsiva generalizada**  
**345.01 Epilepsia no convulsiva generalizada (incurable)**  
**345.10 Epilepsia convulsiva generalizada**  
**345.11 Epilepsia convulsiva generalizada (incurable)**  
**345.80 Otras formas de epilepsia**  
**345.81 Otras formas de epilepsia (incurable)**  
**MIGRAÑAS**  
**346.80 Otras formas de migraña**  
**346.81 Otras formas de migraña (intratable)**  
**347 NARCOLEPSIA Y CATAPLEJIA**  
**OTROS TRASTORNOS Y LOS NOES del SISTEMA NERVIOSO**  
 349.82 Encefalopatía Tóxica  
**349.89 Otros**  
 349.89 Kleine Levin, Síndrome de  
 349.89 Parry Romberg, Síndrome de  
**TRASTORNOS DEL SISTEMA NERVIOSO PERIFÉRICO**  
**TRASTORNOS DEL TRIGÉMINO**  
**350.8 Otros trastornos especificados del nervio trigémino**  
 350.8 Frey, Síndrome de  
**TRASTORNO DEL FACIAL**  
**351.8 Otros trastornos del nervio facial**  
 351.8 Melkersson Rosenthal, Síndrome de  
 351.8 Mioquimia facial  
**TRASTORNOS DE LAS RAICES Y PLEXOS NERVIOSOS**  
**353.5 Amiotrofia neurálgica**  
 353.5 Parsonage Turner, Síndrome de  
**NEUROPATÍA PERIFÉRICA HEREDITARIA IDIOPÁTICA**  
**356.0 Neuropatía periférica hereditaria**  
 356.0 Dejerine Sottas, Enfermedad de  
**356.1 Atrofia muscular peroneal**  
 356.1 Atrofia muscular neuropática  
 356.1 Charcot Marie Tooth, Enfermedad de  
**356.2 Neuropatía Sensorial Hereditaria**  
 356.2 Neuropatía Sensorial Hereditaria, tipo I  
 356.2 Neuropatía Sensorial Hereditaria, tipo II  
**356.3 Refsum, Enfermedad de**  
**356.8 Otra neuropatía periférica idiopática especificada**  
 356.8 MELAS, Síndrome  
 356.8 Kearns Sayre, Síndrome de  
 356.8 Parálisis Supranuclear Progresiva



**NEUROPATIA INFLAMATORIA TÓXICA**

- 357.0 Polineuritis infecciosa aguda**  
 357.0 Guillain Barre, Síndrome de

**TRASTORNOS MIONEURALES**

- 358.0 Miastenia Gravis**  
 358.0 Hipotonía Benigna Congénita

**DISTROFIAS MUSCULARES Y OTRAS MIOPATIAS**

- 359.0 Distrofia muscular hereditaria congénita**  
 359.0 Núcleo Central, Enfermedad de  
 359.0 Miopatía Nemaínica  
 359.0 Distrofia Muscular Congénita Tipo Fukuyama  
**359.1 Distrofia muscular progresiva hereditaria**  
 359.1 Distrofia Coroidea Hereditaria  
 359.1 Distrofia Muscular Oculo Gastrointestinal  
 359.1 Distrofia Muscular de Duchenne y de Becker  
 359.1 Distrofia Muscular de Landouzy Dejerine  
 359.1 Distrofia Muscular de Emery Dreifuss  
 359.1 Miopatía escapulo peronea  
**359.2 Trastornos miotónicos**  
 359.2 Miotonía Congénita  
 359.2 Paramiotonía Congénita  
 359.2 Distrofia Miotónica  
 359.2 Miotonía Atrófica  
 359.2 Thomsen, Enfermedad de

**TRASTORNOS DEL OJO Y ANEXOS****OTROS TRASTORNOS RETINIANOS**

- 362.12 Retinopatía exudativa**  
 362.12 Coats, Enfermedad de  
**362.18 Vasculitis retiniana**  
 362.18 Eales, Enfermedad de  
**362.21 Fibroplasia Retrolental**  
**362.73 Distrofias vitroretinianas**  
 362.73 Retinosis Juvenil Ligada al Sexo  
**362.74 Distrofia retiniana pigmentaria**  
 362.74 Retinosis Pigmentaria  
 362.74 Usher, Síndrome de  
**362.75 Otras distrofias que implican principalmente la retina sensorial**  
 362.75 Conodistrofia  
 362.75 Stargardt, Enfermedad de  
**362.76 Distrofias que implican principalmente el epitelio pigmentario retiniano**  
 362.76 Amaurosis Retiniana Congénita de Leber  
 362.76 Degeneración Viteliforme de Best  
 362.76 Degeneración Macular Polimórfica  
**362.77 Distrofias que implican principalmente la membrana de Bruch**  
 362.77 Distrofia Retiniana Hialina  
**INFLAMACIÓN, CICATRICES CORIORETINIANAS Y OTROS TRASTORNOS DE LA COROIDE**  
**363.21 Pars planitis**  
 363.21 Retinitis Periférica  
**363.50 Distrofias o atrofia coroideas hereditarias NOES**  
**363.51 Distrofia circumpapilar de coroides, parcial**  
**363.52 Distrofia circumpapilar de coroides, total**  
**363.53 Distrofia central de coroides, parcial**  
**363.54 Atrofia coroidea central, total**

- 363.55 Coroideremia**

**TRASTORNOS DEL IRIS Y DEL CUERPO CILIAR**

- 364.21 Ciclitis heterocrómica de Fuchs**  
**364.22 Crisis glaucomatocíclicas**  
**364.24 Vogt Koyanagi, Síndrome de**  
**364.51 Atrofia Esencial del Iris**

