



**Govern de les
Illes Balears**

Conselleria de Salut

REGISTRE POBLACIONAL DE MALALTIES RARES DE LES ILLES BALEARS

Febrer 2026

Període 2010-2023

**Servei de Vigilància en Salut Pública - Direcció General de Salut Pública
Conselleria de Salut**



**Govern de les
Illes Balears**
Conselleria de Salut

Informe del Registre poblacional de malalties rares de les Illes Balears

Període 2010-2023

Elaborat febrer 2026

Aquest informe ha estat elaborat per l'equip tècnic del Registre Poblacional de Malalties Rares de les Illes Balears, amb el suport de l'IdISBa.

Redacció: Maria Antònia Barceló Triolet i Marta Muncunill Farreny.
Servei de Vigilància en Salut Pública.

Anàlisi de dades: Institut d'Investigació Sanitària de les Illes Balears (IdISBa).

Registre Poblacional de Malalties Rares de les Illes Balears (ReRIB)

Direcció General de Salut Pública

Conselleria de Salut de les Illes Balears



Programa finançat pel Ministeri de Sanitat



Taula de continguts

INTRODUCCIÓ	5
OBJECTIU	5
METODOLOGIA	6
Manual de procediment	6
Fonts de captació	7
Recollida de dades	7
Reordenació de les dades i eliminació de duplicats	7
Validació dels registres	8
Anàlisi de les dades	8
Població de les Illes Balears	8
RESULTATS GENERALS 2010-2023	9
Dades agregades	9
Resultats per malaltia rara	10
Distribució de casos per sexe	11
Estat vital per malaltia rara	12
Prevalença	13
Mortalitat	17
Letalitat	19
Fitxes per malaltia rara	21
Artrogriposi múltiple congènita	23
Artrogriposi múltiple congènita distal	26
Atàxia de Friedreich	28
Atròfia muscular espinal proximal	30
Colangitis biliar primària	33
Complex d'esclerosi tuberosa	36
Deficiència de glutaril-CoA deshidrogenasa	38
Displàsia renal	40
Distròfia miotònica de Steinert	43
Distròfia muscular de Becker	45
Distròfia muscular de Duchenne	48
Esclerosi lateral amiotròfica	51
Febre mediterrània familiar	53
Fenilcetonúria	55
Fibrosi quística	57
Grup d'epidermòlisi ampollar hereditària	59
Hemofília A	62
Hipotiroidisme congènit	64
Homocistinúria clàssica	67
Malaltia d'Andrade	69
Malaltia d'emmagatzematge de glicogen per deficiència de maltasa àcida	72
Malaltia de Fabry	74
Malaltia de Gaucher	76
Malaltia de Huntington	78



Malaltia de Kawasaki	80
Malaltia de l'orina amb olor de xarop d'erable	83
Malaltia de Niemann-Pick	85
Malaltia de Rendu-Osler	86
Malaltia de Wilson	88
Malaltia per anticossos anti membrana basal glomerular	90
Miastènia gravis	92
Mucopolisacaridosi de tipus 2	95
Neuropatia òptica hereditària de Leber	96
Osteogènesi imperfecta	99
Retinosi pigmentària i síndrome d'Usher	102
Síndrome d'Angelman	105
Síndrome de Beckwith-Wiedemann	108
Síndrome de l'X fràgil	111
Síndrome de Marfan	114
Síndrome de McCune-Albright	117
Síndrome de Prader-Willi	118
Síndrome de Williams	121
Tetralogia de Fallot	123
Tirosinèmia de tipus 1	126
LIMITACIONS ReRIB	127
AGRAÏMENTS	128
BIBLIOGRAFIA	129
ANNEX 1	130

INTRODUCCIÓ

Les malalties rares (MR), també denominades poc comunes o minoritàries, inclouen un conjunt ampli i heterogeni de patologies amb una prevalença, cadascuna, menor als 5 casos per cada 10.000 habitants. L'abordatge d'aquestes malalties des de la salut pública, amb l'objectiu de conèixer-ne la distribució i estimar-ne la prevalença en la població, requereix disposar d'un registre poblacional específic. Aquest tipus de registre permet l'estudi de les característiques epidemiològiques tant del conjunt de les MR com de cadascuna d'elles de manera individual. A l'àmbit estatal, SpainRDR (Spanish Rare Diseases Research Network) va ser un projecte desenvolupat entre l'Institut d'Investigació de Malalties Rares de l'Institut de Salut Carlos III (ISCIII) i totes les comunitats autònomes amb l'objectiu de crear un registre de malalties rares d'àmbit poblacional a tot el territori. Per a això, va ser necessari que cada comunitat autònoma disposàs del seu propi registre.

El procés de creació del Registre Poblacional de Malalties Rares de les Illes Balears (ReRIB) va ser coordinat pel projecte SpainRDR de l'ISCIII fins a l'any 2014. Posteriorment, la coordinació va passar a la Direcció General de Salut Pública, Qualitat i Innovació del Ministeri de Sanitat i, des de l'any 2023, correspon al Centre Coordinador d'Alertes i Emergències Sanitàries (CCAES) de la Direcció General de Salut Pública del Ministeri de Sanitat. El ReRIB s'integra dins la Xarxa Estatal de Vigilància en Salut Pública, concretament en el Sistema de Vigilància de Malalties No Transmissibles, i forma part del Registre Estatal de Malalties Rares (ReeR). La coordinació nacional ha permès consensuar un manual de procediments comú per a totes les comunitats autònomes per tal de facilitar la creació i el funcionament dels seus registres.

El ReRIB, actualment adscrit a la Direcció General de Salut Pública de la Conselleria de Salut, es va crear dins un marc legislatiu específic: l'Ordre del conseller de Salut, Família i Benestar Social de 18 de gener de 2013, mitjançant la qual es constitueix el Registre Poblacional de Malalties Rares de la Comunitat Autònoma de les Illes Balears. Aquesta norma estableix el Registre com un sistema específic de vigilància epidemiològica, d'acord amb el Decret 15/1997, de 23 de gener, pel qual es crea i es regula la Xarxa de Vigilància Epidemiològica de la Comunitat Autònoma de les Illes Balears.

OBJECTIU

L'objectiu general del Registre Poblacional de Malalties Rares és el de proporcionar la informació necessària per facilitar la implementació de polítiques socials i sanitàries orientades a les malalties rares, així com la promoció de la investigació.

Els objectius específics són:

- Proporcionar dades epidemiològiques fiables i actualitzades sobre les malalties rares.
- Constituir-se en un instrument clau per a la planificació i l'avaluació de l'atenció sanitària i sociosanitària destinada a les persones afectades.

METODOLOGIA

Manual de procediment

Per a la creació del Registre es va elaborar un manual de procediments en el qual es van establir, entre d'altres, els acords següents:

- Definició de malaltia rara: les malalties amb una prevalença inferior a 5 casos per cada 10.000 habitants.
- Criteris d'inclusió de casos al registre:

Perquè un cas es pugui incloure en el Registre Poblacional de Malalties Rares ha de complir els requisits següents:

- Malaltia rara diagnosticada en una persona, de qualsevol sexe i edat, que tengui la residència a les Illes Balears en el període d'anàlisi.
 - Estar viva o que la seva data de mort sigui posterior al 31/12/2009.
- Malalties rares per enregistrar.

S'ha prioritzat incloure les malalties seleccionades pel Registre Estatal, que anualment es van ampliant, i altres malalties rares d'interès a les Balears.

Les malalties rares registrades a les Illes Balears han estat les llistades en l'annex 1.

D'entre aquestes, les noves malalties que el ReeR ha incorporat a la vigilància a partir de l'any 2025 són les següents: anèmia falciforme i malalties relacionades; malaltia d'emmagatzematge de glicogen per dèficit de maltasa àcida; grup d'epidermòlisi ampollar hereditària; miastènia gravis; mucopolisacaridosi de tipus 2, i tirosinèmia de tipus 1.

L'any 2025, el ReeR va incorporar l'anèmia falciforme i les malalties relacionades com a nova entitat objecte de vigilància. Tot i que a les Illes Balears s'ha iniciat el procés de captació dels possibles casos corresponents al període d'estudi, no se n'ha pogut completar la validació dins el termini d'elaboració d'aquest informe. Aquesta situació es deu principalment a incidències relacionades amb la codificació diagnòstica en algunes de les fonts de captació, que han generat un volum molt elevat de possibles casos amb baixa especificitat diagnòstica i, en conseqüència, una necessitat important de revisió individualitzada. Atès que el registre només incorpora casos confirmats, la informació definitiva d'aquesta malaltia s'inclourà en l'informe de l'any següent.

Fonts de captació

Les fonts de captació utilitzades per recollir els possibles casos del registre poblacional de malalties rares de les Illes Balears han estat les següents:

- El conjunt mínim bàsic de dades (CMBD) de les altes hospitalàries dels hospitals públics de les Illes Balears: l'Hospital Universitari Son Espases, l'Hospital Son Llàtzer, l'Hospital Comarcal d'Inca, l'Hospital de Manacor, l'Hospital Mateu Orfila, l'Hospital Can Misses i l'Hospital de Formentera.
- Atenció primària.
- El Servei de Genètica de Son Espases.
- El Servei de Pneumologia de Son Espases.
- El Servei de Cardiologia de Son Llàtzer.
- El Registre de les metabolopaties i cribratge neonatal de les Illes Balears.
- El Registre de mortalitat de les Illes Balears.

Recollida de dades

Les fonts de captació ens han facilitat els possibles casos de malalties rares que constaven a les respectives bases de dades. Durant l'any 2025, s'han rebut les dades següents:

- Casos corresponents a l'any 2023 de les malalties rares ja incloses prèviament en el sistema de vigilància.
- Casos del període 2010-2023 de les sis noves malalties rares incorporades a la vigilància el 2025. Durant el 2025, s'han registrat els casos validats del període 2010-2023, amb l'excepció de l'anèmia falciforme. En aquest cas, no ha estat possible completar el procés de validació a causa d'incidències relacionades amb errors de codificació en les fonts de captació i per l'elevat volum de possibles casos identificats. Aquestes limitacions no s'han pogut resoldre dins el termini de l'informe, motiu pel qual aquesta malaltia s'inclourà en l'informe de l'any següent.

Reordenació de les dades i eliminació de duplicats

En el marc de les actuacions de reforç de la vigilància en salut pública, i gràcies al finançament rebut l'any 2025 per part del Ministeri de Sanitat, s'ha establert una col·laboració amb l'IdISBa per a l'any 2026. Aquesta té com a objectiu donar suport al tractament i anàlisi de les dades del registre, així com a l'elaboració dels informes. En aquest context, s'ha pogut avançar en la reordenació de les dades i la detecció de duplicats; tot i abans fer una comprovació manual de cada registre per evitar-los, la

col·laboració amb l'IdISBa ha permès dur a terme un processament massiu dels possibles duplicats.

Validació dels registres

Els possibles casos identificats a partir de les diferents fonts de captació són sotmesos a un procés de validació per confirmar el diagnòstic. Aquesta validació s'efectua mitjançant criteris específics definits per a cada malaltia rara, seguint les directrius del ReeR. Com a resultat d'aquest procés, una part important dels casos inicialment identificats és descartada. Per a cada cas validat es registren variables administratives, variables sociodemogràfiques del pacient i variables de la malaltia (denominació i codificació Orpha i SNOMED-CT, data de diagnòstic, data de captació i període de prevalença a la comunitat autònoma).

Anàlisi de les dades

El període d'estudi comprèn del 2010 al 2023. La prevalença puntual s'ha calculat amb data d'1 de gener de 2024, mitjançant l'anàlisi dels casos de persones vives residents a les Illes Balears amb un diagnòstic confirmat de la malaltia. Per al càlcul, s'ha considerat el nombre de casos vius al final del període per cada 10.000 habitants, utilitzant com a denominadors les estimacions de població intercensal de les Illes Balears l'1 de gener de 2024, proporcionades per IBESTAT. Les variables analitzades són: sexe, edat i illa de residència.

En relació amb la mortalitat, s'ha calculat com el nombre de defuncions registrades per cada malaltia, independentment de la causa de mort. La taxa de letalitat s'ha determinat com la proporció entre el nombre de persones que moren per una determinada malaltia i el nombre total de persones diagnosticades d'aquesta mateixa malaltia.

Població de les Illes Balears

S'han tingut en compte les poblacions intercensals amb data d'1 de gener de 2024 de les Illes Balears, segons sexe, grups d'edat i illes de residència.

Les illes d'Eivissa i Formentera s'han agrupat sota la denominació de Pitiüses per motius de protecció de dades.

TAULA 1. Població segons el sexe

Sexe	Nre.
Dones	617.858
Homes	613.910
TOTAL	1.231.768

TAULA 2. Població segons el grup d'edat

Grups d'edat	Nre.
0-4	47.757
5-14	119.032
15-29	211.335
30-44	280.045
45-59	294.980
60-74	182.887
≥75	95.732
TOTAL	1.231.768

TAULA 3. Població segons l'illa de residència

Illa	Nre.
Mallorca	957.726
Menorca	101.074
Pitiüses	172.968
TOTAL	1.231.768

RESULTATS GENERALS 2010-2023

Dades agregades

El 31 de desembre de 2023, el nombre total de casos registrats acumulats és de 2.964, incloent-hi tant persones vives com difuntes. D'aquests, el 51,18 % corresponen a homes i el 48,82 % a dones.

TAULA 4. Casos registrats segons el sexe

Sexe	Nre.	%
Homes	1.517	51,18
Dones	1.447	48,82
TOTAL	2.964	100,00

Segons el grup d'edat, el nombre més gran de casos correspon al grup d'edat de ≥ 75 .

TAULA 5. Població segons el grup d'edat

Grup d'edat	Nre.	%
0-4	122	4,12
5-14	306	10,32
15-29	274	9,24
30-44	312	10,53
45-59	563	18,99
60-74	669	22,57
≥75	717	24,19
TOTAL	2.963	100,00

És a l'illa de Mallorca on hi ha un nombre més alt de registres, seguida de les Pitiüses.

TAULA 6. Població segons l'illa

Illa	Nre.	%
Mallorca	2.461	83,03
Menorca	227	7,66
Pitiüses	276	9,31
TOTAL	2.964	100,00



FIGURA 1. Distribució d'MR per illes

La base de dades d'MR conté 2.964 registres, amb 2.957 identificadors únics.

S'han detectat 7 individus amb dues MR.

Resultats per malaltia rara

S'han seleccionat 44 malalties rares (MR) per al període 2010-2023 a les Illes Balears.

L'MR registrada amb el nombre més elevat de casos és la miastènia gravis, amb 714 registres i amb una presència més elevada en homes (52,94 %), seguida per l'esclerosi lateral amiotròfica, amb 356 registres, la majoria dels quals són homes (60,11 %).

Durant el període 2010-2023 van morir 901 persones registrades, que representen el 30,4 % dels casos registrats.

No va morir cap persona registrada amb els diagnòstics d'artrogriposi múltiple congènita distal, deficiència de glutaril-CoA deshidrogenasa, fenilcetonúria, homocistinúria clàssica, malaltia de Kawasaki, malaltia de l'orina amb olor de xarop d'erable, neuropatia òptica hereditària de Leber, síndrome de Beckwith-Wiedemann, síndrome de Williams.



La miastènia gravis, que és l'MR amb el nombre més elevat de casos registrats, presenta 237 defuncions durant el període 2010-2023, 32 de les quals moriren per la mateixa malaltia.

Distribució de casos per sexe

La taula següent recull el nombre de casos registrats per cada malaltia rara durant el període 2010-2023 a les Illes Balears, desglossats per sexe i amb el percentatge que representa cada grup sobre el total de casos de la malaltia.

TAULA 7. Nombre i percentatge de casos amb MR segons el sexe

MR	Homes Nre. (%)	Dones Nre. (%)	TOTAL
Artrogriposi múltiple congènita	1 (25)	3 (75)	4
Artrogriposi múltiple congènita distal	2 (100)	0 (0)	2
Atàxia de Friedreich	7 (50)	7 (50)	14
Atròfia muscular espinal proximal	12 (46,2)	14 (54)	26
Colangitis biliar primària	34 (14,8)	196 (85)	230
Complex d'esclerosi tuberosa	25 (49)	26 (51)	51
Deficiència de glutaril-CoA deshidrogenasa	3 (50)	3 (50)	6
Displàsia renal	42 (64,6)	23 (35)	65
Distròfia miotònica de Steinert	72 (57,1)	54 (43)	126
Distròfia muscular de Becker	7 (63,6)	4 (36)	11
Distròfia muscular de Duchenne	29 (96,7)	1 (3)	30
Esclerosi lateral amiotròfica	214 (60,1)	142 (40)	356
Febre mediterrània familiar	7 (36,8)	12 (63)	19
Fenilcetonúria	31 (57,4)	23 (43)	54
Fibrosi quística	46 (45,5)	55 (54)	101
Grup d'epidermòlisi ampuhar hereditària	1 (20)	4 (80)	5
Hemofília A	57 (95)	3 (5)	60
Hipotiroidisme congènit	88 (40,2)	131 (60)	219
Homocistinúria clàssica	2 (66,7)	1 (33)	3
Malaltia d'Andrade	63 (63,6)	36 (36)	99
Malaltia d'emmagatzematge de glicogen per deficiència de maltasa àcida	2 (40)	3 (60)	5
Malaltia de Fabry	20 (60,6)	13 (39)	33
Malaltia de Gaucher	3 (42,9)	4 (57)	7
Malaltia de Huntington	51 (46,8)	58 (53)	109
Malaltia de Kawasaki	18 (75)	6 (25)	24
Malaltia de l'orina amb olor de xarop d'erable	0 (0)	1 (100)	1
Malaltia de Niemann-Pick	0 (0)	0 (0)	0
Malaltia de Rendu-Osler	25 (38,5)	40 (62)	65
Malaltia de Wilson	19 (67,9)	9 (32)	28
Malaltia per anticossos anti membrana basal glomerular	3 (37,5)	5 (62)	8
Miastènia gravis	378 (52,9)	336 (47)	714
Mucopolisacaridosi de tipus 2	1 (100)	0 (0)	1
Neuropatia òptica hereditària de Leber	1 (100)	0 (0)	1
Osteogènesi imperfecta	12 (44,4)	15 (56)	27
Retinosi pigmentària i síndrome d'Usher	85 (47,2)	95 (53)	180
Síndrome d'Angelman	5 (55,6)	4 (44)	9
Síndrome de Beckwith-Wiedemann	4 (80)	1 (20)	5



TAULA 7. Nombre i percentatge de casos amb MR segons el sexe (*continued*)

MR	Homes Nre. (%)	Dones Nre. (%)	TOTAL
Síndrome de l'X fràgil	36 (72)	14 (28)	50
Síndrome de Marfan	14 (37,8)	23 (62)	37
Síndrome de McCune-Albright	0 (0)	1 (100)	1
Síndrome de Prader-Willi	13 (59,1)	9 (41)	22
Síndrome de Williams	2 (25)	6 (75)	8
Tetralogia de Fallot	82 (55,4)	66 (45)	148
Tirosinèmia de tipus 1	0 (0)	0 (0)	0
TOTAL	1.517 (51,2)	1.447 (48,8)	2.964

Estat vital per malaltia rara

La taula següent presenta el nombre i percentatge de persones vives i mortes per cada malaltia rara durant el període 2010-2023.