**CEGUERA NOCTURNA**

- 368.61 Ceguera nocturna congénita**  
 368.61 Hemeralopia Congénita  
 368.61 Oguchi, Síndrome de

**QUERATITIS**

- 370.52 Queratitis intersticial difusa**  
 370.52 Cogan Reese, Síndrome de

**OPACIDAD CORNEANA Y OTROS TRASTORNOS CORNEANOS**

- 371.48 Degeneraciones periféricas de la córnea**  
 371.48 Degeneración Corneal Marginal de Terrien  
**Distrofias hereditarias corneanas**  
**371.51 Distrofia epitelial juvenil de la córnea**  
**371.52 Otras distrofias anteriores de la córnea**  
**371.53 Distrofia Corneal Granular**  
**371.54 Distrofia Corneal Reticular**  
**371.55 Distrofia Corneal Macular**  
**371.56 Otras distrofias estromáticas de la córnea**  
**371.57 Distrofia Endotelial de la córnea**  
**371.58 Otras distrofias posteriores de la córnea**  
**TRASTORNOS DEL NERVIÓ ÓPTICO Y DE LAS VIAS ÓPTICAS**

- 377.31 Papilitis óptica

**ESTRABISMO Y OTROS TRAST. DE LOS MOVIMIENTOS OCULARES**

- 378.61 Brown, Síndrome de**  
**378.71 Duane, Síndrome de**  
**379.45 Pupila de Argyll Robertson atípica**  
**379.46 Reacción pupilar tónica**  
 379.46 Adie, Síndrome de  
**379.51 Nistagmus congénito**  
 379.51 Apraxia Oculomotora de Cogan

**ENFERMEDADES DEL SISTEMA CIRCULATORIO****COREA DE SYDENHAM**

- 392.0 Corea reumática con afección cardíaca**  
**392.9 Corea reumática sin mención de afección cardíaca**

**ENFERMEDAD CARDIOPULMONAR CRÓNICA**

- 416.0 Hipertensión Pulmonar Primaria**  
**MIOCARDITIS AGUDA**

- 422.91 Miocarditis Idiopática**  
 422.91 Miocarditis de Células Gigantes

**MIOCARDIOPATÍA**

- 425.0 Fibrosis Endomiocárdica**  
**425.2 Miocardiopatía oscura de Africa**  
 425.2 Enfermedad de Becker  
**425.3 Fibroelastosis Endocárdica**  
**425.4 Otras miocardiopatías primarias**  
 425.4 Cardiomiopatía Dilatada Idiopática  
**426.7 Excitación auriculoventricular anómala**  
**426.7 Wolff Parkinson White, Síndrome de**



**ENFERMEDAD CEREBROVASCULAR****437.5 Moya Moya, Enfermedad de****ENFERMEDADES DE LAS ARTERIAS, ARTERIOLAS Y CAPILARES****443.0 Síndrome de Raynaud**

443.0 Raynaud, Enfermedad de

**443.1 Buerger, Enfermedad de****POLIARTERITIS NODOSA Y OTRAS ENFERMEDADES CONEXAS****446.0 Poliarteritis nodosa****446.1 Kawasaki, Enfermedad de****446.20** Angeitis por hipersensibilidad**446.21** Goodpasture, Síndrome de**446.29** Otras angeitis por hipersensibilidad especificadas**446.4** Granulomatosis de Wegener**446.5** Arteritis de Células Gigantes**446.6** Microangiopatía trombótica

446.6 Síndrome de Moschowitz

446.6 Microangiopatía trombótica

**446.7** Arteritis de Takayasu**OTROS TRASTORNOS DE ARTERIAS Y ARTERIOLAS****447.8** Otros trastornos especificados de arterias y arteriolas

447.8 Degos, Enfermedad de

447.8 Papulosis Bowenoides

**ENFERMEDADES CAPILARES****448.0** Telangiectasia Hemorrágica Hereditaria**OTRA EMBOLIA O TROMBOSIS VENOSA****453.0** Budd Chiari, Síndrome de**TRASTORNOS NO INFECCIOSOS DE LOS CANALES LINFÁTICOS****457.1** Linfagiectasia Intestinal

457.1 Waldmann, Enfermedad de

**ENFERMEDADES DEL APARATO RESPIRATORIO****501** ASBESTOSIS**502** NEUMOCONIOSIS POR OTRO SÍLICE O SILICATOS

502 Silicosis

**503** NEUMOCONIOSIS POR OTRO POLVO INORGÁNICO

503 Beriliosis

503 Siderosis

**504** NEUMOPATÍA POR INHALACIÓN DE OTRO TIPO DE POLVO

504 Bisinosis

504 Cannabinosis

**OTRA NEUMOPATÍA ALVEOLAR Y PARIETO ALVEOLAR****516.0** Proteínosis Alveolar Pulmonar**516.1** Hemosiderosis Pulmonar Idiopática**516.3** Alveolitis fibrosante idiopática

516.3 Hamman Rich, Enfermedad de

516.3 Alveolitis Fibrosante

**516.8** Otras neumopatías alveolares y parietoalveolares

516.8 Neumonía Intersticial (descamativa) (linfoide)

518.8 Churg Strauss, Síndrome de

**ENFERMEDADES DEL APARATO DIGESTIVO**

ENF. CAVIDAD ORAL, GL. SALIVARES Y MAXILARES

**TRASTORNOS DE LOS DIENTES****520.0** Anodoncia**520.5** Trast. hereditarios de la estructura dental, no clasificados bajo otros conceptos