TAULA 8. Nombre i percentatge de vius i morts per MR

MR	Vius Nre. (%)	Morts Nre. (%)	TOTAL
Artrogriposi múltiple congènita	3 (75)	1 (25)	4
Artrogriposi múltiple congènita distal	2 (100)	0 (0)	2
Atàxia de Friedreich	8 (57,1)	6 (43)	14
Atròfia muscular espinal proximal	18 (69,2)	8 (31)	26
Colangitis biliar primària	164 (71,3)	66 (29)	230
Complex d'esclerosi tuberosa	44 (86,3)	7 (14)	51
Deficiència de glutaril-CoA deshidrogenasa	6 (100)	0 (0)	6
Displàsia renal	60 (92,3)	5 (8)	65
Distròfia miotònica de Steinert	71 (56,3)	55 (44)	126
Distròfia muscular de Becker	10 (90,9)	1 (9)	11
Distròfia muscular de Duchenne	23 (76,7)	7 (23)	30
Esclerosi lateral amiotròfica	50 (14)	306 (86)	356
Febre mediterrània familiar	14 (73,7)	5 (26)	19
Fenilcetonúria	54 (100)	0 (0)	54
Fibrosi quística	95 (94,1)	6 (6)	101
Grup d'epidermòlisi ampollar hereditària	2 (40)	3 (60)	5
Hemofília A	54 (90)	6 (10)	60
Hipotiroidisme congènit	213 (97,3)	6 (3)	219
Homocistinúria clàssica	3 (100)	0 (0)	3
Malaltia d'Andrade	49 (49,5)	50 (51)	99
Malaltia d'emmagatzematge de glicogen per deficiència de maltasa àcida	4 (80)	1 (20)	5
Malaltia de Fabry	31 (93,9)	2 (6)	33
Malaltia de Gaucher	6 (85,7)	1 (14)	7
Malaltia de Huntington	55 (50,5)	54 (50)	109
Malaltia de Kawasaki	24 (100)	0 (0)	24
Malaltia de l'orina amb olor de xarop d'erable	1 (100)	0 (0)	1
Malaltia de Niemann-Pick	0 (0)	0 (0)	0
Malaltia de Rendu-Osler	52 (80)	13 (20)	65
Malaltia de Wilson	25 (89,3)	3 (11)	28
Malaltia per anticossos anti membrana basal glomerular	3 (37,5)	5 (62)	8
Miastènia gravis	477 (66,8)	237 (33)	714



TAULA 8. Nombre i percentatge de vius i morts per MR (*continued*)

MR	Vius Nre. (%)	Morts Nre. (%)	TOTAL
Mucopolisacariidosi de tipus 2	0 (0)	1 (100)	1
Neuropatia òptica hereditària de Leber	1 (100)	0 (0)	1
Osteogènesi imperfecta	25 (92,6)	2 (7)	27
Retinosi pigmentària i síndrome d'Usher	153 (85)	27 (15)	180
Síndrome d'Angelman	7 (77,8)	2 (22)	9
Síndrome de Beckwith-Wiedemann	5 (100)	0 (0)	5
Síndrome de l'X fràgil	48 (96)	2 (4)	50
Síndrome de Marfan	34 (91,9)	3 (8)	37
Síndrome de McCune-Albright	0 (0)	1 (100)	1
Síndrome de Prader-Willi	20 (90,9)	2 (9)	22
Síndrome de Williams	8 (100)	0 (0)	8
Tetralogia de Fallot	141 (95,3)	7 (5)	148
Tirosinèmia de tipus 1	0 (0)	0 (0)	0
TOTAL	2.063 (69,6)	901 (30,4)	2.964

Prevalença

Per a cadascuna de les MR registrades al ReRIB, se n'analitza la prevalença amb data d'1 de gener de 2024. La prevalença es calcula amb els casos de persones vives residents a les Illes Balears amb un diagnòstic de la malaltia rara confirmada mitjançant la validació. Les anàlisis s'han efectuat sobre els casos registrats en el període 2010-2023.

Les taxes més altes de prevalença corresponen a les de la miastènia gravis, amb una prevalença de 3,87 per 10.000 habitants, seguida de l'hipotiroïdisme congènit, amb una prevalença d'1,73 (en revisió per errors de validació detectats recentment en relació amb errors en la font de captació), i la colangitis biliar primària, amb una prevalença d'1,33.

Entre les malalties amb prevalença estimable, les taxes més baixes corresponen a les de la malaltia de l'orina amb olor de xarop d'erable, amb una prevalença de 0,01 per 10.000 habitants, seguida de la neuropatia òptica hereditària de Leber, amb una prevalença de 0,01, i l'artrogriposi múltiple congènita distal, amb una prevalença de 0,02.

Per a la malaltia de Niemann-Pick, la mucopolisacariidosi de tipus 2, la síndrome de McCune-Albright i la tirosinèmia de tipus 1, tot i estar incloses en el sistema de vigilància i haver-se fet una cerca activa de possibles casos, no s'han identificat casos que compleixin els criteris de registre durant el període analitzat. Per aquest motiu, no ha estat possible calcular-ne la prevalença i se'ls ha assignat un valor de 0.

TAULA 9. Prevalença d'MR

MR	Prevalença
Artrogriposi múltiple congènita	0,02
Artrogriposi múltiple congènita distal	0,02
Atròfia muscular espinal proximal	0,15
Atàxia de Friedreich	0,06
Colangitis biliar primària	1,33
Complex d'esclerosi tuberosa	0,36



TAULA 9. Prevalença d'MR (*continued*)

MR	Prevalença
Deficiència de glutaril-CoA deshidrogenasa	0,05
Displàsia renal	0,49
Distròfia miotònica de Steinert	0,58
Distròfia muscular de Becker	0,08
Distròfia muscular de Duchenne	0,19
Esclerosi lateral amiotròfica	0,41
Febre mediterrània familiar	0,11
Fenilcetonúria	0,44
Fibrosi quística	0,77
Grup d'epidermòlisi ampuïllar hereditària	0,02
Hemofília A	0,44
Hipotiroidisme congènit	1,73
Homocistinúria clàssica	0,02
Malaltia de Fabry	0,25
Malaltia de Gaucher	0,05
Malaltia de Huntington	0,45
Malaltia de Kawasaki	0,19
Malaltia de Niemann-Pick	0,00
Malaltia de Rendu-Osler	0,42
Malaltia de Wilson	0,20
Malaltia de l'orina amb olor de xarop d'erable	0,01
Malaltia d'Andrade	0,40
Malaltia d'emmagatzematge de glicogen per deficiència de maltasa àcida	0,03
Malaltia per anticossos anti membrana basal glomerular	0,02
Miastènia gravis	3,87
Mucopolisacaridosi de tipus 2	0,00
Neuropatia òptica hereditària de Leber	0,01
Osteogènesi imperfecta	0,20
Retinosi pigmentària i síndrome d'Usher	1,24
Síndrome de Beckwith-Wiedemann	0,04
Síndrome de Marfan	0,28
Síndrome de McCune-Albright	0,00
Síndrome de Prader-Willi	0,16
Síndrome de Williams	0,06
Síndrome de l'X fràgil	0,39
Síndrome d'Angelman	0,06
Tetralogia de Fallot	1,14
Tirosinèmia de tipus 1	0,00

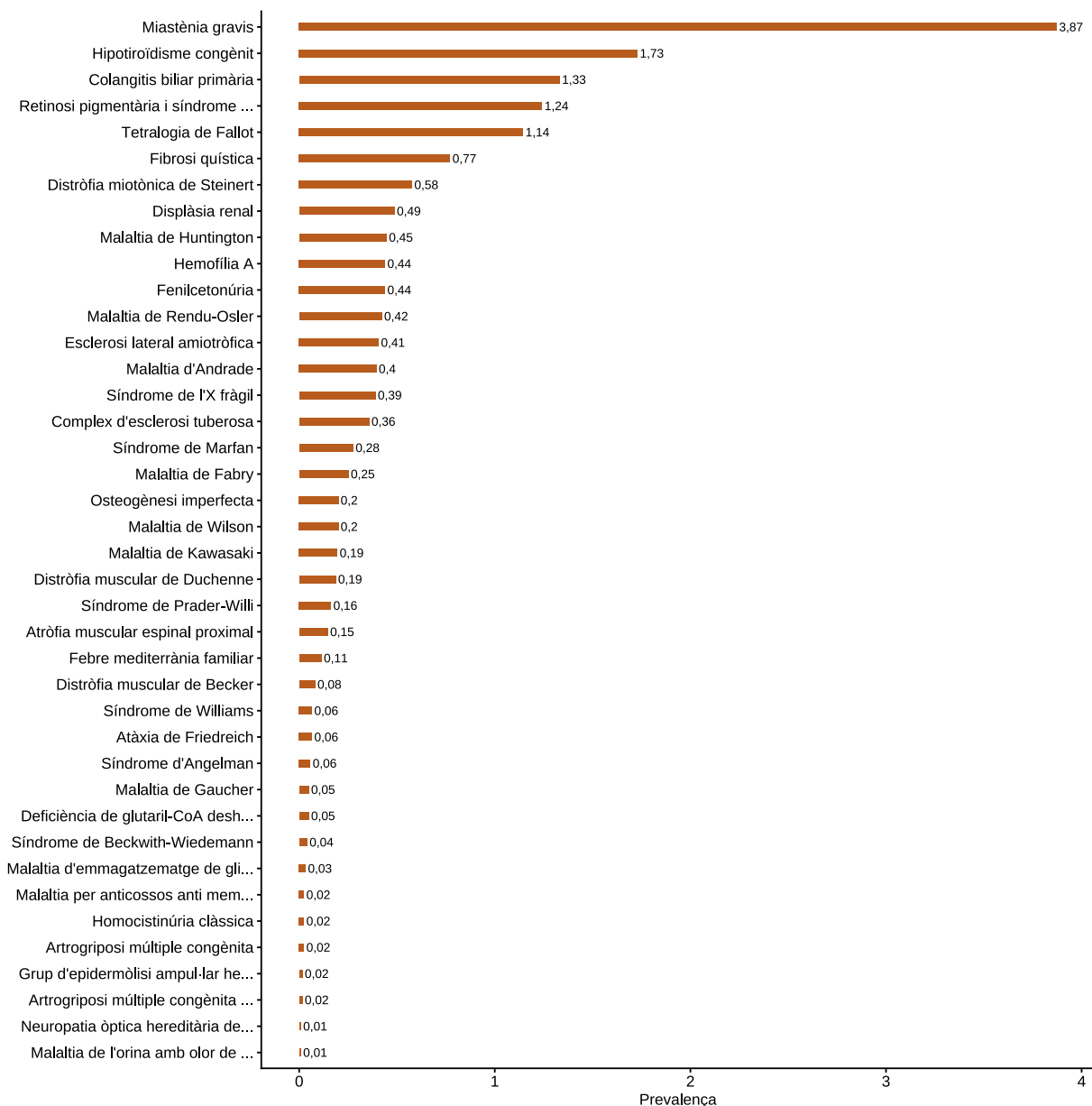


FIGURA 2. Prevalença total per MR

Pel que fa a la prevalença per sexe, les malalties amb una prevalença més alta en homes són la miastènia gravis, amb una prevalença de 3,96 per 10.000 habitants, seguida de l'hipotiroidisme congènit, amb una prevalença d'1,42, i la tetralogia de Fallot, amb una prevalença d'1,27.

En canvi, les malalties amb una prevalença més alta en dones són la miastènia gravis, amb una prevalença de 3,79 per 10.000 habitants, seguida de la colangitis biliar primària, amb una prevalença de 2,31, i l'hipotiroidisme congènit, amb una prevalença de 2,04.



TAULA 10. Prevalences d'MR segons el sexe

MR	Homes Nre. (Prevalença)	Dones Nre. (Prevalença)
Artrogriposi múltiple congènita	1 (0,02)	3 (0,03)
Artrogriposi múltiple congènita distal	2 (0,03)	0 (0)
Atròfia muscular espinal proximal	12 (0,16)	14 (0,13)
Atàxia de Friedreich	7 (0,07)	7 (0,06)
Colangitis biliar primària	34 (0,34)	196 (2,31)
Complex d'esclerosi tuberosa	25 (0,34)	26 (0,37)
Deficiència de glutaril-CoA deshidrogenasa	3 (0,05)	3 (0,05)
Displàsia renal	42 (0,6)	23 (0,37)
Distròfia miotònica de Steinert	72 (0,65)	54 (0,5)
Distròfia muscular de Becker	7 (0,11)	4 (0,05)
Distròfia muscular de Duchenne	29 (0,36)	1 (0,02)
Esclerosi lateral amiotròfica	214 (0,46)	142 (0,36)
Febre mediterrània familiar	7 (0,08)	12 (0,15)
Fenilcetonúria	31 (0,5)	23 (0,37)
Fibrosi quística	46 (0,73)	55 (0,81)
Grup d'epidermòlisi ampollar hereditària	0 (0)	4 (0,03)
Hemofília A	57 (0,83)	3 (0,05)
Hipotiroïdisme congènit	88 (1,42)	131 (2,04)
Homocistinúria clàssica	2 (0,03)	1 (0,02)
Malaltia de Fabry	20 (0,31)	13 (0,19)
Malaltia de Gaucher	3 (0,03)	4 (0,06)
Malaltia de Huntington	51 (0,39)	58 (0,5)
Malaltia de Kawasaki	18 (0,29)	6 (0,1)
Malaltia de Niemann-Pick	0 (0,0)	0 (0,0)
Malaltia de Rendu-Osler	25 (0,34)	40 (0,5)
Malaltia de Wilson	19 (0,28)	9 (0,13)
Malaltia de l'orina amb olor de xarop d'erable	0 (0)	1 (0,02)
Malaltia d'Andrade	63 (0,46)	36 (0,34)
Malaltia d'emmagatzematge de glicogen per deficiència de maltasa àcida	2 (0,03)	3 (0,03)
Malaltia per anticossos anti membrana basal glomerular	3 (0,03)	5 (0,02)
Miastènia gravis	378 (3,96)	336 (3,79)
Mucopolisacaridosi de tipus 2	0 (0,0)	0 (0,0)
Neuropatia òptica hereditària de Leber	1 (0,02)	0 (0)
Osteogènesi imperfecta	12 (0,2)	15 (0,21)
Retinosi pigmentària i síndrome d'Usher	85 (1,22)	95 (1,26)
Síndrome de Beckwith-Wiedemann	4 (0,07)	1 (0,02)
Síndrome de Marfan	14 (0,2)	23 (0,36)
Síndrome de McCune-Albright	0 (0,0)	0 (0,0)
Síndrome de Prader-Willi	13 (0,2)	9 (0,13)
Síndrome de Williams	2 (0,03)	6 (0,1)
Síndrome de l'X fràgil	36 (0,55)	14 (0,23)
Síndrome d'Angelman	5 (0,07)	4 (0,05)
Tetralogia de Fallot	82 (1,27)	66 (1,02)
Tirosinèmia de tipus 1	0 (0,0)	0 (0,0)

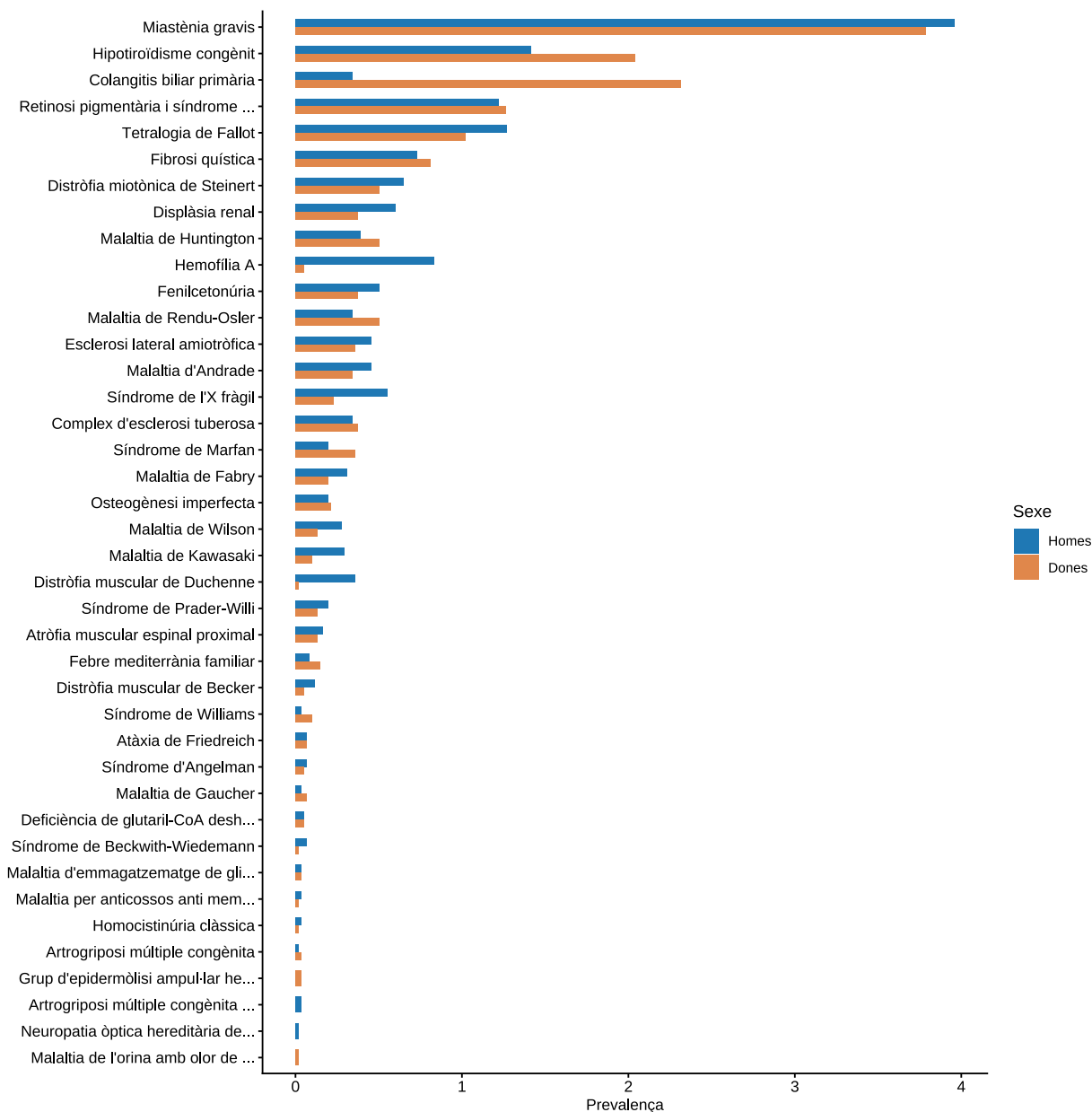


FIGURA 3. Prevalença per MR segons el sexe

Mortalitat

Després de l'encreuament dels registres amb el Registre de mortalitat, s'ha actualitzat l'estat vital dels casos registrats i s'han obtingut les causes bàsiques de defunció.