520.5 Displasia Dental Corona

520.5 Amelogénesis Imperfecta

520.5 Dentinogénesis Imperfecta

520.5 Displasia Radicular de la Dentina

**ANOMALÍAS DENTOFACIALES, INCLUYENDO MALOCLUSIÓN****524.60** Trast. de la articulación temporomandibular NOES

524.60 Costen, Síndrome de

**ENFERMEDADES DE LOS MAXILARES****526.89** Otras

526.89 Querubismo

**ENFERMEDADES DEL ESÓFAGO, ESTOMAGO Y DUODENO****530.0** Acalasia y cardioespasmo**530.7** Síndrome de laceración-hemorrágica gastroesofágica

530.7 Mallory Weiss, Síndrome de

**535.1** Gastritis atrófica

535.1 Gastritis Erosiva Crónica

**535.2** Hipertrofia de la mucosa gástrica

535.2 Gastritis Hipertrofica de Células Gigantes

**ENTERITIS Y COLITIS NO INFECCIOSA****ENTERITIS REGIONAL (Enfermedad de Crohn)****555.0** Enteritis Regional de intestino delgado**555.1** Enteritis Regional de intestino grueso**555.2** Enteritis de intestino delgado con intestino grueso**555.9** Enteritis en sitio no especificado**PROCTOCOLITIS IDIOPÁTICA (Colitis Ulcerosa)****556.0** Entero-Colitis Ulcerosa (Crónica)**556.1** Ileo-Colitis Ulcerosa (Crónica)**556.2** Proctitis Ulcerosa (Crónica)**556.3** Procto-sigmoiditis ulcerosa**556.4** Pseudopoliposis de colon**556.5** Colitis Ulcerosa localización izquierda**556.6** Colitis Ulcerosa generalizada, Pancolitis**556.8** Otras Colitis Ulcerosa**556.9** Colitis ulcerosa inespecificada**MALABSORCIÓN INTESTINAL****579.1** Esprue Tropical**ENFERMEDADES DEL APARATO GENITOURINARIO****GLOMERULONEFRITIS CRÓNICA****582.0** Glomerulonefritis crónica proliferativa**582.1** Glomerulonefritis membranosa**582.2** Glomerulonefritis membranoproliferativa**582.4** Glomerulonefritis progresiva**582.8** Glomerulonefritis con otra lesión renal**582.9** Glomerulonefritis crónica lesión no especificada**NEFRITIS Y NEFROPATÍA NO ESPECIFICADA COMO AGUDA NI CRÓNICA****583.0** Con lesión de glomerulonefritis proliferativa



- 583.1 Con lesión de glomerulonefritis membranosa
- 583.2 Con lesión de glomerulonefritis membrano-proliferativa
- 583.4 Con lesión de glomerulonefritis progresiva
- 583.6 Con lesión de necrosis cortical
- 583.7 Con lesión de necrosis medular
- 583.8 Con otra lesión renal
- 583.9 Con lesión patológica no especificada del riñón

**ESCLEROSIS RENAL NO ESPECIFICADA**

- 587 Glomeruloesclerosis/nefroesclerosis

**TRASTORNOS POR FUNCIÓN RENAL DETERIORADA**

- 588.0 Osteodistrofia renal
- 588.1 Diabetes Insípida Nefrogénica

**CISTITIS**

- 595.1 Cistitis Intersticial crónica
- 595.3 Trigonitis uretral, Síndrome de

**COMPLICACIONES DEL EMBARAZO, PARTO Y PUERPERIO****COMPLICACIONES RELACIONADAS CON EL EMBARAZO**

- 655.30 Sospecha de lesión fetal por viriasis materna, afectación materna, episodio NSP
- 655.31 Sospecha de lesión fetal por viriasis materna, afectación materna, parto actual
- 655.33 Sospecha de lesión fetal por viriasis materna, afectación materna, anteparto

**ENFERMEDADES DE PIEL Y TEJIDO SUBCUTÁNEO****DERMATITIS BULLOSA**

- 694.0 Dermatitis herpetiforme
- 694.0 Dühring, Enfermedad de
- 694.1 Dermatitis pustular subcorneal
- 694.1 Sneddon- Wilkinson, Síndrome de
- 694.4 Penfigo
- 694.4 Penfigo Vulgar
- 694.4 Penfigo Foliáceo
- 694.5 Pénfigoide
- 694.5 Pénfigoide Bulloso
- 694.6 Penfigoide Mucoso Benigno (PMB)
- 694.60 PMB sin implicación ocular
- 694.61 PMB con implicación ocular

**ESTADOS ERITEMATOSOS**

- 695.1 Eritema multiforme
- 695.1 Stevens Johnson, Síndrome de
- 695.1 Lyell, Síndrome de

**695.81 Enfermedad de Ritter****PSORIASIS Y TRASTORNOS SIMILARES**

- 696.2 Parapsoriasis
- 696.2 Mucha Habermann, Enfermedad de
- 696.4 Pitiriasis Rubra Pilaris

**LIQUEN**

- 697.0 Liquen Plano

**OTRAS ENFERMEDADES HIPERTRÓFICAS Y ATRÓFICAS DE LA PIEL**

- 701.0 Escleroderma circunscrita
- 701.0 Liquen Escleroso
- 701.1 Queratoderma adquirido
- 701.1 Colagenosis Perforante Reactiva
- 701.1 Foliculitis Perforante

- 701.1 Queratoacantoma
- 701.2 Acanthosis Nigricans Adquirida
- 701.8 Otras enfermedades hipertróficas y atróficas de la piel especificadas
- 701.8 Gianotti Crosti, Síndrome de
- Otros trastornos especificados de las glándulas sudoríparas
- 705.82 Fox Fordyce, Enfermedad de