En 33 de les MR registrades, ha mort almenys 1 persona amb la MR que patia. L'esclerosi lateral amiotròfica és la malaltia amb un nombre més elevat de persones mortes, 306, la majoria de les quals són homes (60,8 %).



En segon terme, es troba la miastènia gravis amb 237 de persones mortes, la majoria de les quals són homes (57 %). A continuació hi ha la colangitis biliar primària amb 66 de persones mortes, la majoria de les quals són dones (80,3 %). No s'han registrat defuncions entre els homes amb artrogriposi múltiple congènita, distròfia muscular de Becker, malaltia d'emmagatzematge de glicogen per deficiència de maltasa àcida, osteogènesi imperfecta ni síndrome de McCune-Albright, ni entre les dones amb displàsia renal, distròfia muscular de Duchenne, hemofília A, malaltia de Gaucher, mucopolisacaridosi de tipus 2 ni síndrome de l'X fràgil, durant el període analitzat.

TAULA 11. Mortalitat segons la malaltia rara i el sexe

MR	Homes Nre. (%)	Dones Nre. (%)	TOTAL
Artrogriposi múltiple congènita	0 (0 %)	1 (100 %)	1
Atàxia de Friedreich	3 (50 %)	3 (50 %)	6
Atròfia muscular espinal proximal	2 (20 %)	6 (80 %)	8
Colangitis biliar primària	13 (20 %)	53 (80 %)	66
Complex d'esclerosi tuberosa	4 (60 %)	3 (40 %)	7
Displàsia renal	5 (100 %)	0 (0 %)	5
Distròfia miotònica de Steinert	32 (60 %)	23 (40 %)	55
Distròfia muscular de Becker	0 (0 %)	1 (100 %)	1
Distròfia muscular de Duchenne	7 (100 %)	0 (0 %)	7
Esclerosi lateral amiotròfica	186 (60 %)	120 (40 %)	306
Febre mediterrània familiar	2 (40 %)	3 (60 %)	5
Fibrosi quística	1 (20 %)	5 (80 %)	6
Grup d'epidermòlisi ampuïlar hereditària	1 (30 %)	2 (70 %)	3
Hemofília A	6 (100 %)	0 (0 %)	6
Hipotiroidisme congènit	1 (20 %)	5 (80 %)	6
Malaltia d'Andrade	35 (70 %)	15 (30 %)	50
Malaltia d'emmagatzematge de glicogen per deficiència de maltasa àcida	0 (0 %)	1 (100 %)	1
Malaltia de Fabry	1 (50 %)	1 (50 %)	2
Malaltia de Gaucher	1 (100 %)	0 (0 %)	1
Malaltia de Huntington	27 (50 %)	27 (50 %)	54
Malaltia de Rendu-Osler	4 (30 %)	9 (70 %)	13
Malaltia de Wilson	2 (70 %)	1 (30 %)	3
Malaltia per anticossos anti membrana basal glomerular	1 (20 %)	4 (80 %)	5
Miastènia gravis	135 (60 %)	102 (40 %)	237
Mucopolisacaridosi de tipus 2	1 (100 %)	0 (0 %)	1
Osteogènesi imperfecta	0 (0 %)	2 (100 %)	2
Retinosi pigmentària i síndrome d'Usher	10 (40 %)	17 (60 %)	27
Síndrome d'Angelman	1 (50 %)	1 (50 %)	2
Síndrome de l'X fràgil	2 (100 %)	0 (0 %)	2
Síndrome de Marfan	2 (70 %)	1 (30 %)	3
Síndrome de McCune-Albright	0 (0 %)	1 (100 %)	1
Síndrome de Prader-Willi	1 (50 %)	1 (50 %)	2
Tetralogia de Fallot	4 (60 %)	3 (40 %)	7

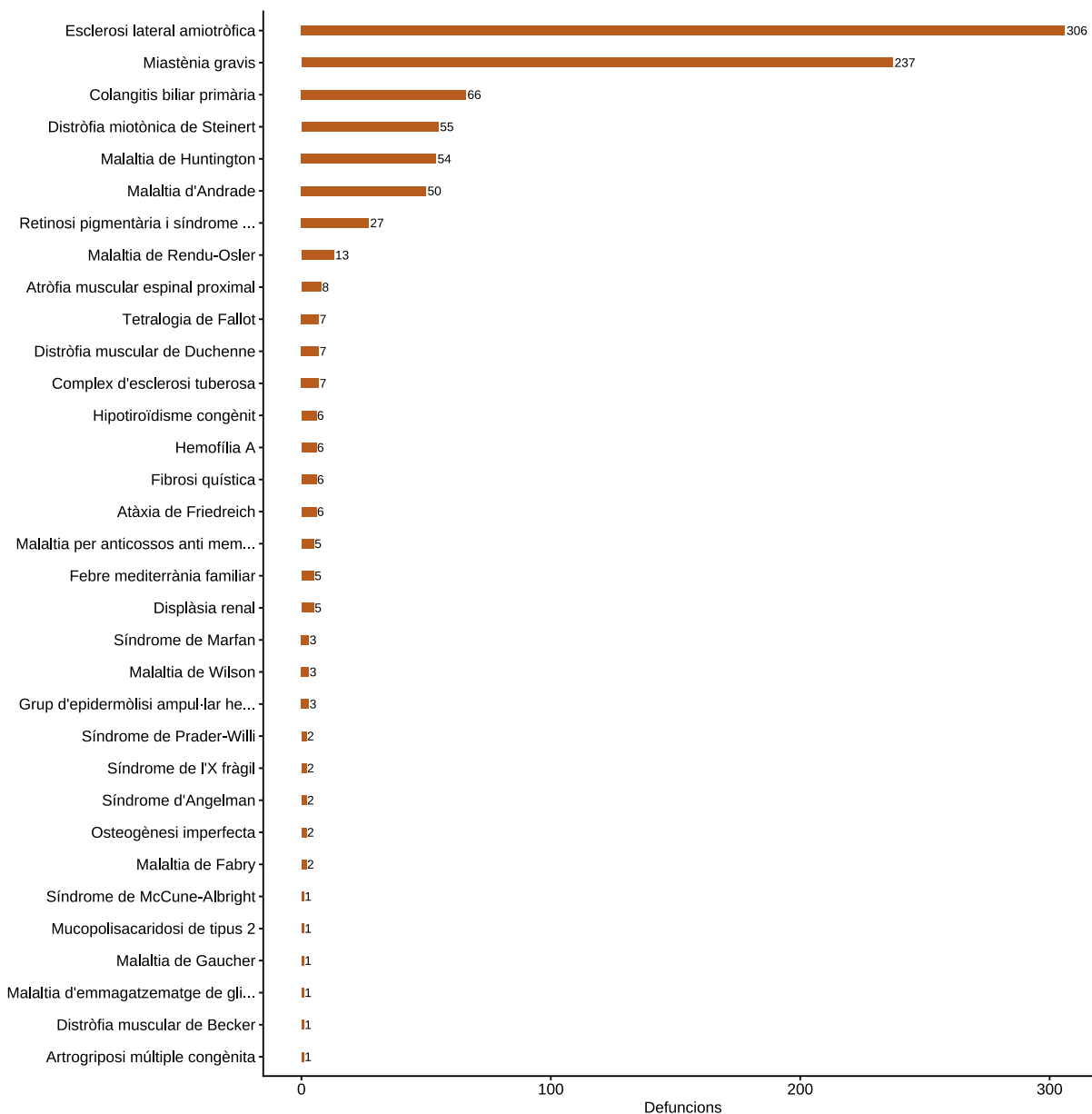


FIGURA 4. Nombre de defuncions per MR

Letalitat

La taxa de letalitat més elevada correspon a l'esclerosi lateral amiotròfica (70,22 %) i a la malaltia de Huntington (33,94 %), seguides de l'artrogríposi múltiple congènita (25 %).

La letalitat més elevada en homes s'observa en els casos afectats per l'esclerosi lateral amiotròfica (71,03 %), la malaltia per anticossos anti membrana basal glomerular (33,33 %) i la malaltia de Huntington (31,37 %). Pel que fa a les dones, les malalties en les quals



presenten una taxa de letalitat més alta són la esclerosi lateral amiotròfica (69,01 %), la malaltia de Huntington (36,21 %) i l'atròfia muscular espinal proximal (35,71 %).

TAULA 12. Letalitat per malaltia rara segons el sexe

	Homes		Dones		Total	
	Nre.	Letalitat	Nre.	Letalitat	Nre.	Letalitat
Artrogriposi múltiple congènita	0	0,0	1	33,3	1	25,0
Atàxia de Friedreich	1	14,3	1	14,3	2	14,3
Atròfia muscular espinal proximal	1	8,3	5	35,7	6	23,1
Colangitis biliar primària	3	8,8	13	6,6	16	7,0
Complex d'esclerosi tuberosa	1	4,0	0	0,0	1	2,0
Displàsia renal	1	2,4	0	0,0	1	1,5
Distròfia miotònica de Steinert	11	15,3	5	9,3	16	12,7
Distròfia muscular de Becker	0	0,0	0	0,0	0	0,0
Distròfia muscular de Duchenne	0	0,0	0	0,0	0	0,0
Esclerosi lateral amiotròfica	152	71,0	98	69,0	250	70,2
Febre mediterrània familiar	0	0,0	0	0,0	0	0,0
Fibrosi quística	1	2,2	3	5,5	4	4,0
Grup d'epidermòlisi ampollar hereditària	0	0,0	0	0,0	0	0,0
Hemofília A	2	3,5	0	0,0	2	3,3
Hipotiroidisme congènit	0	0,0	0	0,0	0	0,0
Malaltia d'Andrade	12	19,0	3	8,3	15	15,2
Malaltia d'emmagatzematge de glicogen per deficiència de maltasa àcida	0	0,0	1	33,3	1	20,0
Malaltia de Fabry	0	0,0	0	0,0	0	0,0
Malaltia de Gaucher	0	0,0	0	0,0	0	0,0
Malaltia de Huntington	16	31,4	21	36,2	37	33,9
Malaltia de Rendu-Osler	1	4,0	2	5,0	3	4,6
Malaltia de Wilson	1	5,3	0	0,0	1	3,6
Malaltia per anticossos anti membrana basal glomerular	1	33,3	1	20,0	2	25,0
Miastènia gravis	19	5,0	13	3,9	32	4,5
Mucopolisacariidosi de tipus 2	0	0,0	0	0,0	0	0,0
Osteogènesi imperfecta	0	0,0	1	6,7	1	3,7
Retinosi pigmentària i síndrome d'Usher	0	0,0	0	0,0	0	0,0
Síndrome d'Angelman	0	0,0	0	0,0	0	0,0
Síndrome de l'X fràgil	0	0,0	0	0,0	0	0,0
Síndrome de Marfan	2	14,3	0	0,0	2	5,4
Síndrome de McCune-Albright	0	0,0	0	0,0	0	0,0
Síndrome de Prader-Willi	0	0,0	0	0,0	0	0,0
Tetralogia de Fallot	1	1,2	0	0,0	1	0,7

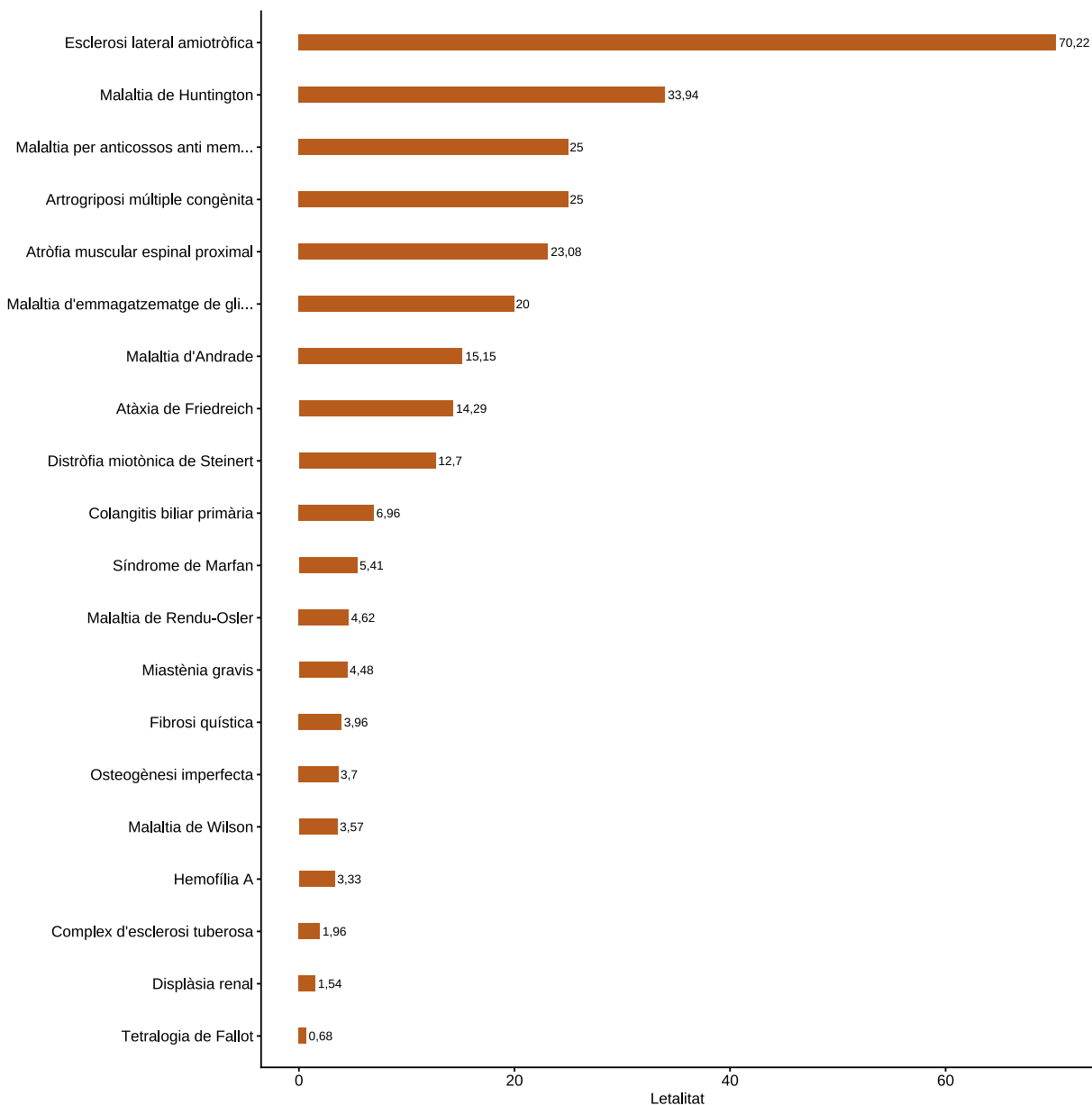


FIGURA 5. Taxa de letalitat per MR

Fitxes per malaltia rara

Per cadascuna de les MR registrades es presenten les prevalences següents:

- Prevalença segons el sexe.
- Prevalença segons el grup d'edat.
- Prevalença segons l'illa de residència.



**Govern de les
Illes Balears**

Conselleria de Salut

- Letalitat.
- Defuncions.

Artrogriposi múltiple congènita

L'artrogriposi múltiple congènita (AMC) és un grup heterogeni de trastorns de gravetat variable caracteritzats per contractures congènites de les extremitats. Es manifesta en néixer com una limitació del moviment de les articulacions de diverses extremitats que, generalment, no és progressiva i pot incloure debilitat muscular i fibrosi. Tot i que pot deure's a múltiples causes (neurogèniques en la majoria dels casos, alteracions del teixit conjuntiu o mecanismes mixts —nerològics, musculars i estructurals—), el mecanisme fisiopatològic final és la disminució del moviment fetal intrauterí, que deriva secundàriament en contractures.

La majoria dels casos d'AMC són esporàdics, tot i que en un 30 % de les persones afectades es pot identificar una causa genètica, incloses anomalies cromosòmiques o mutacions en alguns gens. Segons la causa genètica, l'herència pot ser autosòmica dominant, autosòmica recessiva o recessiva lligada l'X.