**ENFERMEDADES DEL SISTEMA OSTEOMIOARTICULAR Y TEJIDO CONECTIVO**

- 710.0 Lupus Eritematoso Sistémico
- 710.1 Esclerosis sistémica
- 710.1 Esclerodermia
- 710.2 Sjogren Primario, Síndrome de
- 710.3 Dermatomiositis
- 710.4 Polimiositis
- 710.5 Aceite Tóxico, Síndrome del
- 710.8 Otras enfermedades difusas de tejido conectivo
- 710.9 Enfermedad difusa del tejido conectivo NOES
- 710.9 Enfermedad mixta del tejido conectivo

**ARTRITIS REUMATOIDE Y OTRAS POLIARTROPATÍAS INFLAMATORIAS**

- 714.1 Felty, Síndrome de
- 714.30 Artritis reumatoide juvenil poliarticular, crónica o NE
- 714.30 Still, Enfermedad de
- 714.31 Artritis reumatoide juvenil poliarticular, aguda

- 714.32 Artritis reumatoide juvenil oligo- o pauci- articular
- 714.33 Artritis reumatoide juvenil monoartritis

**OTRAS ARTROPATÍAS Y ARTROPATÍAS NO ESPECIFICADAS****Enfermedad de Kaschin-Beck**

- 716.00 Enfermedad de Kaschin-Beck, localización NE
- 716.01 Enfermedad de Kaschin-Beck, en hombro
- 716.02 Enfermedad de Kaschin-Beck, en brazo
- 716.03 Enfermedad de Kaschin-Beck, en antebrazo
- 716.04 Enfermedad de Kaschin-Beck, en mano
- 716.05 Enfermedad de Kaschin-Beck, en pelvis y muslo
- 716.06 Enfermedad de Kaschin-Beck, en pierna
- 716.07 Enfermedad de Kaschin-Beck, en tobillo y pie
- 716.08 Enfermedad de Kaschin-Beck, en otras localizaciones
- 716.09 Enfermedad de Kaschin-Beck, localización múltiple

**Sinovitis Villonodular**

- 719.20 Sinovitis Villonodular en localización NE
- 719.21 Sinovitis Villonodular en hombro
- 719.22 Sinovitis Villonodular en brazo
- 719.23 Sinovitis Villonodular en antebrazo
- 719.24 Sinovitis Villonodular en mano
- 719.25 Sinovitis Villonodular en pelvis y muslo
- 719.26 Sinovitis Villonodular en pierna
- 719.27 Sinovitis Villonodular en tobillo y pie
- 719.28 Sinovitis Villonodular en otras localizaciones
- 719.29 Sinovitis Villonodular en localizaciones múltiples

**Reumatismo palindrómico**

- 719.30 Reumatismo palindrómico en localización NE
- 719.31 Reumatismo palindrómico en hombro
- 719.32 Reumatismo palindrómico en brazo
- 719.33 Reumatismo palindrómico en antebrazo
- 719.34 Reumatismo palindrómico en mano
- 719.35 Reumatismo palindrómico en pelvis y muslo
- 719.36 Reumatismo palindrómico en pierna
- 719.37 Reumatismo palindrómico en tobillo y pie
- 719.38 Reumatismo palindrómico en otras localizaciones
- 719.39 Reumatismo palindrómico localizaciones múltiples

**ESPONDILITIS ANQUILOSANTE Y OTRAS ESPONDILITIS INFLAMATORIAS**

720.0 Espondilitis Anquilosante

720.1 Entesopatía vertebral

**TRASTORNO DE MÚSCULO, LIGAMENTO Y FASCIA**

728.11 Miositis Osificante Progresiva

**OSTEOPATIAS, CONDROPATIAS Y DEFORMIDADES MUSCULOESQUELETICAS ADQUIRIDAS**

731.0 Osteitis deformante sin mención de tumor óseo

731.0 Enfermedad ósea de Paget

731.0 Heteroplasia Ósea Progresiva

**OSTEOCONDROPATÍAS****732.0 Osteocondrosis juvenil vertebral**

732.0 Scheurermann, Enfermedad de

**732.1 Osteocondrosis juvenil de cadera y pelvis**

732.1 Perthes, Enfermedad de

**732.3 Osteocondrosis juvenil de extremidad superior**

732.3 Kienbock, Enfermedad de

**732.4 Osteocondrosis juvenil extremidad inferior salvo pie**

732.4 Centro primario rotuliano de Kohler

**732.5 Osteocondrosis juvenil del pie**

732.5 Navicular tarsiano de Kolher

**732.7 Osteocondritis disecante**

732.7 Chandler, Síndrome de

**733.6 Tietze, Síndrome de****733.7 Algoneurodistrofia**



## 8.2. FORMATO RECOGIDA INFORMACIÓN

## 8.2. FORMATO RECOGIDA INFORMACIÓN: ENFERMEDADES, RECURSOS, ASOCIACIONES

Uno de los objetivos de REPIER es la creación de un sistema de información sobre datos epidemiológicos, conocimientos científicos y recursos sanitarios, sociales y científicos en relación con las enfermedades raras.

Desde el nodo andaluz de la red se tiene la intención de crear una base de datos donde toda la información recogida pueda ser fácilmente consultada, por los profesionales o población general interesada, a través de la Intranet corporativa e Internet.

Presentamos aquí unos posibles modelos de formatos de recogida de esa información.