TAULA 13. Nombre de casos i prevalença segons el sexe

Sexe	Nre.	Prevalença
Homes	1	0,02
Dones	2	0,03
TOTAL	3	0,02

TAULA 14. Nombre de casos i prevalença segons el grup d'edat

Grup d'edat	Nre.	Prevalença
0-4	1	0,21
5-14	1	0,08
15-29	0	0,00
30-44	0	0,00
45-59	1	0,03
60-74	0	0,00
≥75	0	0,00
TOTAL	3	0,02

TAULA 15. Nombre de casos i prevalença segons l'illa de residència

Illa	Nre.	Prevalença
Mallorca	2	0,12
Menorca	1	0,06
Pitiüses	0	0,00
TOTAL	3	0,02

TAULA 16. Defuncions i letalitat

	Morts (Nre.)	Letalitat (%)
Homes	0	0,0
Dones	1	33,3



TAULA 16. Defuncions i letalitat (*continued*)

	Morts (Nre.)	Letalitat (%)
TOTAL	1	25,0



FIGURA 6. Distribució de la prevalença segons el sexe

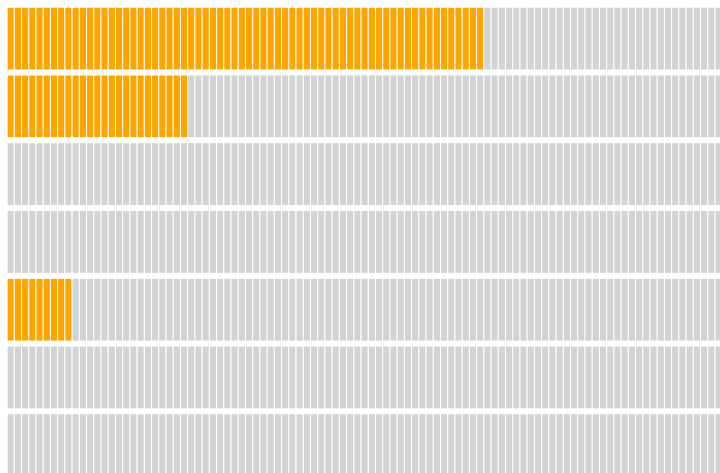


FIGURA 7. Distribució de la prevalença segons el grup d'edat

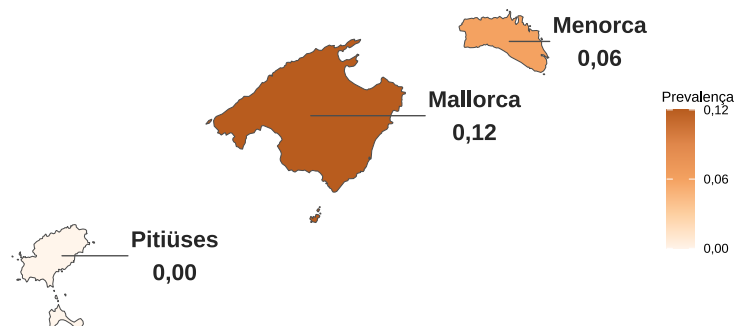


FIGURA 8. Prevalença per illes

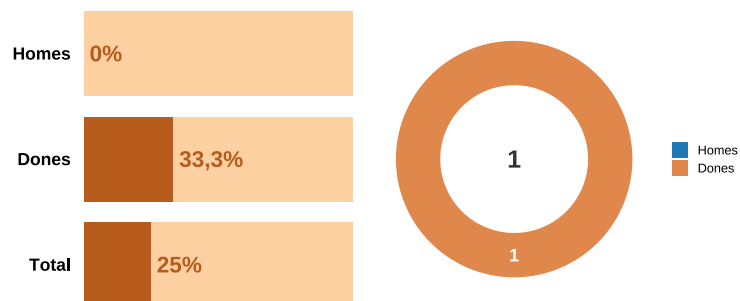


FIGURA 9 i FIGURA 10. Letalitat i defuncions

Artrogriposi múltiple congènita distal

Es tracta d'un grup de síndromes d'artrogriposi poc freqüents i de gravetat variable que es caracteritzen per contractures congènites de dues zones del cos o més (principalment mans i peus), però generalment sense afecció de les articulacions proximals, i amb absència de malaltia neurològica o muscular primària que afecti la funció de les extremitats. Les característiques diagnòstiques inclouen camptodactília o pseudocamptodactília, absència o hipoplàsia de plects de flexió, dits dominants, desviació cubital del canell, talipes equinovar, deformitats calcaneovalg, astràgal vertical i metatars var.

TAULA 17. Nombre de casos i prevalença segons el sexe

Sexe	Nre.	Prevalença
Homes	2	0,03
Dones	0	0,00
TOTAL	2	0,02

TAULA 18. Nombre de casos i prevalença segons el grup d'edat

Grup d'edat	Nre.	Prevalença
0-4	0	0,00
5-14	1	0,08
15-29	1	0,05
30-44	0	0,00
45-59	0	0,00
60-74	0	0,00
≥75	0	0,00
TOTAL	2	0,02

TAULA 19. Nombre de casos i prevalença segons l'illa de residència

Illa	Nre.	Prevalença
Mallorca	1	0,06
Menorca	0	0,00
Pitiüses	1	0,06
TOTAL	2	0,02

No se n'ha calculat la letalitat, ja que no consten defuncions atribuïbles a aquesta malaltia entre els casos registrats durant el període analitzat.

TAULA 20. Defuncions i letalitat

	Morts (Nre.)	Letalitat (%)
Homes	0	0
Dones	0	0
TOTAL	0	0



FIGURA 11. Distribució de la prevalença segons el sexe

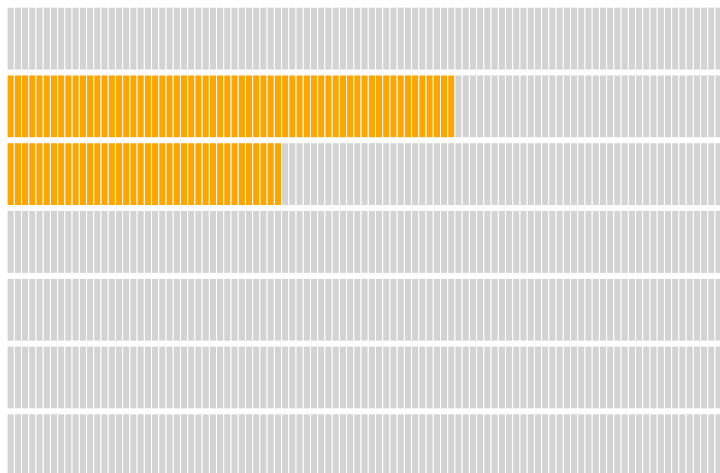


FIGURA 12. Distribució de la prevalença segons el grup d'edat

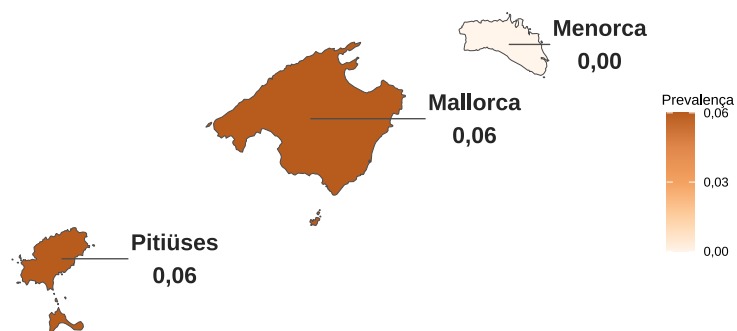


FIGURA 13. Prevalença per illes

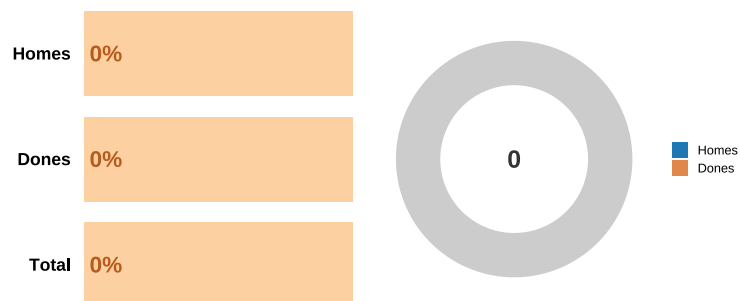


FIGURA 14 i FIGURA 15. Letalitat i defuncions

Atàxia de Friedreich

L'atàxia de Friedreich (FRDA) és un trastorn neurodegeneratiu multisistèmic d'herència autosòmica recessiva caracteritzat per una atàxia progressiva de la marxa, disàrtria, disfàgia, disfunció oculomotora, pèrdua dels reflexos tendinosos profunds, signes d'afecció del tracte piramidal i escoliosi. És freqüent la presència de miocardiopatia hipertròfica i, en alguns casos, diabetis *mellitus*, pèrdua visual o auditiva. La majoria dels casos es deuen a una expansió del triplet GAA situat a l'intró 1 del gen *FXN* (9q21.11–q21.13), que ocasiona una reducció en l'expressió de la proteïna frataxina. La gravetat i la velocitat de progressió són variables, i és més greu la malaltia associada a un nombre major de repeticions GAA. El diagnòstic es confirma mitjançant estudi genètic molecular del gen *FXN*. El consell genètic està indicat i el diagnòstic prenatal és possible en famílies amb mutacions identificades.

TAULA 21. Nombre de casos i prevalença segons el sexe

Sexe	Nre.	Prevalença
Homes	4	0,07
Dones	4	0,06
TOTAL	8	0,06

TAULA 22. Nombre de casos i prevalença segons el grup d'edat

Grup d'edat	Nre.	Prevalença
0-4	0	0,00
5-14	0	0,00
15-29	3	0,14
30-44	1	0,04
45-59	2	0,07
60-74	2	0,11
≥75	0	0,00
TOTAL	8	0,06

TAULA 23. Nombre de casos i prevalença segons l'illa de residència

Illa	Nre.	Prevalença
Mallorca	7	0,40
Menorca	0	0,00
Pitiüses	1	0,06
TOTAL	8	0,06

TAULA 24. Defuncions i letalitat

	Morts (Nre.)	Letalitat (%)
Homes	1	14,3
Dones	1	14,3
TOTAL	2	14,3

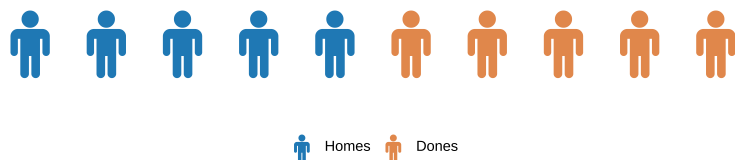


FIGURA 16. Distribució de la prevalença segons el sexe

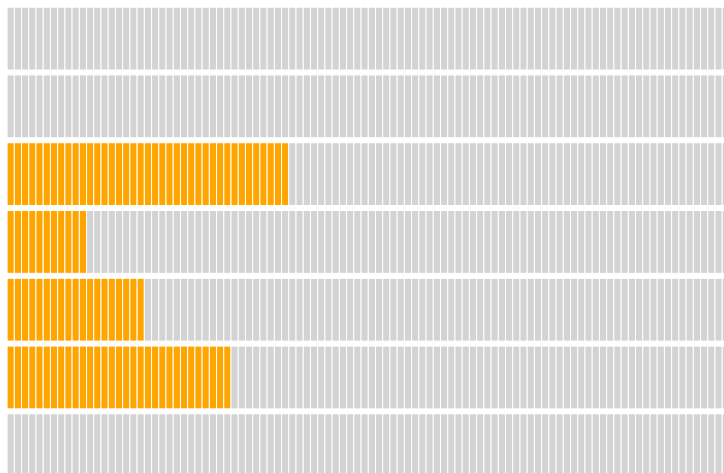


FIGURA 17. Distribució de la prevalença segons el grup d'edat

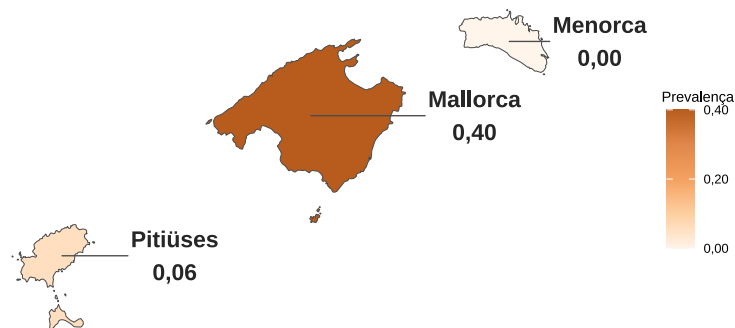


FIGURA 18. Prevalença per illes

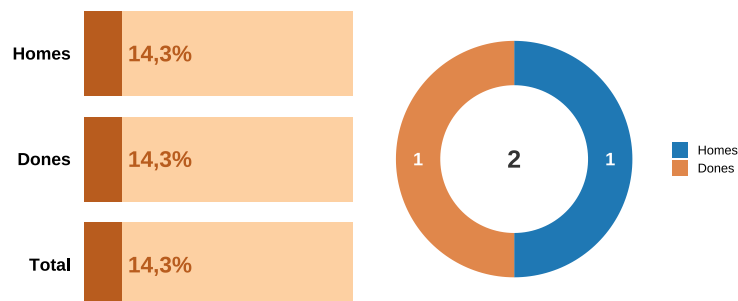


FIGURA 19 i FIGURA 20. Letalitat i defuncions

Atròfia muscular espinal proximal

Les atròfies musculars espinals proximals són un grup de trastorns d'origen genètic caracteritzats per la debilitat i atròfia muscular progressives degudes a la degeneració i pèrdua de les neurones motores inferiors de la medulla espinal i dels nuclis del tronc cerebral. La cognició no es veu afectada. La malaltia és produïda per mutacions bial·lèliques (95 % delecions) en el gen *SMN1* i està modulada pel nombre de còpies del gen *SMN2*. L'herència és autosòmica recessiva i la prevalença s'estima en aproximadament 1/30.000.

Els subtipus d'AME són:

- Atròfia muscular espinal proximal de tipus 0, d'inici prenatal.
- Atròfia muscular espinal proximal de tipus I o atròfia muscular espinal infantil o malaltia de Werdnig-Hoffmann.
- Atròfia muscular espinal proximal de tipus II.
- Atròfia muscular espinal proximal de tipus III o malaltia de Kugelberg-Welander.
- Atròfia muscular espinal proximal de tipus IV o atròfia muscular espinal de l'adult.

TAULA 25. Nombre de casos i prevalença segons el sexe

Sexe	Nre.	Prevalença
Homes	10	0,16
Dones	8	0,13
TOTAL	18	0,15

TAULA 26. Nombre de casos i prevalença segons el grup d'edat

Grup d'edat	Nre.	Prevalença
0-4	3	0,63
5-14	5	0,42
15-29	6	0,28
30-44	1	0,04
45-59	3	0,10
60-74	0	0,00
≥75	0	0,00
TOTAL	18	0,15

TAULA 27. Nombre de casos i prevalença segons l'illa de residència

Illa	Nre.	Prevalença
Mallorca	17	0,98
Menorca	1	0,06
Pitiüses	0	0,00
TOTAL	18	0,15



TAULA 28. Defuncions i letalitat

	Morts (Nre.)	Letalitat (%)
Homes	1	8,3
Dones	5	35,7
TOTAL	6	23,1

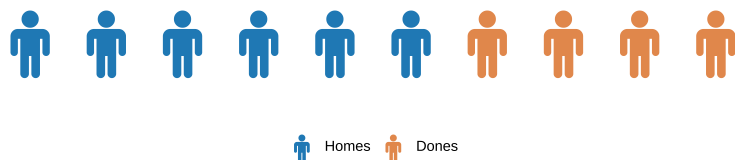


FIGURA 21. Distribució de la prevalença segons el sexe

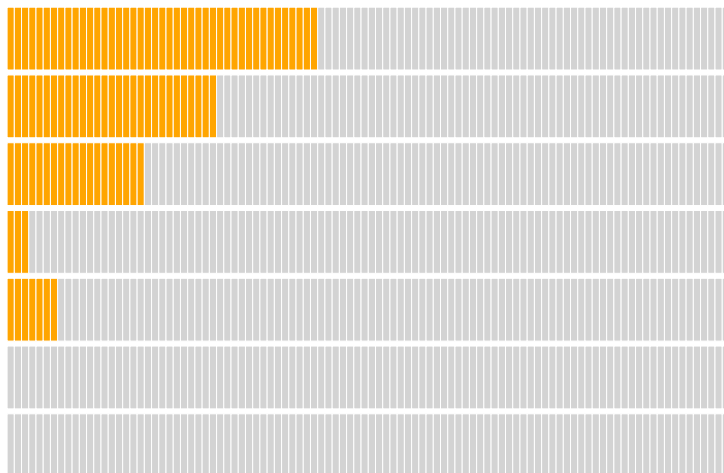


FIGURA 22. Distribució de la prevalença segons el grup d'edat

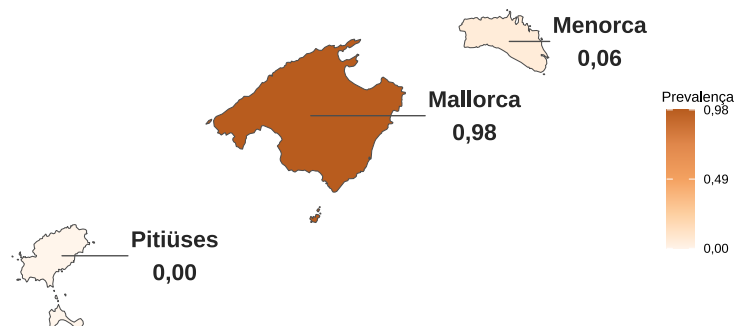


FIGURA 23. Prevalença per illes

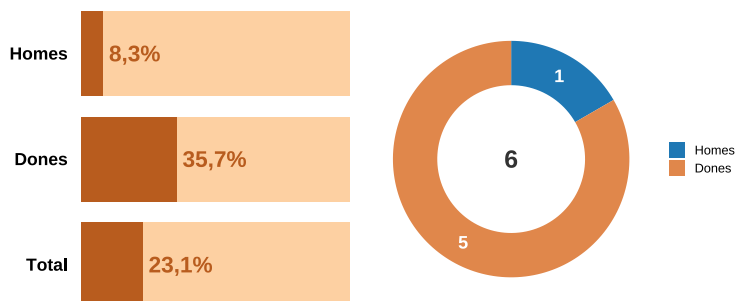


FIGURA 24 i FIGURA 25. Letalitat i defuncions

Colangitis biliar primària

És una malaltia hepàtica coleestàtica autoimmune caracteritzada per un dany mediat per cèl·lules T dels petits conductes biliars intrahepàtics, que condueix a colèstasi, fibrosi i possible cirrosi. L'inici es produeix entre la quarta i la sisena dècada de la vida. Afecta predominantment les dones, amb una proporció de 9:1. Les primeres manifestacions inclouen cansament (80 %) i prurit (20–70 %). En fases més avançades poden desenvolupar-se xantomes i xantelasmes, osteopènia i osteoporosi amb risc de fractures, hiperlipèmia, hipercolesterolèmia i dèficits vitamínics.

Les complicacions relacionades amb la cirrosi inclouen hipertensió portal, esplenomegàlia, edema perifèric, pèrdua de massa muscular i hepatocarcinoma, així com manifestacions neurològiques com problemes de concentració i memòria i trastorns del son. Són freqüents els trastorns autoimmunitaris concomitants (síndrome de Sjögren, síndrome CREST, malaltia tiroïdal autoimmune, artritis reumatoide, malaltia celíaca, malaltia inflamatòria intestinal i síndrome de Raynaud).

És d'herència multigènica o multifactorial o desconeguda.