### ASOCIACIONES DE ENFERMEDADES RARAS

Codigo:	<input type="text"/>	Nombre asociación:	<input style="width: 95%;" type="text"/>					
Sede central:	<input style="width: 95%;" type="text"/>	FEDER:	<input type="text"/>					
Persona de contacto:	<input style="width: 95%;" type="text"/>	Enfermedades:	<div style="border: 1px solid black; height: 100px;"></div>					
Teléfono de contacto:	<input style="width: 95%;" type="text"/>							
E-mail:	<input style="width: 95%;" type="text"/>							
Página web:	<input style="width: 95%;" type="text"/>							
Ambito:	<input type="text"/>	Nº de enfermos:			<input type="text"/>	% estimado registrado:	<input type="text"/>	
Otras asociaciones integradas:		<input type="button" value="Buscar"/>		<input type="button" value="←"/> <input type="button" value="→"/>				
Clínicos de Referencia:								
<table style="width: 100%; border-collapse: collapse;"> <tr> <td style="width: 50%; border-bottom: 1px solid black;">Clínico de referencia</td> <td style="width: 50%; border-bottom: 1px solid black;">Centro de referencia</td> </tr> <tr> <td colspan="2" style="border-bottom: 1px solid black; padding-top: 10px;">Estudios de investigación</td> </tr> </table>					Clínico de referencia	Centro de referencia	Estudios de investigación	
Clínico de referencia	Centro de referencia							
Estudios de investigación								
Registro: <input type="button" value="←"/> <input type="button" value="→"/> <input type="button" value="↶"/> <input type="button" value="↷"/>								

### Otras Asociaciones Integradas

Codigo asociacion:	<input type="text"/>	Código provincia:	<input type="text"/>	Provincia:	<input type="text"/>				
Nombre:	<input style="width: 95%;" type="text"/>		Persona de contacto:	<input style="width: 95%;" type="text"/>					
Dirección:	<input style="width: 95%;" type="text"/>			Teléfono:	<input style="width: 95%;" type="text"/>				
E-mail:	<input style="width: 95%;" type="text"/>								
Ambito:	<input type="text"/>	Nº de enfermos:	<input type="text"/>	% estimado registrado:	<input type="text"/>				
Clínicos de Referencia:									
<table style="width: 100%; border-collapse: collapse;"> <tr> <td style="width: 50%; border-bottom: 1px solid black;">Clínico de referencia</td> <td style="width: 50%; border-bottom: 1px solid black;">Centro de referencia</td> </tr> <tr> <td colspan="2" style="border-bottom: 1px solid black; padding-top: 10px;">Estudios de investigación</td> </tr> </table>						Clínico de referencia	Centro de referencia	Estudios de investigación	
Clínico de referencia	Centro de referencia								
Estudios de investigación									
Registro: <input type="button" value="←"/> <input type="button" value="→"/> <input type="button" value="↶"/> <input type="button" value="↷"/>									
<input type="button" value="↶"/>									



<b>Enfermedad</b>	<b>CIE 9</b>	<b>Criterios Priorización</b>
<b>Sinónimos</b>	<b>CIE 10</b>	
<b>Definición de caso</b>		<b>Etiología:</b>
<b>Descripción Clínica</b>		
<b>Método de Diagnóstico</b>	<b>Métodos Terapéuticos</b>	<b>Medicamentos Huérfanos</b>
<b>Prevalencias</b>	<b>Hospital de Referencia</b>	<b>Código Hospitales</b>
Prevalencia Estimada	Nombre:	Clinicos de Referencia
Fuentes	Servicio:	Laboratorios
<b>Registro de Enfermos</b>	<b>Enlaces de Interés</b>	<b>Códigos Asociaciones</b>
<input type="radio"/> Sí <input type="radio"/> No		
<b>Problemas Atención Sanitaria</b>	<b>Problemas Atención Social</b>	<b>Observaciones</b>

### CLINICOS DE REFERENCIA

<b>Id Clínico</b>	<b>ID Enfermedad</b>
<b>Nombre</b>	
<b>Apellido1</b>	
<b>Apellido2</b>	
<b>Teléfono</b>	
<b>E-mail</b>	
<b>Centro</b>	
<b>Servicio</b>	
<b>Otros:</b>	

**Controles**

### LABORATORIOS DE REFERENCIA

<b>Id Laboratorio</b> <input type="text"/>	<b>ID Enfermedad</b> <input type="text"/>
<b>Nombre Laboratorio</b> <input type="text"/>	<b>Teléfono:</b> <input type="text"/>
<b>Dirección</b> <input type="text"/>	
<b>Persona contacto</b> <input type="text"/>	<b>Teléfono:</b> <input type="text"/>
<b>Otros</b> <input type="text"/>	
<b>Controles</b> <input type="button" value="←"/> <input type="button" value="→"/>	
<input type="button" value="↔"/>	



### 8.3. OTRAS REDES TEMÁTICAS DE INVESTIGACIÓN COOPERATIVA

### 8.3. OTRAS REDES TEMÁTICAS DE INVESTIGACIÓN COOPERATIVA

C03/05

**Red :** INSTITUTO DE INVESTIGACIÓN DE ENFERMEDADES RARAS DE BASE GENÉTICA

**Temática:** Enfermedades Raras de Base Genética; Red Nacional Cooperativa de Bancos de Muestras Biológicas; Desarrollo y Validación de Protocolos Diagnósticos; Investigación.