TAULA 29. Nombre de casos i prevalença segons el sexe

Sexe	Nre.	Prevalença
Homes	21	0,34
Dones	143	2,31
TOTAL	164	1,33

TAULA 30. Nombre de casos i prevalença segons el grup d'edat

Grup d'edat	Nre.	Prevalença
0-4	0	0,00
5-14	0	0,00
15-29	0	0,00
30-44	11	0,39
45-59	50	1,70
60-74	61	3,34
≥75	42	4,39
TOTAL	164	1,33

TAULA 31. Nombre de casos i prevalença segons l'illa de residència

Illa	Nre.	Prevalença
Mallorca	146	8,44
Menorca	5	0,29
Pitiüses	13	0,75
TOTAL	164	1,33



TAULA 32. Defuncions i letalitat

	Morts (Nre.)	Letalitat (%)
Homes	3	8,8
Dones	13	6,6
TOTAL	16	7,0

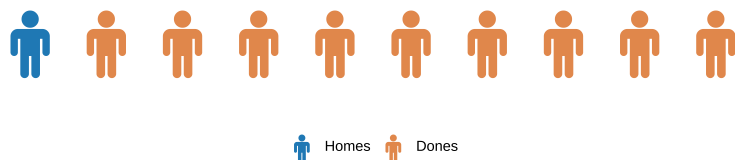


FIGURA 26. Distribució de la prevalença segons el sexe

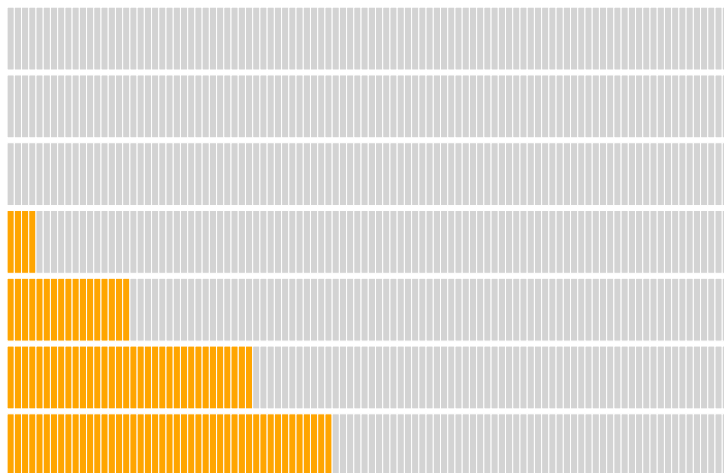


FIGURA 27. Distribució de la prevalença segons el grup d'edat

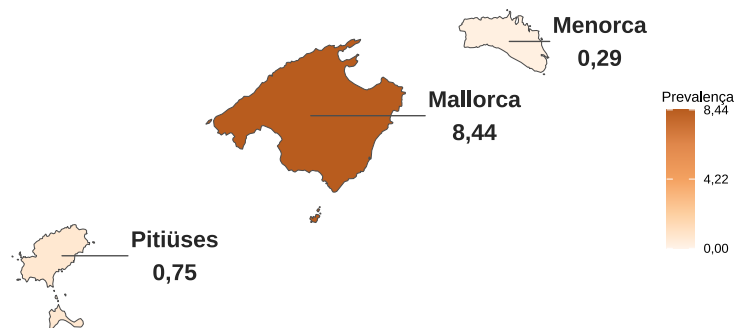


FIGURA 28. Prevalença per illes

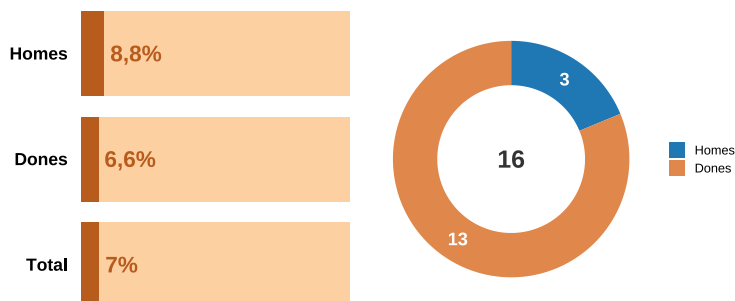


FIGURA 29 i FIGURA 30. Letalitat i defuncions



Complex d'esclerosi tuberosa

L'esclerosi tuberosa (ET) és un trastorn neurocutani poc freqüent caracteritzat per hamartomes multisistèmics que afecten majoritàriament la pell, el cervell, els ronyons, els pulmons, els ulls i el cor. S'associa a epilèpsia d'inici precoç i trastorns neuropsiquiàtrics. La causa és genètica, per mutacions en *TSC1* o *TSC2*. L'herència és autosòmica dominant, tot i que dues tercers parts dels casos es deuen a variants patogèniques *de novo*. La prevalença del complex d'esclerosi tuberosa (CET) en néixer s'ha estimat en 1/6.000.

TAULA 33. Nombre de casos i prevalença segons el sexe

Sexe	Nre.	Prevalença
Homes	21	0,34
Dones	23	0,37
TOTAL	44	0,36

TAULA 34. Nombre de casos i prevalença segons el grup d'edat

Grup d'edat	Nre.	Prevalença
0-4	3	0,63
5-14	8	0,67
15-29	9	0,43
30-44	15	0,54
45-59	7	0,24
60-74	1	0,05
≥75	1	0,10
TOTAL	44	0,36

TAULA 35. Nombre de casos i prevalença segons l'illa de residència

Illa	Nre.	Prevalença
Mallorca	41	2,37
Menorca	0	0,00
Pitiüses	3	0,17
TOTAL	44	0,36

TAULA 36. Defuncions i letalitat

	Morts (Nre.)	Letalitat (%)
Homes	1	4
Dones	0	0
TOTAL	1	2

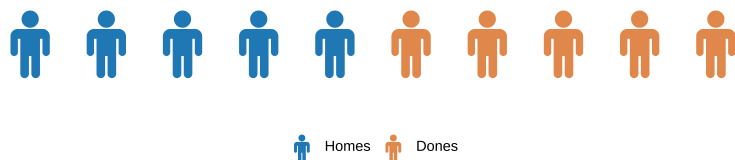


FIGURA 31. Distribució de la prevalença segons el sexe

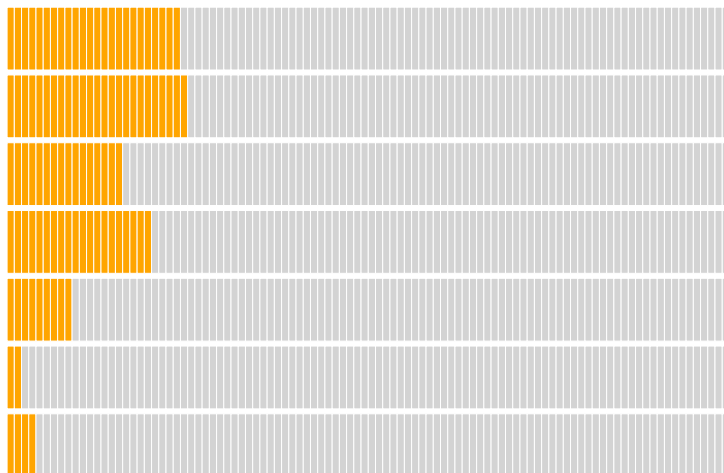


FIGURA 32. Distribució de la prevalença segons el grup d'edat

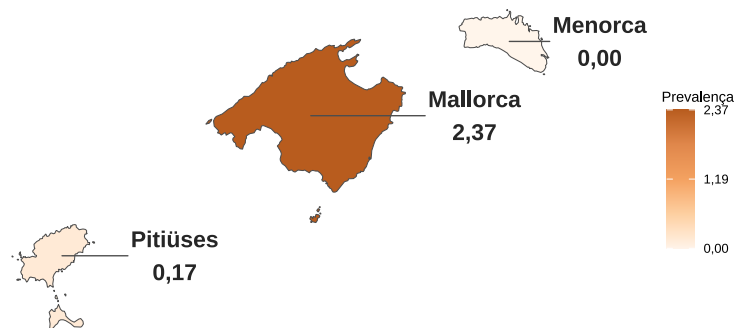


FIGURA 33. Prevalença per illes

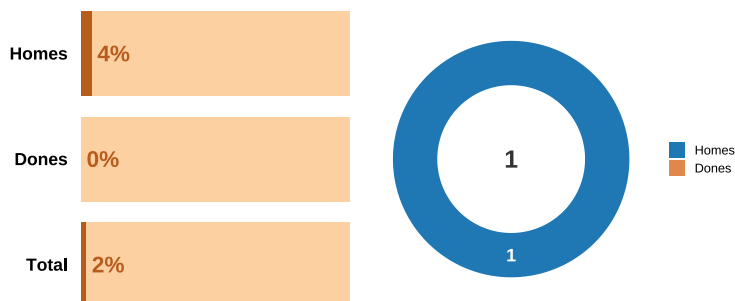


FIGURA 34 i FIGURA 35. Letalitat i defuncions



Deficiència de glutaril-CoA deshidrogenasa

El dèficit de glutaril-CoA deshidrogenasa, o acidúria glutàrica de tipus 1, és un trastorn neurometabòlic d'herència autosòmica recessiva caracteritzat clínicament per crisis encefalopàtiques que donen lloc a lesions del cos estriat i a trastorns del moviment distònics-discinètics greus. La prevalença mundial s'estima en 1/100.000 naixements. La detecció presimptomàtica és possible mitjançant programes de cribratge neonatal. El pronòstic depèn d'un diagnòstic precoç i d'un maneig i un tractament adequats.

TAULA 37. Nombre de casos i prevalença segons el sexe

Sexe	Nre.	Prevalença
Homes	3	0,05
Dones	3	0,05
TOTAL	6	0,05

TAULA 38. Nombre de casos i prevalença segons el grup d'edat

Grup d'edat	Nre.	Prevalença
0-4	1	0,21
5-14	3	0,25
15-29	0	0,00
30-44	1	0,04
45-59	1	0,03
60-74	0	0,00
≥75	0	0,00
TOTAL	6	0,05

TAULA 39. Nombre de casos i prevalença segons l'illa de residència

Illa	Nre.	Prevalença
Mallorca	5	0,29
Menorca	1	0,06
Pitiüses	0	0,00
TOTAL	6	0,05

No se n'ha calculat la letalitat, ja que no consten defuncions atribuïbles a aquesta malaltia entre els casos registrats durant el període analitzat.

TAULA 40. Defuncions i letalitat

	Morts (Nre.)	Letalitat (%)
Homes	0	0
Dones	0	0
TOTAL	0	0



FIGURA 36. Distribució de la prevalença segons el sexe

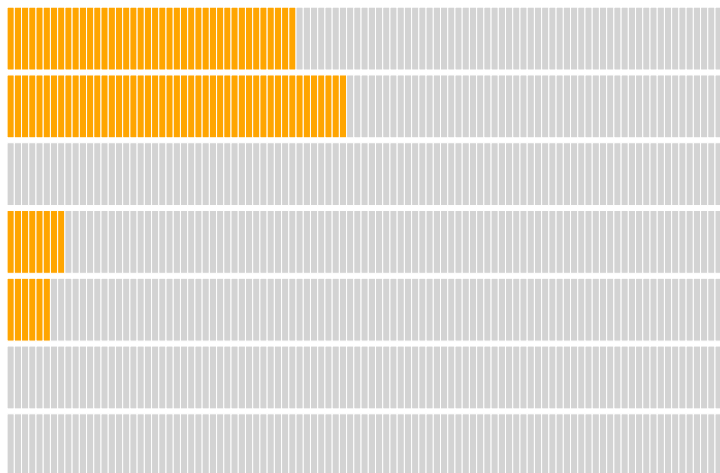


FIGURA 37. Distribució de la prevalença segons el grup d'edat

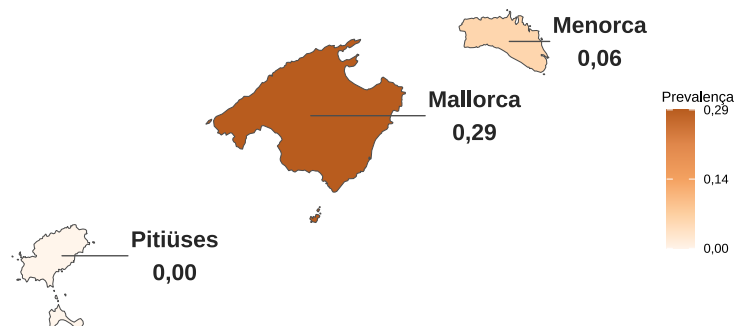


FIGURA 38. Prevalença per illes

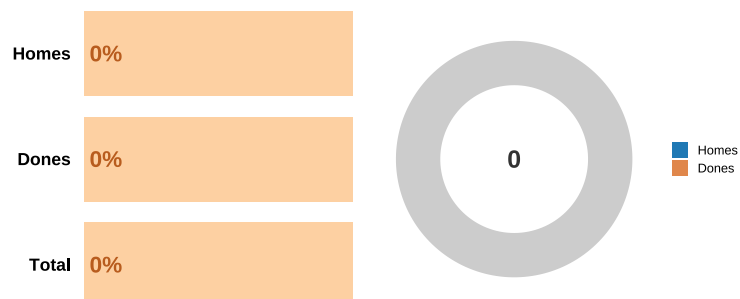


FIGURA 39 i FIGURA 40. Letalitat i defuncions

Displàsia renal

Malformació congènita caracteritzada per un desenvolupament anòmal del parènquima renal, amb alteració de l'arquitectura histològica normal i presència d'estructures embrionàries persistents, com conductes primitius envoltats de colls mesenquimàtics, així com teixit metaplàstic o indiferenciat. Pot ser unilateral o bilateral, difusa o segmentària, i de gravetat variable, amb aplàsia renal com a situació extrema. Els ronyons poden ser funcionals o anul·lats. Sovint s'associa a altres anomalies nefrourològiques congènites (CAKUT).

Quan s'associa a quists s'anomena displàsia quística, i si hi predominen els quists, displàsia multiquística. Si no s'associa a quists, sol ser un ronyó de mida petita, anomenat hipodisplàsia renal, i es diferencia de la hipoplàsia renal, que presenta una estructura histològica normal, amb reducció del nombre de nefrones, però amb bona organització i diferenciació.

L'etiologia és multifactorial. Pot presentar-se de manera aïllada o formar part de diverses síndromes poc freqüents, sigui per una alteració primària en el desenvolupament dels teixits nefrogènics o a conseqüència d'una obstrucció urinària durant la vida fetal. Tot i que s'han identificat diversos gens associats a la displàsia renal, els mecanismes moleculars subjacents sovint són complexos i heterogenis. S'han descrit casos familiars de displàsia renal aïllada associats a mutacions concretes. Altres formes s'han associat a fàrmacs embriotòxics com els inhibidors de l'enzim convertidor d'angiotensina, o a factors que alteren la programació fetal, com la hipòxia o la diabetis materna.

La prevalença i incidència exactes es desconeixen per la variabilitat clínica i l'existència de casos unilaterals asimptomàtics. A Europa, s'estima una prevalença al naixement d'aproximadament 1/2.300. El grup fenotípic displàsia/hipoplàsia/aplàsia és una de les causes més freqüents d'insuficiència renal crònica al món i constitueix la patologia més habitual en infants que requereixen teràpia de reemplaçament renal (13,5 %).

1. Kohl S, Avni FE, Boor P, Capone V, Clapp WL, De Palma D, *et al.* Definition, diagnosis and clinical management of non-obstructive kidney dysplasia: a consensus statement by the ERKNet Working Group on Kidney Malformations. *Nephrol Dial Transplant* [Internet]. 2022;37(12):2351–62. Disponible en: <http://dx.doi.org/10.1093/ndt/gfac207>
2. ERKNet. Displasia renal [Internet]. Orphanet. juliol 2020. Disponible en: [https://www.orpha.net/es/disease/detail/93108?name=displasia %20renal&mode=name](https://www.orpha.net/es/disease/detail/93108?name=displasia%20renal&mode=name)

TAULA 41. Nombre de casos i prevalença segons el sexe

Sexe	Nre.	Prevalença
Homes	37	0,60
Dones	23	0,37
TOTAL	60	0,49



TAULA 42. Nombre de casos i prevalença segons el grup d'edat

Grup d'edat	Nre.	Prevalença
0-4	13	2,72
5-14	32	2,69
15-29	7	0,33
30-44	3	0,11
45-59	0	0,00
60-74	4	0,22
≥75	1	0,10
TOTAL	60	0,49

TAULA 43. Nombre de casos i prevalença segons l'illa de residència

Illa	Nre.	Prevalença
Mallorca	51	2,95
Menorca	4	0,23
Pitiüses	5	0,29
TOTAL	60	0,49

TAULA 44. Defuncions i letalitat

	Morts (Nre.)	Letalitat (%)
Homes	1	2,4
Dones	0	0,0
TOTAL	1	1,5

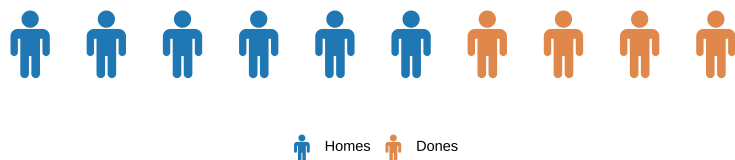


FIGURA 41. Distribució de la prevalença segons el sexe

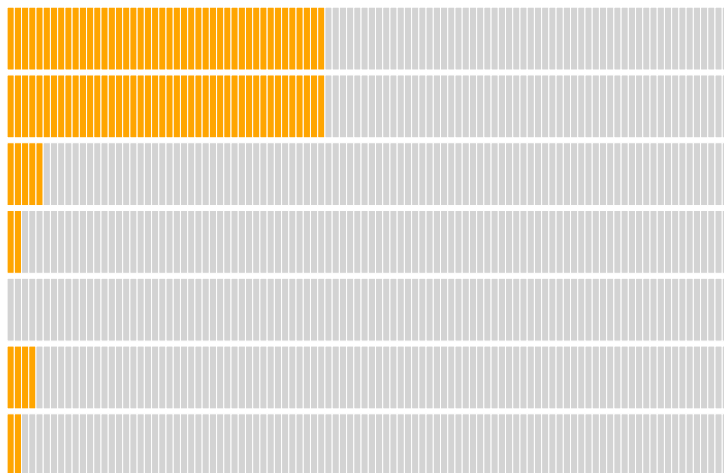


FIGURA 42. Distribució de la prevalença segons el grup d'edat

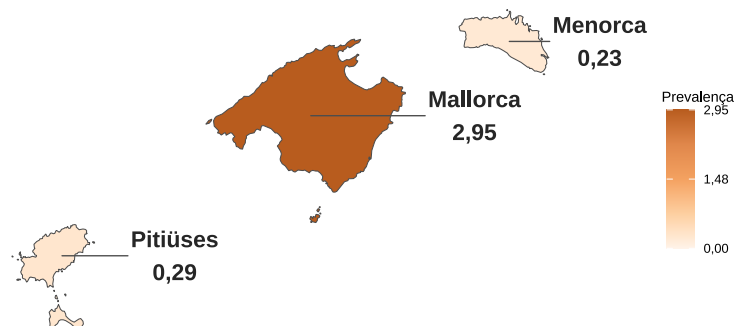


FIGURA 43. Prevalença per illes

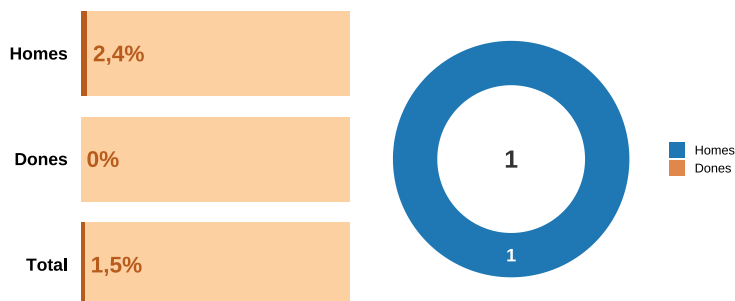


FIGURA 44 i FIGURA 45. Letalitat i defuncions

Distròfia miotònica de Steinert

Trastorn multisistèmic d'herència autosòmica dominant caracteritzat per graus diversos de debilitat muscular progressiva, especialment distal i facial, miotonia i afecció multisistèmica, com arrítmies cardíques i altres trastorns cardíacs, cataractes, resistència a la insulina, diabetis, restrenyiment, fatiga crònica i trastorns del son. És la distròfia muscular d'aparició en l'edat adulta més freqüent.

La causa és genètica, per expansió del triplet CTG a la regió no traduïda del gen *DMPK*. El pronòstic i el curs de la malaltia varien segons el tipus i el nombre de repeticions CTG. L'esperança de vida es redueix per l'augment de la mortalitat associada a complicacions pulmonars i cardíques.

TAULA 45. Nombre de casos i prevalença segons el sexe

Sexe	Nre.	Prevalença
Homes	40	0,65
Dones	31	0,50
TOTAL	71	0,58

TAULA 46. Nombre de casos i prevalença segons el grup d'edat

Grup d'edat	Nre.	Prevalença
0-4	1	0,21
5-14	1	0,08
15-29	8	0,38
30-44	20	0,71
45-59	35	1,19
60-74	5	0,27
≥75	1	0,10
TOTAL	71	0,58

TAULA 47. Nombre de casos i prevalença segons l'illa de residència

Illa	Nre.	Prevalença
Mallorca	57	3,30
Menorca	5	0,29
Pitiüses	9	0,52
TOTAL	71	0,58

TAULA 48. Defuncions i letalitat

	Morts (Nre.)	Letalitat (%)
Homes	11	15,3
Dones	5	9,3
TOTAL	16	12,7

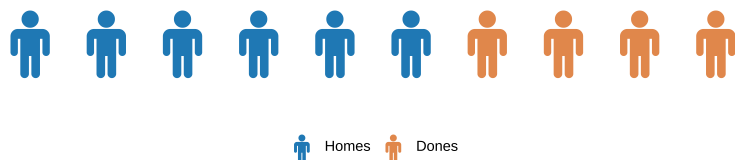


FIGURA 46. Distribució de la prevalença segons el sexe

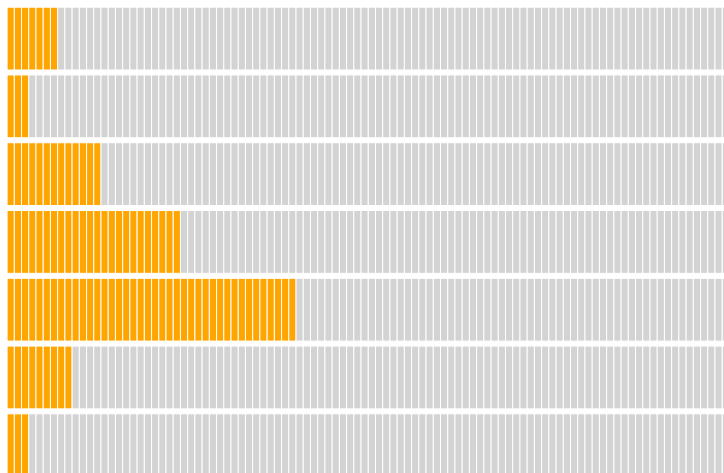


FIGURA 47. Distribució de la prevalença segons el grup d'edat

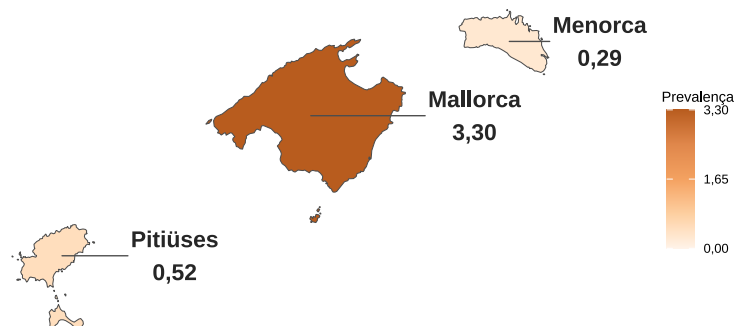


FIGURA 48. Prevalença per illes

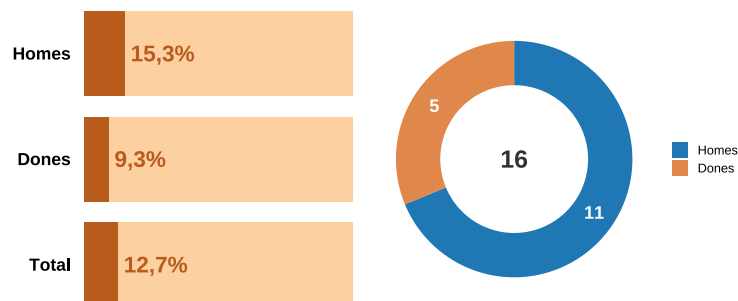


FIGURA 49 i FIGURA 50. Letalitat i defuncions

Distròfia muscular de Becker

La distròfia muscular de Becker forma part del grup de les distrofinopaties, juntament amb la distròfia muscular de Duchenne, amb la qual comparteix base genètica i mecanisme fisiopatològic.

És una distròfia muscular genètica poc freqüent caracteritzada per atrofia i debilitat muscular progressives degudes a la degeneració del múscul esquelètic, llis i cardíac. S'inicia habitualment en la infància, generalment després dels set anys, encara que pot debutar molt més tard.

Les manifestacions infantils inclouen caminar de puntes o rampes induïdes per l'exercici amb mioglobinúria o sense. En edats més avançades, la miocardiopatia pot ser la forma de presentació inicial. La debilitat muscular és progressiva, simètrica i predominantment proximal, amb més afecció de les extremitats inferiors, cosa que comporta dificultats funcionals, problemes per pujar escales o per aixecar-se d'una cadira.

Pot desenvolupar-se insuficiència respiratòria restrictiva per afecció dels músculs respiratoris i miocardiopatia dilatada, de vegades més greu que l'afecció del múscul esquelètic.

És una malaltia autosòmica recessiva lligada al cromosoma X, i per això afecta principalment els homes. La prevalença estimada a Europa és d'1/16.700–1/18.500 infants nascuts. El consell genètic està recomanat.

TAULA 49. Nombre de casos i prevalença segons el sexe

Sexe	Nre.	Prevalença
Homes	7	0,11
Dones	3	0,05
TOTAL	10	0,08

TAULA 50. Nombre de casos i prevalença segons el grup d'edat

Grup d'edat	Nre.	Prevalença
0-4	0	0,00
5-14	1	0,08
15-29	2	0,09
30-44	2	0,07
45-59	3	0,10
60-74	1	0,05
≥75	1	0,10
TOTAL	10	0,08

TAULA 51. Nombre de casos i prevalença segons l'illa de residència

Illa	Nre.	Prevalença
Mallorca	8	0,46
Menorca	1	0,06
Pitiüses	1	0,06



TAULA 51. Nombre de casos i prevalença segons l'illa de residència (*continued*)

Illa	Nre.	Prevalença
TOTAL	10	0,08

No se n'ha calculat la letalitat, ja que no consten defuncions atribuïbles a aquesta malaltia entre els casos registrats durant el període analitzat.

TAULA 52. Defuncions i letalitat

	Morts (Nre.)	Letalitat (%)
Homes	0	0
Dones	0	0
TOTAL	0	0

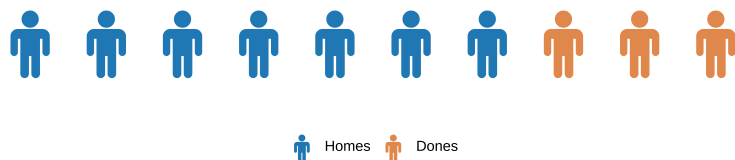


FIGURA 51. Distribució de la prevalença segons el sexe

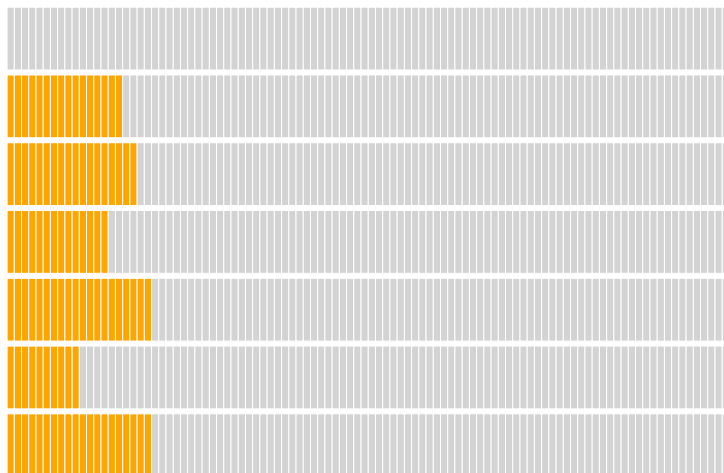


FIGURA 52. Distribució de la prevalença segons el grup d'edat

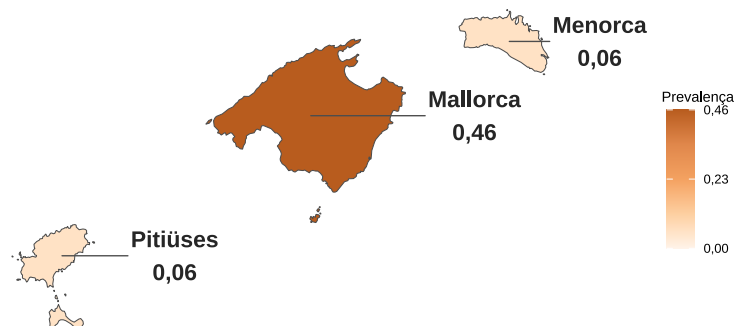


FIGURA 53. Prevalença per illes

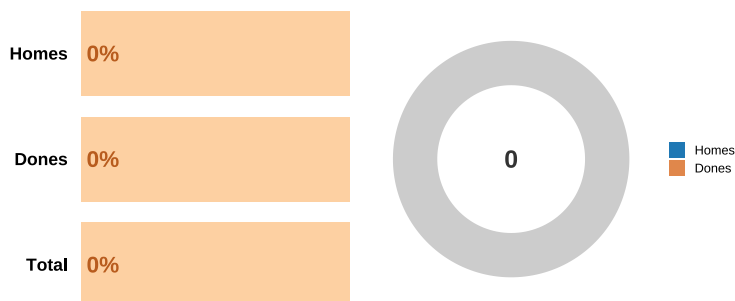


FIGURA 54 i FIGURA 55. Letalitat i defuncions

Distròfia muscular de Duchenne

La distròfia muscular de Duchenne forma part del grup de les distrofinopaties, juntament amb la distròfia muscular de Becker, amb la qual comparteix base genètica i mecanisme fisiopatològic.

És una distròfia muscular genètica caracteritzada per debilitat i atrofia muscular ràpidament progressives degudes a la degeneració del múscul esquelètic, llis i cardíac. El dany muscular és causat per l'absència completa de la proteïna distrofina, expressada al sarcolemma, com a resultat de variants al gen *DMD* (Xp21.2).

Es manifesta en la primera infància, sovint amb retard en l'inici de la deambulació (després dels divuit mesos) acompanyat de retard del llenguatge o del desenvolupament psicomotor global. Són freqüents els trastorns del neurodesenvolupament i de conducta, com TDAH, ansietat, trets de l'espectre autista i trastorn obsessivocompulsiu.

Sense tractament, la pèrdua de la marxa independent es produeix entre els sis i tretze anys. Posteriorment apareixen contractures i escoliosi precoç. Sense tractament, l'evolució condueix a la mort al final de l'adolescència o a la segona dècada de vida, generalment per insuficiència respiratòria o miocardiopatia.

És d'herència autosòmica recessiva lligada al cromosoma X. Afecta principalment homes, amb una prevalença estimada d'1/3.500–1/9.300 infants nascuts. El consell genètic és altament recomanat.

TAULA 53. Nombre de casos i prevalença segons el sexe

Sexe	Nre.	Prevalença
Homes	22	0,36
Dones	1	0,02
TOTAL	23	0,19

TAULA 54. Nombre de casos i prevalença segons el grup d'edat

Grup d'edat	Nre.	Prevalença
0-4	0	0,00
5-14	6	0,50
15-29	12	0,57
30-44	4	0,14
45-59	1	0,03
60-74	0	0,00
≥75	0	0,00
TOTAL	23	0,19

TAULA 55. Nombre de casos i prevalença segons l'illa de residència

Illa	Nre.	Prevalença
Mallorca	20	1,16
Menorca	0	0,00
Pitiüses	3	0,17



TAULA 55. Nombre de casos i prevalença segons l'illa de residència (*continued*)

Illa	Nre.	Prevalença
TOTAL	23	0,19

No se n'ha calculat la letalitat, ja que no consten defuncions atribuïbles a aquesta malaltia entre els casos registrats durant el període analitzat.

TAULA 56. Defuncions i letalitat

	Morts (Nre.)	Letalitat (%)
Homes	0	0
Dones	0	0
TOTAL	0	0

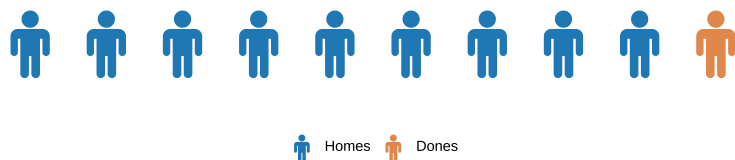


FIGURA 56. Distribució de la prevalença segons el sexe

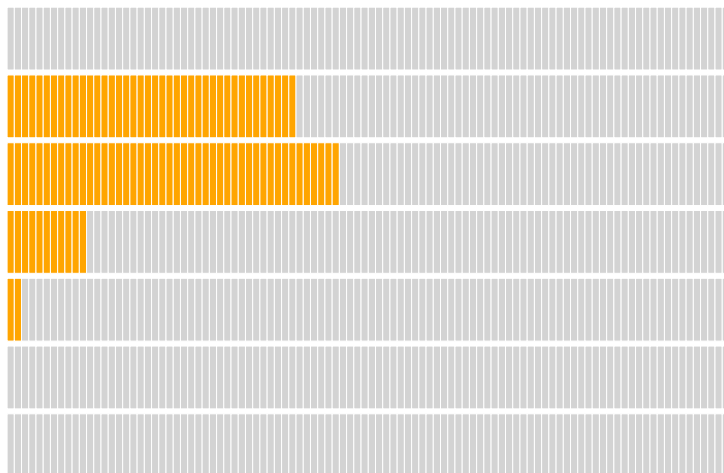


FIGURA 57. Distribució de la prevalença segons el grup d'edat

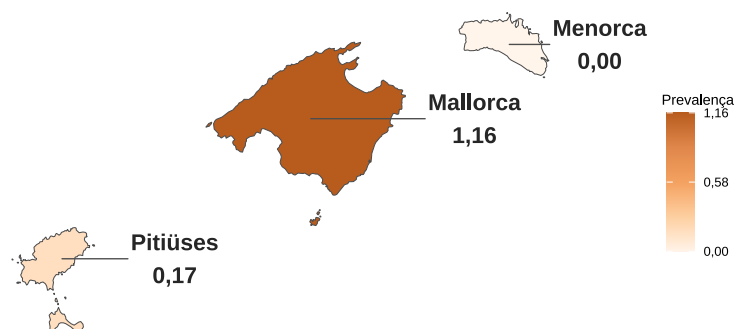


FIGURA 58. Prevalença per illes

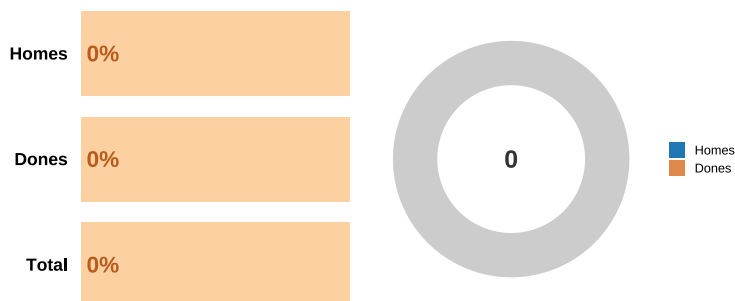


FIGURA 59 i FIGURA 60. Letalitat i defuncions

Esclerosi lateral amiotròfica

Malaltia neurodegenerativa amb paràlisi muscular progressiva per degeneració de neurones motores del còrtex motor, tractes corticoespinals, tronc cerebral i medulla.

Els signes inicials són: debilitat focal a extremitats, atròfia, fasciculacions i rampes. Un terç dels casos presenta un inici bulbar (parla/deglució). També apareix deteriorament cognitiu i conductual freqüent.

La majoria dels casos són esporàdics. Entre el 5 % i el 10 % són familiars d'herència autosòmica dominant. La incidència anual és d'1/50.000, i la prevalença, d'1/20.000.