Centro	Localidad	C.C.A.A.	Centro Perceptor
Hospital Virgen del Rocío	Sevilla	Andalucía	Fundación Reina Mercedes para la Investigación Sanitaria
Hospital Son Dureta	Palma de Mallorca	Baleares	Hospital Son Dureta
Hospital de la Santa Cruz y San Pablo	Barcelona	Cataluña	Instituto de Investigación Hospital Santa Cruz y San Pablo
Instituto de Bioquímica Clínica	Barcelona	Cataluña	Fundación Privada Clinic
Hospital San Juan de Dios	E. de Llobregat	Cataluña	Orden Hospitalaria San Juan de Dios
Hospital Ramón y Cajal	Madrid	Madrid	Fund. Invest. Bioméd. Hosp. Ramón y Cajal
Fundación Jiménez Díaz	Madrid	Madrid	Fundación Jiménez Díaz
Instituto de Salud Carlos III	Madrid	Madrid	Fundación para Cooperación y Salud Internacional Carlos III

C03/07

**Red :** RED DE CENTROS DE GENÉTICA CLÍNICA Y MOLECULAR

**Temática:** Integración de la Investigación Clínica, Molecular y Epidemiológica en Genética Humana

Centro	Localidad	C.C.A.A.	Centro Perceptor
Facultad de Medicina	Zaragoza	Aragón	Universidad de Zaragoza
Hospital Central de Asturias	Oviedo	Asturias	Servicio de Salud del Principado de Asturias
Instituto de Recerca Oncológica	Hospitalet de Llobregat	Cataluña	Fundación privada IRO
Inst. de Inv. Biomédicas August Pi I Sunyer	Barcelona	Cataluña	Fundación Privada Clinic
Fundación Parc de Recerca Biomédica de Barcelona	Barcelona	Cataluña	Fundación Parc de Recerca Biomédica de Barcelona
Centro de Biología Molecular Severo Ochoa	Madrid	Madrid	Consejo Superior de Investigaciones Científicas
Hospital La Paz	Madrid	Madrid	Hospital La Paz
Hospital del Niño Jesús	Madrid	Madrid	Hospital del Niño Jesús
Hospital Gregorio Marañón	Madrid	Madrid	Fundación Investigación Biomédica

G03/007

**Red :** RED ESPAÑOLA DE MASTOCITOSIS (REMA)

**Temática:** Estudio de Vías Moleculares de Proliferación y Respuesta de Mastocitos y su Modulación por Fármacos para lograr un alto Estándar Diagnóstico y Terapéutico de las Mastocitosis

Centro	Localidad	C.C.A.A.	Centro Perceptor
Facultad de Ciencias	Málaga	Andalucía	Universidad de Málaga
Complejo Hospital General de Albacete	Albacete	Castilla-La Mancha	Hospital General de Albacete
Centro de Investigación del Cáncer-IBMCC	Salamanca	Castilla-León	Fundación de Investigación del Cáncer
Facultad Veterinaria	Lugo	Galicia	Universidad de Santiago de Compostela
Centro Nacional de Microbiología	Majadahonda	Madrid	Fundación para Cooperación y Salud Internacional Carlos III
Hospital Ramón y Cajal	Madrid	Madrid	Fund. Invest. Bioméd. Hosp. Ramón y Cajal
Hospital del Niño Jesús	Madrid	Madrid	Hospital del Niño Jesús



**G03/011: ESTUDIO CLÍNICO-EPIDEMIOLÓGICO Y MOLECULAR DE LAS ENFERMEDADES DE LA CADENA  
Red : RESPIRATORIA MITOCONDRIAL EN ESPAÑA**
**Temática: Enfermedades Mitocondriales**

Centro	Localidad	C.C.A.A.	Centro Perceptor
Hospital Virgen del Rocío	Sevilla	Andalucía	Fundación Reina Mercedes para la Investigación Sanitaria
Facultad de Veterinaria	Zaragoza	Aragón	Universidad de Zaragoza
Inst. de Inv. Biomédicas August Pi I Sunyer	Barcelona	Cataluña	Fundación Privada Clinic
Hospital Valle de Hebron	Barcelona	Cataluña	Fundación Instituto de Investigación Valle de Hebron
Hospital Do Meixoeiro	Vigo	Galicia	Fundación Meixonovo
Centro de Investigación Biológicas	Madrid	Madrid	Consejo Superior de Investigaciones Científicas
Facultad de Medicina (UAM)	Madrid	Madrid	Universidad Autónoma de Madrid
Hospital 12 de Octubre	Madrid	Madrid	Hospital 12 de Octubre

**G03/018 EPIDEMIOLOGIA, FISIOPATOLOGIA Y CARACTERIZACION CLINICA Y MOLECULAR DE LAS  
Red : DISTROFIAS HEREDITARIAS DE RETINA ESRETNET**
**Temática: Distrofias Hereditarias de Retina**

Centro	Localidad	C.C.A.A.	Centro Perceptor
Hospital Virgen del Rocío	Sevilla	Andalucía	Fundación Reina Mercedes para la Investigación Sanitaria
Hospital de la Santa Cruz y San Pablo	Barcelona	Cataluña	Instituto de Investigación Hospital Santa Cruz y San Pablo
Hospital de Terrassa	Terrassa	Cataluña	Consortio Sanitario de Terrassa
Hospital la Fé	Valencia	C.Valenciana	Fundación para la Investigación del Hospital la Fé
Facultad de Ciencias	Vigo	Galicia	Universidad de Vigo
Fundación Jiménez Díaz	Madrid	Madrid	Fundación Jiménez Díaz

**G03/054**
**Red : RED DE ENFERMEDADES METABOLICAS HEREDITARIAS (REDEMETH)**
**Temática: Enfermedades Metabólicas Hereditarias avances en Diagnóstico Clínico, Bioquímico y Genético. Bases Moleculares y Etiopatogénesis. Nuevas Aproximaciones Terapéuticas. Estudios Epidemiológicos**