TAULA 57. Nombre de casos i prevalença segons el sexe

Sexe	Nre.	Prevalença
Homes	28	0,46
Dones	22	0,36
TOTAL	50	0,41

TAULA 58. Nombre de casos i prevalença segons el grup d'edat

Grup d'edat	Nre.	Prevalença
0-4	0	0,00
5-14	0	0,00
15-29	0	0,00
30-44	2	0,07
45-59	5	0,17
60-74	25	1,37
≥75	18	1,88
TOTAL	50	0,41

TAULA 59. Nombre de casos i prevalença segons l'illa de residència

Illa	Nre.	Prevalença
Mallorca	32	1,85
Menorca	11	0,64
Pitiüses	7	0,40
TOTAL	50	0,41

TAULA 60. Defuncions i letalitat

	Morts (Nre.)	Letalitat (%)
Homes	152	71,0
Dones	98	69,0
TOTAL	250	70,2

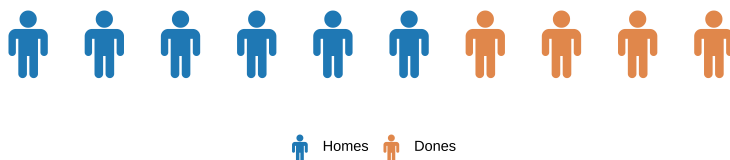


FIGURA 61. Distribució de la prevalença segons el sexe

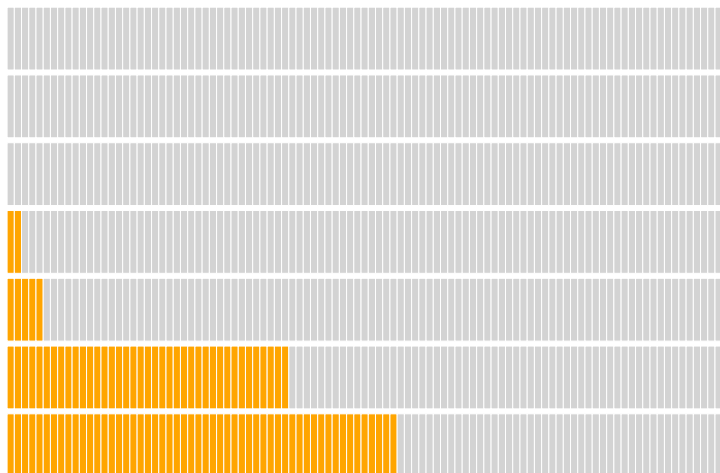


FIGURA 62. Distribució de la prevalença segons el grup d'edat

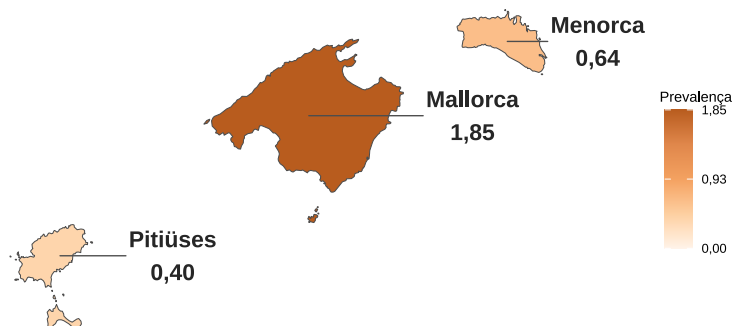


FIGURA 63. Prevalença per illes

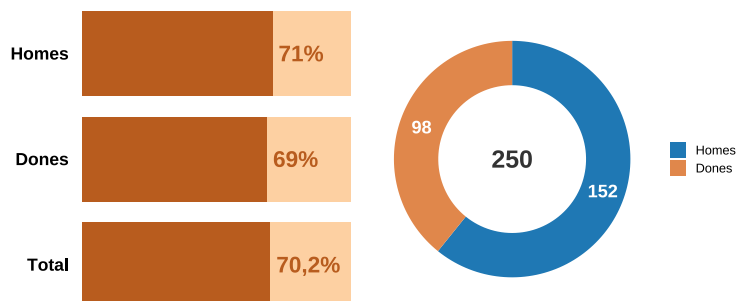


FIGURA 64 i FIGURA 65. Letalitat i defuncions

Febre mediterrània familiar

És una síndrome autoinflammatòria caracteritzada per episodis recurrents i breus de febre i serositis que provoquen dolor abdominal, toràcic, articular i muscular.

És d'herència autosòmica recessiva, causada per variants patògenes bial·lèliques en el gen *MEFV*, amb més de quatre-centes variants descrites. La prevalença és d'1–5/10.000, i és molt més alta al sud-est de la Mediterrània (fins a 1/200–1/1.000).

TAULA 61. Nombre de casos i prevalença segons el sexe

Sexe	Nre.	Prevalença
Homes	5	0,08
Dones	9	0,15
TOTAL	14	0,11

TAULA 62. Nombre de casos i prevalença segons el grup d'edat

Grup d'edat	Nre.	Prevalença
0-4	0	0,00
5-14	1	0,08
15-29	2	0,09
30-44	3	0,11
45-59	3	0,10
60-74	3	0,16
≥75	2	0,21
TOTAL	14	0,11

TAULA 63. Nombre de casos i prevalença segons l'illa de residència

Illa	Nre.	Prevalença
Mallorca	12	0,69
Menorca	2	0,12
Pitiüses	0	0,00
TOTAL	14	0,11

No se n'ha calculat la letalitat, ja que no consten defuncions atribuïbles a aquesta malaltia entre els casos registrats durant el període analitzat.

TAULA 64. Defuncions i letalitat

	Morts (Nre.)	Letalitat (%)
Homes	0	0
Dones	0	0
TOTAL	0	0

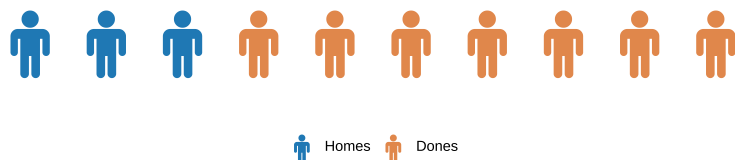


FIGURA 66. Distribució de la prevalença segons el sexe

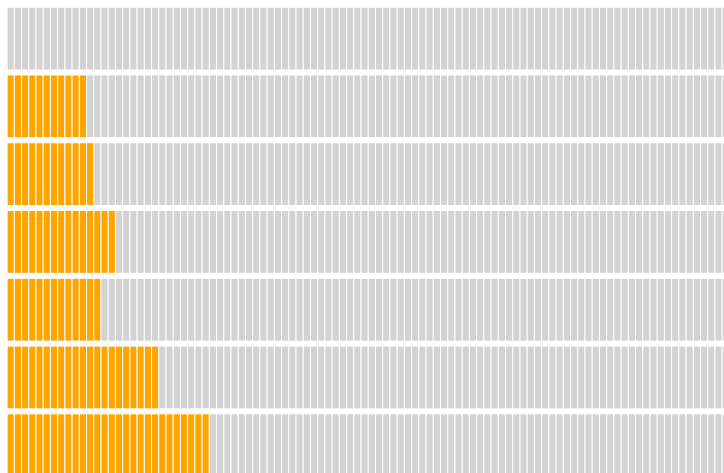


FIGURA 67. Distribució de la prevalença segons el grup d'edat

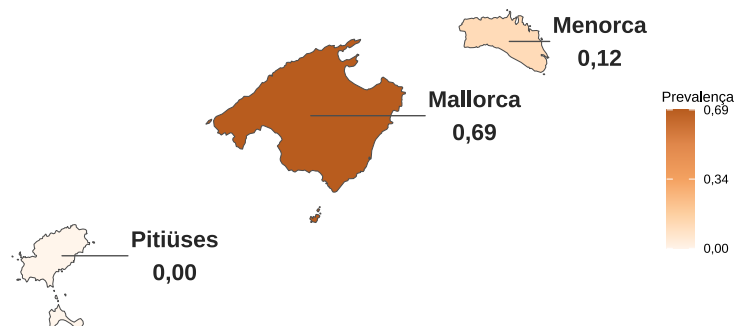


FIGURA 68. Prevalença per illes

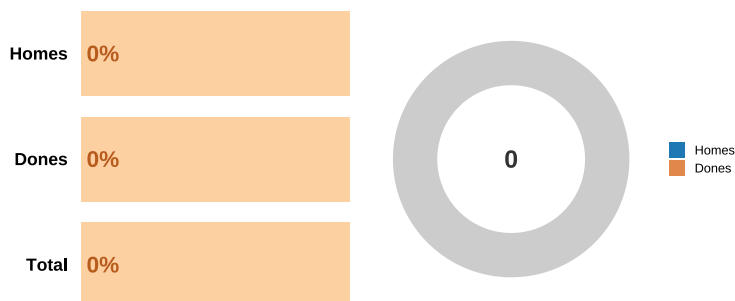


FIGURA 69 i FIGURA 70. Letalitat i defuncions

Fenilcetonúria

És un error congènit del metabolisme caracteritzat per hiperfenilalaninèmia per dèficit de fenilalanina hidroxilasa, detectat habitualment en el cribratge neonatal.

Sense diagnòstic precoç, els símptomes apareixen al cap de pocs mesos: retard psicomotor, microcefàlia, convulsions, tremolors, èczema, vòmits i olor corporal de floridura.

És d'herència autosòmica recessiva. La prevalença a Europa és d'1/10.000 (amb variacions regionals importants).

TAULA 65. Nombre de casos i prevalença segons el sexe

Sexe	Nre.	Prevalença
Homes	31	0,50
Dones	23	0,37
TOTAL	54	0,44

TAULA 66. Nombre de casos i prevalença segons el grup d'edat

Grup d'edat	Nre.	Prevalença
0-4	8	1,68
5-14	20	1,68
15-29	15	0,71
30-44	5	0,18
45-59	6	0,20
60-74	0	0,00
≥75	0	0,00
TOTAL	54	0,44

TAULA 67. Nombre de casos i prevalença segons l'illa de residència

Illa	Nre.	Prevalença
Mallorca	44	2,54
Menorca	1	0,06
Pitiüses	9	0,52
TOTAL	54	0,44

No se n'ha calculat la letalitat, ja que no consten defuncions atribuïbles a aquesta malaltia entre els casos registrats durant el període analitzat.

TAULA 68. Defuncions i letalitat

	Morts (Nre.)	Letalitat (%)
Homes	0	0
Dones	0	0
TOTAL	0	0

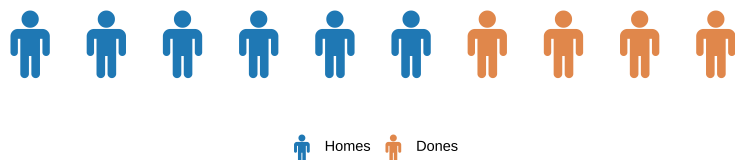


FIGURA 71. Distribució de la prevalença segons el sexe

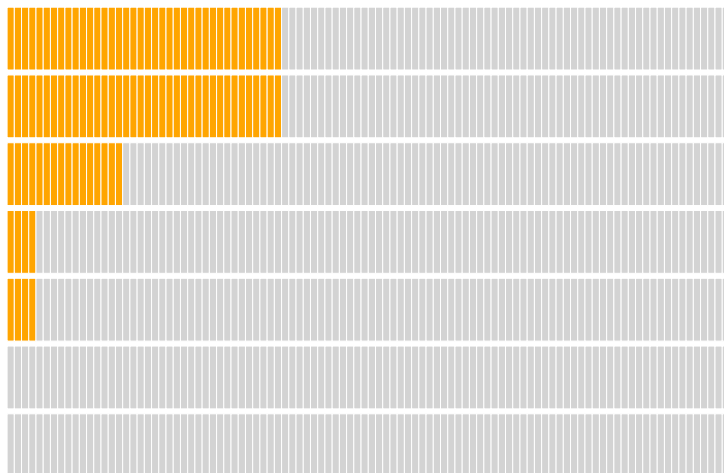


FIGURA 72. Distribució de la prevalença segons el grup d'edat

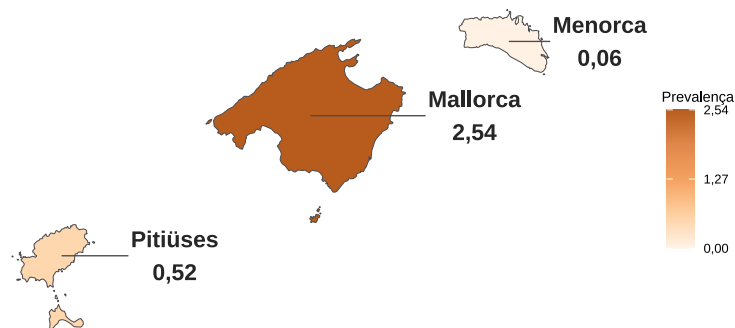


FIGURA 73. Prevalença per illes

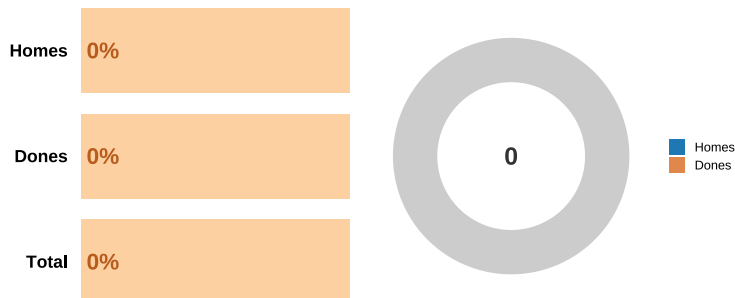


FIGURA 74 i FIGURA 75. Letalitat i defuncions

Fibrosi quística

És una malaltia crònica i progressiva multisistèmica caracteritzada per suor amb concentració elevada de clorur i secrecions mucoses espesses. Afecta principalment:

- Pulmons: infeccions recurrents, bronquièctasi.
- Pàncrees: insuficiència exocrina, diabetis relacionada, pancreatitis ocasional.
- Intestí: ili meconial, obstrucció distal.
- Fetge: hepatopatia crònica i cirrosi.

Causada per mutacions al gen *CFTR*, amb herència autosòmica recessiva, té una prevalença al naixement a Europa d'1/5.000.

TAULA 69. Nombre de casos i prevalença segons el sexe

Sexe	Nre.	Prevalença
Homes	45	0,73
Dones	50	0,81
TOTAL	95	0,77

TAULA 70. Nombre de casos i prevalença segons el grup d'edat

Grup d'edat	Nre.	Prevalença
0-4	11	2,30
5-14	23	1,93
15-29	28	1,32
30-44	20	0,71
45-59	11	0,37
60-74	2	0,11
≥75	0	0,00
TOTAL	95	0,77

TAULA 71. Nombre de casos i prevalença segons l'illa de residència

Illa	Nre.	Prevalença
Mallorca	67	3,87
Menorca	17	0,98
Pitiüses	11	0,64
TOTAL	95	0,77

TAULA 72. Defuncions i letalitat

	Morts (Nre.)	Letalitat (%)
Homes	1	2,2
Dones	3	5,5
TOTAL	4	4,0



FIGURA 76. Distribució de la prevalença segons el sexe

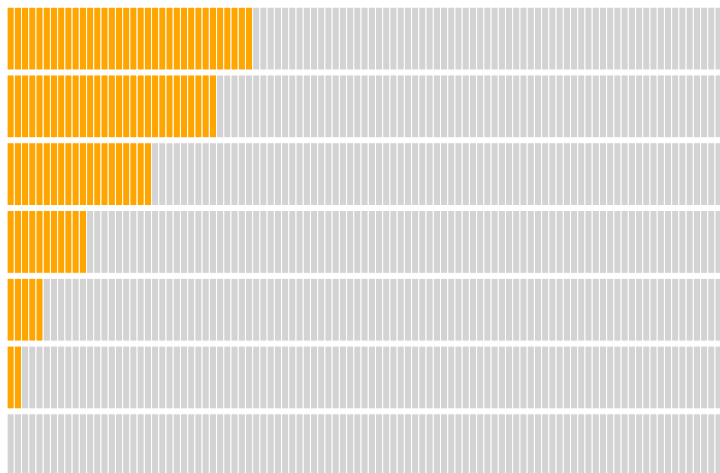


FIGURA 77. Distribució de la prevalença segons el grup d'edat

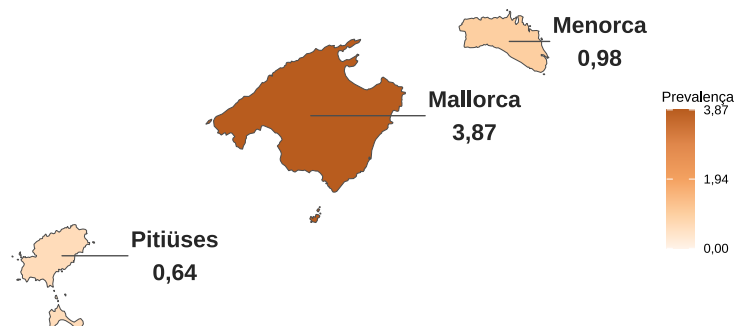


FIGURA 78. Prevalença per illes

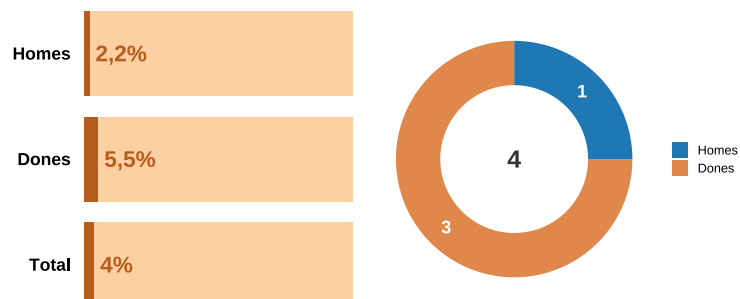


FIGURA 79 i FIGURA 80. Letalitat i defuncions



Grup d'epidermòlisi ampollar hereditària

L'epidermòlisi ampollar hereditària (EA) agrupa una sèrie de trastorns caracteritzats per la formació recurrent de butllofes com a resultat d'una fragilitat estructural de la pell i d'altres teixits seleccionats. Pot aparèixer a qualsevol edat i la prevalença és d'1-9/1.000.000.

S'han identificat quatre tipus principals d'EA: EA simple (EAS), EA juntural (EAJ), EA distròfica (EAD, cada un d'aquests constitueix un «subgrup» amb nombrosos tipus de nivell de trastorn (alguns dels quals també presenten subtipus), i la síndrome de Kindler. La forma més comuna és l'EA simple seguida de l'EAD. El tractament és multidisciplinari i està orientat a la protecció de la pell, un estil de vida adaptat per minimitzar el risc de traumatismes i a la prevenció de complicacions.

TAULA 73. Nombre de casos i prevalença segons el sexe

Sexe	Nre.	Prevalença
Homes	0	0,00
Dones	2	0,03
TOTAL	2	0,02

TAULA 74. Nombre de casos i prevalença segons el grup d'edat

Grup d'edat	Nre.	Prevalença
0-4	1	0,21
5-14	1	0,08
15-29	0	0,00
30-44	0	0,00
45-59	0	0,00
60-74	0	0,00
≥75	0	0,00
TOTAL	2	0,02

TAULA 75. Nombre de casos i prevalença segons l'illa de residència

Illa	Nre.	Prevalença
Mallorca	1	0,06
Menorca	0	0,00
Pitiüses	1	0,06
TOTAL	2	0,02

No se n'ha calculat la letalitat, ja que no consten defuncions atribuïbles a aquesta malaltia entre els casos registrats durant el període analitzat.