Centro	Localidad	C.C.A.A.	Centro Perceptor
Facultad de Veterinaria	Zaragoza	Aragón	Universidad de Zaragoza
Instituto Aragonés de Ciencias de la Salud	Zaragoza	Aragón	Instituto Aragonés de Ciencias de la Salud
Hospital Materno Infantil Las Palmas de G. Palmas G. Canarias	Canarias	Canarias	Servicio Canario de Salud
Hospital Marqués de Valdecillas	Santander	Cantabria	Hospital Marqués de Valdecillas
Facultad de Biología (UCB)	Barcelona	Cataluña	Universidad de Barcelona
Instituto de Bioquímica Clínica	Barcelona	Cataluña	Fundación Privada Clinic
Instituto de Recerca Biomédica de Barcelona	Barcelona	Cataluña	Parc Científic de Barcelona
Centro de Biotecnología Animal Terapia Génica	Bellaterra	Cataluña	Universidad Autonómica de Barcelona
Fundación Puigvert	Barcelona	Cataluña	Fundación Puigvert
Hospital Germans Trias I Pujol	Barcelona	Cataluña	Hospital Germans Trias I Pujol
Hospital San Juan de Dios	E. de Llobregat	Cataluña	Orden Hospitalaria San Juan de Dios
Instituto de Recerca Oncológica	Hospitalet de Llobregat	Cataluña	Fundación privada IRO
Hospital Valle de Hebron	Barcelona	Cataluña	Fundación Instituto de Investigación Valle de Hebrón



Instituto de Biomedicina	Valencia	C. Valenciana	Consejo Superior de Investigaciones Científicas
Complejo Hospit. Universitario de Santiago	Santiago de Compostela	Galicia	Fundación IDICHUS
Centro de Investigación Biológicas	Madrid	Madrid	Consejo Superior de Investigaciones Científicas
Facultad de Ciencias (UAM)	Madrid	Madrid	Universidad Autónoma de Madrid
Hospital La Paz	Madrid	Madrid	Hospital La Paz
Hospital Puerta de Hierro	Madrid	Madrid	Hospital Puerta de Hierro
Hospital de Cruces	Barakaldo	País Vasco	Gobierno Vasco

**G03/056****Red : BIOLOGIA, CLINICA Y TERAPIA DE LAS ATAXIAS CEREBELOSAS****Temática: Neurodegeneraciones Ataxias**

Centro	Localidad	C.C.A.A.	Centro Perceptor
Facultad de Veterinaria	Zaragoza	Aragón	Universidad de Zaragoza
Hospital Ntra. Sra. De Candelaria	Santa Cruz de Tenerife	Canarias	Servicio Canario de Salud
Hospital Marqués de Valdecillas	Santander	Cantabria	Hospital Marqués de Valdecillas
Complejo Hospital General de Albacete	Albacete	Castilla La Mancha	Hospital General de Albacete
Instituto de Recerca Oncológica	Hospitalet de Llobregat	Cataluña	Fundación privada IRO
Hospital San Juan de Dios	E. de Llobregat	Cataluña	Orden Hospitalaria San Juan de Dios
Hospital Valle de Hebrón	Barcelona	Cataluña	Fundación Instituto de Investigación Valle de Hebrón
Facultad de Ciencias Biológicas	Burjassot	C. Valenciana	Universidad de Valencia
Facultad de Farmacia	Burjassot	C. Valenciana	Universidad de Valencia
Instituto de Biomedicina	Valencia	C. Valenciana	Consejo Superior de Investigaciones Científicas
Instituto de Neurociencias	San Juan de Alicante	C. Valenciana	Universidad Miguel Hernández
Centro de Biología Molecular Severo Ochoa	Madrid	Madrid	Consejo Superior de Investigaciones Científicas
Instituto de Neurobiología Ramón y Cajal	Madrid	Madrid	Consejo Superior de Investigaciones Científicas
Hospital La Paz	Madrid	Madrid	Hospital La Paz

**G03/073 : APLICACIONES DE LA BIOLOGÍA MOLECULAR Y CELULAR AL DIAGNÓSTICO Y TRATAMIENTO DE PACIENTES CON ANEMIAS DE FANCONI****Temática: Anemia de Fanconi**

Centro	Localidad	C.C.A.A.	Centro Perceptor
Hospital Materno Infantil Palmas G. Canarias	Las Palmas x de G. Canarias	Canarias	Servicio Canario de Salud
Hospital Marqués de Valdecillas	Santander	Cantabria	Hospital Marqués de Valdecillas
Facultad de Ciencias (UAB)	Barcelona	Cataluña	Universidad Autónoma de Barcelona
Hospital de la Santa Cruz y San Pablo	Valencia	C. Valenciana	Instituto de Investigación
Hospital la Fé	Valencia	C. Valenciana	Fundación para la Investigación del Hospital la Fé
Centro Nacional de Biotecnología	Madrid	Madrid	Consejo Superior de Investigaciones Científicas
CIEMAT	Madrid	Madrid	Centro de Investigaciones Energéticas, Medioambientales y T.
Organización Nacional de Trasplantes	Madrid	Madrid	Instituto Nacional de Gestión Sanitaria
Hospital Ramón y Cajal	Madrid	Madrid	Fund. Invest. Bioméd. Hosp. Ramón y Cajal
Hospital Clínico San Carlos	Madrid	Madrid	Fund. Invest. Bioméd. Clínico San Carlos
Hospital del Niño Jesús	Madrid	Madrid	Hospital del Niño Jesús



**G03/123 RED EPIDEMIOLOGICA DEL PROGRAMA DE INVESTIGACION SOBRE ENFERMEDADES RARAS**

Red : (REPIER)

**Temática: Investigación Epidemiológica, Sistemas de Información, Enfermedades Raras**

Centro	Localidad	C.C.A.A.	Centro Perceptor
Consejería de Salud	Sevilla	Andalucía	Junta de Andalucía
Instituto Aragonés de Ciencias de la Salud	Zaragoza	Aragón	Instituto Aragonés de Ciencias de la Salud
Consejería de Sanidad y Consumo	Santa Cruz de Tenerife	Canarias	Servicio Canario de Salud
Dirección Regional de Salud	Santander	Cantabria	Gobierno de Cantabria
Dirección General de Salud Pública	Toledo	Castilla-La Mancha	Junta de Castilla La Mancha
Departamento de Sanidad Barcelona y Seguridad Social	Cataluña	Generalidad de Cataluña	
Facultad de Farmacia (UCB)	Barcelona	Cataluña	Universidad de Barcelona
Dirección General de Salud Pública	Valencia	C. Valenciana	Generalidad de Valenciana
Hospital Infanta Cristina	Badajoz	Extremadura	Servicio Extremeño de Salud
Dirección General de Salud y Consumo	Logroño	La Rioja	Comunidad de la Rioja
Asoc. Esp. Registro y Estudio Malf. Congénitas	Madrid	Madrid	Asociación Española Reg. Y Est. De Malformaciones Congénitas
Dirección General de Salud Pública	Madrid	Madrid	Comunidad de Madrid
Instituto de Salud Carlos III	Madrid	Madrid	Fundación para Cooperación y Salud Internacional Carlos III
Fundación Jiménez Díaz	Madrid	Madrid	Fundación Jiménez Díaz

**G03/136**Red : **MIELOMA MÚLTIPLE Y OTRAS GAMMAPATÍAS DE LA GÉNESIS A LA TERAPÉUTICA**
**Temática: 1) Génesis y Desarrollo de estas Enfermedades.  
 2) Nuevos Factores Pronósticos y de Monitorización de la Enfermedad  
 3) Modelos Terapéuticos**

Centro	Localidad	C.C.A.A.	Centro Perceptor
Hospital Puerta del Mar	Cádiz	Andalucía	Asociación para la Investigación Hospuemar
Facultad de Ciencias	Zaragoza	Aragón	Universidad de Zaragoza
Centro de Investigación del Cáncer-IBMCC	Salamanca	Castilla-León	Fundación de Investigación del Cáncer
Hospital Universitario de Salamanca	Salamanca	Castilla-León	Hospital Universitario de Salamanca
Hospital General de Segovia	Segovia	Castilla-León	Junta de Castilla y León
Inst. de Inv. Biomédicas August Pi i Sunyer	Barcelona	Cataluña	Fundación Privada Clinic
Facultad de Ciencias	Vigo	Galicia	Universidad de Vigo
Centro de Investigación Biológicas	Madrid	Madrid	Consejo Superior de Investigaciones Científicas
Centro Nal. de Investigaciones Oncológicas	Madrid	Madrid	Fundación Centro Nacional Investigación Oncológicas Carlos III
Hospital Ramón y Cajal	Madrid	Madrid	Fund. Invest. Bioméd. Hosp. Ramón y Cajal
Hospital 12 de Octubre	Madrid	Madrid	Hospital 12 de Octubre
Clínica Universitaria de Navarra	Pamplona	Navarra	Fundación para la Investigación Médica Aplicada

**G03/181 ESTUDIO GENÉTICO, METABÓLICO, CLÍNICO, TERAPÉUTICO Y EPIDEMIOLÓGICO DE LA Red : HIPERLIPEMIAS HEREDITARIAS EN ESPAÑA**
**Temática: Hiperlipemias Genéticas**

Centro	Localidad	C.C.A.A.	Centro Perceptor
Hospital Reina Sofía	Córdoba	Andalucía	Fundación Hospital reina Sofía-Cajasur
Hospital Virgen del Rocío	Sevilla	Andalucía	Fundación Reina Mercedes para la Investigación Sanitaria
Instituto Aragonés de Ciencias de la Salud	Zaragoza	Aragón	Instituto Aragonés de Ciencias de la Salud
Facultad de Medicina y Psiquiatría	Santander	Cantabria	Universidad de Cantabria
Facultad de Farmacia (UCB)	Barcelona	Cataluña	Universidad de Barcelona
Institut de Recerca Ciencies de la Salut	Reus	Cataluña	Fundación Privada IRCIS
Inst. de Inv. Biomédicas August Pi i Sunyer	Barcelona	Cataluña	Fundación Privada Clinic
Inst. Ciencias Cardiovasculares Cataluña	Barcelona	Cataluña	Consorcio Instituto Catalán de Ciencias Cardiovasculares
Hospital de la Santa Cruz y San Pablo	Barcelona	Cataluña	Instituto de Investigación Hospital Santa Cruz y San Pablo
Hospital de Bellvitge	Hospitales de Llobregat	Cataluña	Fundación August Pi i Sunyer
Hospital Clínico Universitario Valencia	Valencia	C. Valenciana	Fundación Hospital Clínico Universitario de Valencia
Hospital Ramón y Cajal	Madrid	Madrid	Fund. Invest. Bioméd. Hosp. Ramón y Cajal
Fundación Jiménez Díaz	Madrid	Madrid	Fundación Jiménez Díaz
Medplant Genetics	Barakaldo	País Vasco	Medplant Genetics, S.L.





JUNTA DE ANDALUCÍA  
CONSEJERÍA DE SALUD



**Red Epidemiológica  
de Investigación de  
Enfermedades Raras**