TAULA 76. Defuncions i letalitat

	Morts (Nre.)	Letalitat (%)
Homes	0	0



TAULA 76. Defuncions i letalitat (*continued*)

	Morts (Nre.)	Letalitat (%)
Dones	0	0
TOTAL	0	0

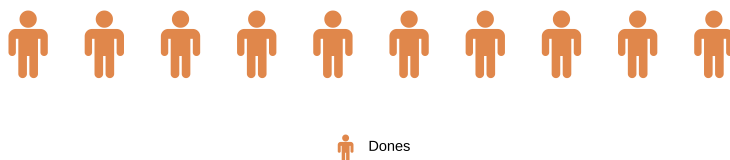


FIGURA 81. Distribució de la prevalença segons el sexe

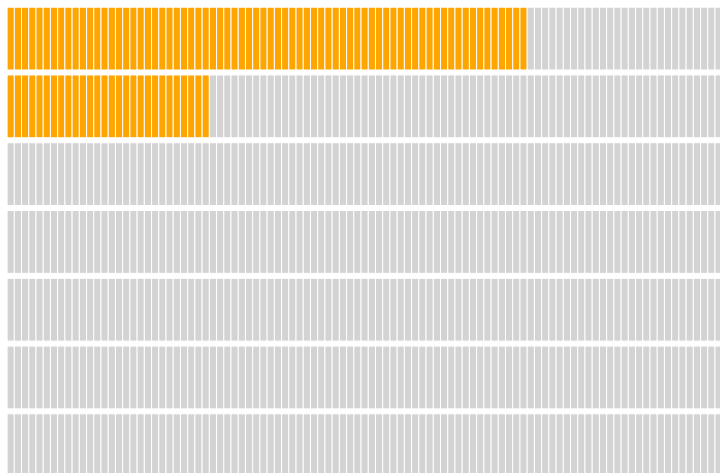


FIGURA 82. Distribució de la prevalença segons el grup d'edat

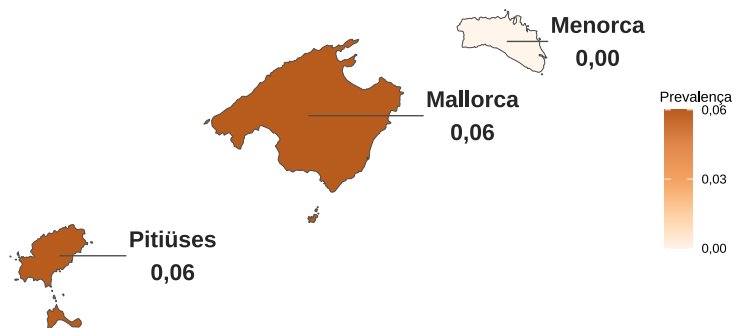


FIGURA 83. Prevalença per illes

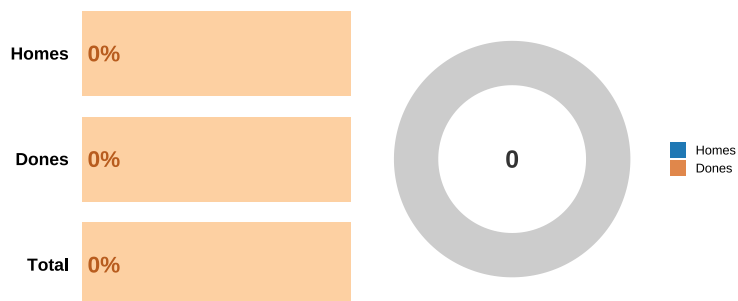


FIGURA 84 i FIGURA 85. Letalitat i defuncions

Hemofília A

És un trastorn causat per la deficiència genètica del factor VIII de coagulació, que provoca hemorràgies espontànies o prolongades, sovint després de traumatismes lleus. La gravetat depèn del nivell de factor VIII.

És d'herència recessiva lligada a l'X. La prevalença és d'1/6.000 en homes. Algunes dones portadores en poden ser simptomàtiques.

TAULA 77. Nombre de casos i prevalença segons el sexe

Sexe	Nre.	Prevalença
Homes	51	0,83
Dones	3	0,05
TOTAL	54	0,44

TAULA 78. Nombre de casos i prevalença segons el grup d'edat

Grup d'edat	Nre.	Prevalença
0-4	3	0,63
5-14	15	1,26
15-29	14	0,66
30-44	8	0,29
45-59	8	0,27
60-74	5	0,27
≥75	1	0,10
TOTAL	54	0,44

TAULA 79. Nombre de casos i prevalença segons l'illa de residència

Illa	Nre.	Prevalença
Mallorca	46	2,66
Menorca	4	0,23
Pitiüses	4	0,23
TOTAL	54	0,44

TAULA 80. Defuncions i letalitat

	Morts (Nre.)	Letalitat (%)
Homes	2	3,5
Dones	0	0,0
TOTAL	2	3,3

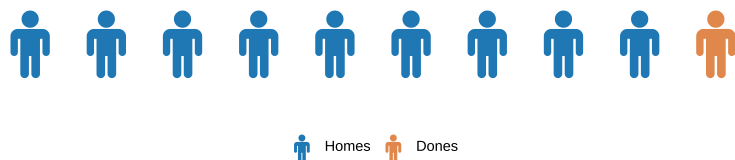


FIGURA 86. Distribució de la prevalença segons el sexe

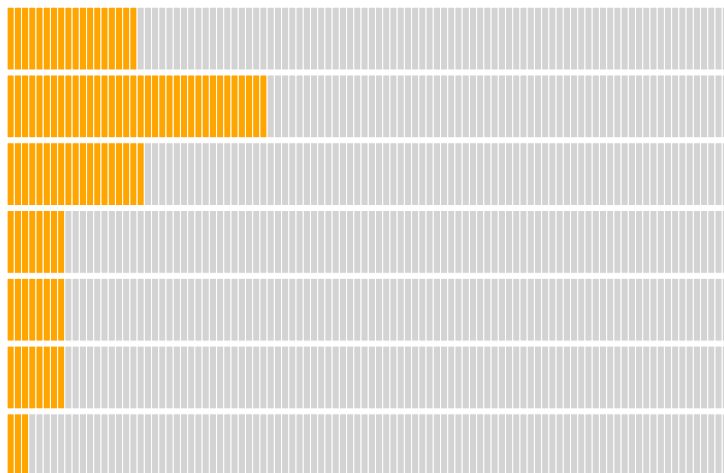


FIGURA 87. Distribució de la prevalença segons el grup d'edat

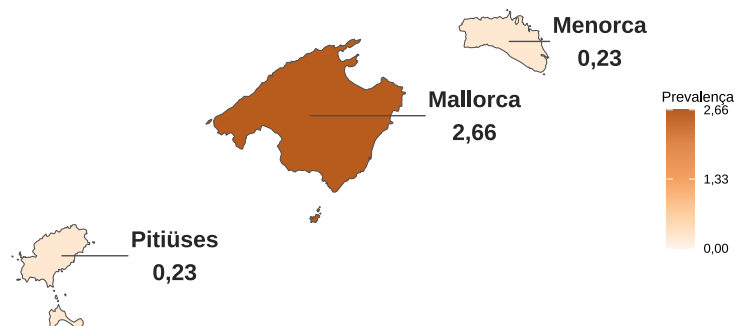


FIGURA 88. Prevalença per illes

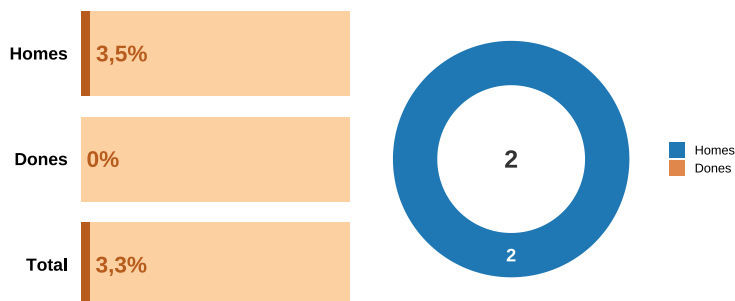


FIGURA 89 i FIGURA 90. Letalitat i defuncions

Hipotiroïdisme congènit

És la deficiència d'hormones tiroidals presents des del naixement. Pot passar desapercebut però evoluciona cap a retard del creixement i discapacitat intel·lectual greu si no es tracta.

Els símptomes més habituals són: letargia, dificultat per alimentar-se, restrenyiment, icterícia prolongada, fontanel·les grans, macroglòssia, distensió abdominal amb hèrnia umbilical i hipotonia.

Les causes són múltiples: disgenèsia tiroïdal, defectes en la síntesi hormonal, formes centrals... La prevalença és d'1/2.000–1/4.000 i un tractament precoç en garanteix un bon pronòstic.

TAULA 81. Nombre de casos i prevalença segons el sexe

Sexe	Nre.	Prevalença
Homes	87	1,42
Dones	126	2,04
TOTAL	213	1,73

TAULA 82. Nombre de casos i prevalença segons el grup d'edat

Grup d'edat	Nre.	Prevalença
0-4	52	10,89
5-14	86	7,22
15-29	23	1,09
30-44	21	0,75
45-59	22	0,75
60-74	9	0,49
≥75	0	0,00
TOTAL	213	1,73

TAULA 83. Nombre de casos i prevalença segons l'illa de residència

Illa	Nre.	Prevalença
Mallorca	188	10,87
Menorca	14	0,81
Pitiüses	11	0,64
TOTAL	213	1,73

No se n'ha calculat la letalitat, ja que no consten defuncions atribuïbles a aquesta malaltia entre els casos registrats durant el període analitzat.

TAULA 84. Defuncions i letalitat

	Morts (Nre.)	Letalitat (%)
Homes	0	0
Dones	0	0



TAULA 84. Defuncions i letalitat (*continued*)

	Morts (Nre.)	Letalitat (%)
TOTAL	0	0

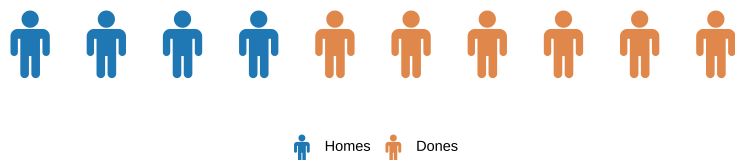


FIGURA 91. Distribució de la prevalença segons el sexe

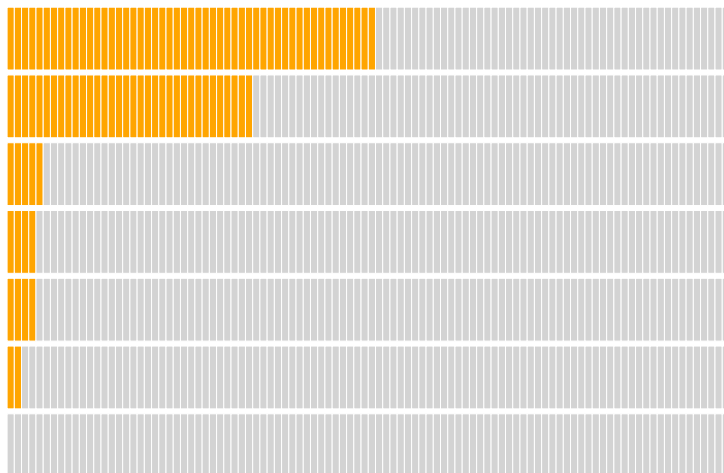


FIGURA 92. Distribució de la prevalença segons el grup d'edat

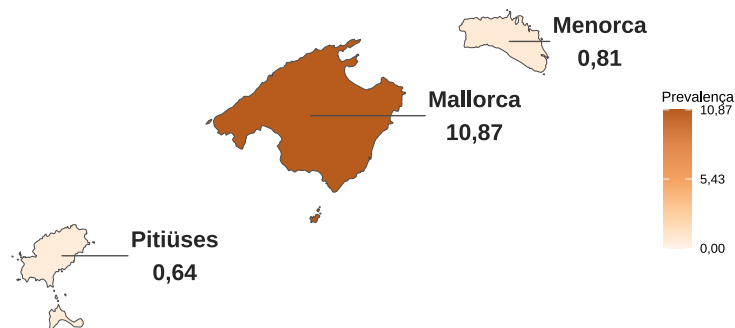


FIGURA 93. Prevalença per illes

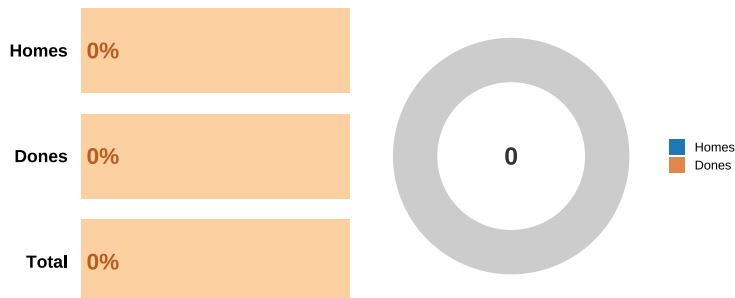


FIGURA 94 i FIGURA 95. Letalitat i defuncions

Homocistinúria clàssica

És un trastorn metabòlic poc freqüent del catabolisme de la metionina caracteritzat per l'augment d'homocisteïna en sang i orina, amb afecció ocular, esquelètica, vascular i neurològica.

D'herència autosòmica recessiva, amb una prevalença d'1-9/100.000 (variabilitat ètnica important).

TAULA 85. Nombre de casos i prevalença segons el sexe

Sexe	Nre.	Prevalença
Homes	2	0,03
Dones	1	0,02
TOTAL	3	0,02

TAULA 86. Nombre de casos i prevalença segons el grup d'edat

Grup d'edat	Nre.	Prevalença
0-4	0	0,00
5-14	1	0,08
15-29	1	0,05
30-44	0	0,00
45-59	0	0,00
60-74	1	0,05
≥75	0	0,00
TOTAL	3	0,02

TAULA 87. Nombre de casos i prevalença segons l'illa de residència

Illa	Nre.	Prevalença
Mallorca	3	0,17
Menorca	0	0,00
Pitiüses	0	0,00
TOTAL	3	0,02

No se n'ha calculat la letalitat, ja que no consten defuncions atribuïbles a aquesta malaltia entre els casos registrats durant el període analitzat.

TAULA 88. Defuncions i letalitat

	Morts (Nre.)	Letalitat (%)
Homes	0	0
Dones	0	0
TOTAL	0	0

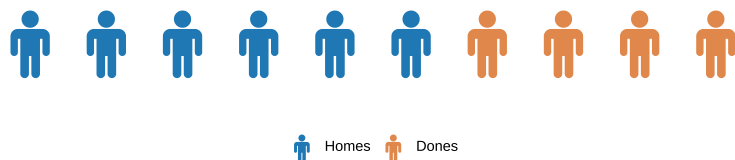


FIGURA 96. Distribució de la prevalença segons el sexe

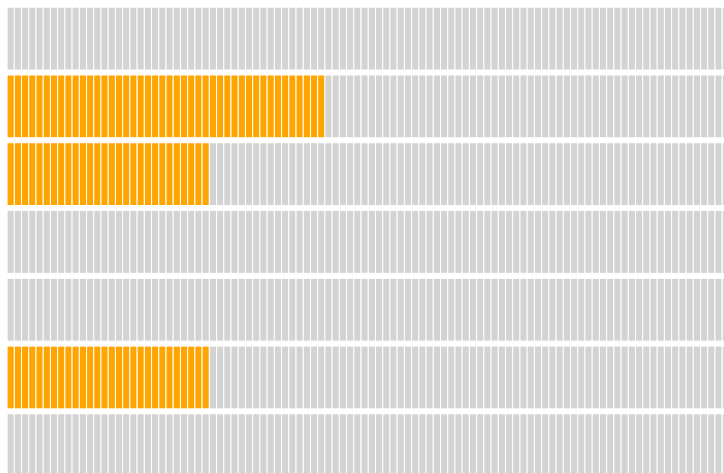


FIGURA 97. Distribució de la prevalença segons el grup d'edat

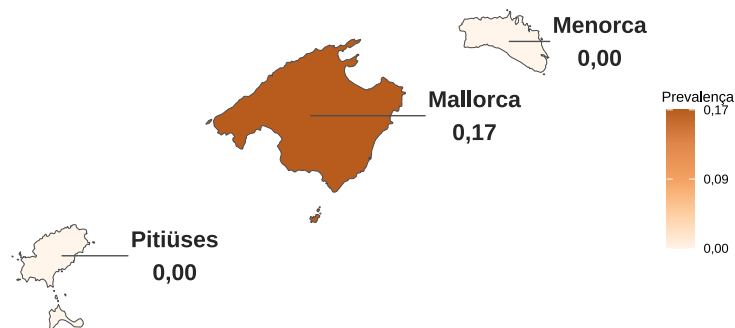


FIGURA 98. Prevalença per illes

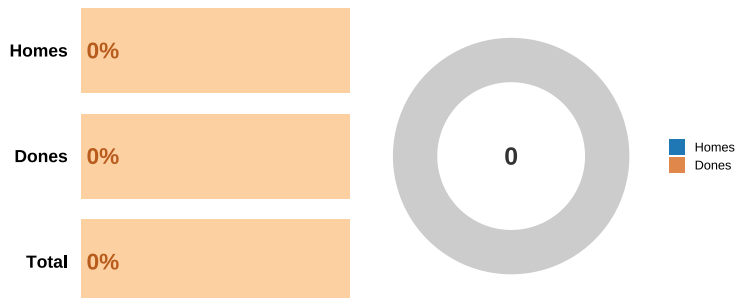


FIGURA 99 i FIGURA 100. Letalitat i defuncions

Malaltia d'Andrade

L'amiloïdosi ATTR hereditària és una malaltia genètica d'herència autosòmica dominant i afecció multisistèmica, causada pel dipòsit extracel·lular d'amiloide en diversos òrgans i teixits a conseqüència de mutacions en el gen de la transtiretina (TTR).

Sol iniciar-se en l'edat adulta i clínicament es manifesta per:

- Neuropatia sensitivomotora i autonòmica progressiva.
- Primeres manifestacions habituals: polineuropatia sensitiva amb parestèsies, dolor, pèrdua sensitiva (especialment dolor i temperatura), lesions tròfiques als peus.
- Posterior afecció motora.
- Trastorns gastrointestinals i pèrdua de pes.
- Miocardiopatia infiltrativa amb arrítmies i insuficiència cardíaca.

També pot presentar complicacions oculars, renals, digestives i del sistema nerviós central. S'han descrit més de 140 mutacions en *TTR*, cosa que explica la gran variabilitat clínica.

Afecta més de deu mil persones al món, i Mallorca és una de les zones endèmiques amb més prevalença a escala mundial.

TAULA 89. Nombre de casos i prevalença segons el sexe

Sexe	Nre.	Prevalença
Homes	28	0,46
Dones	21	0,34
TOTAL	49	0,40

TAULA 90. Nombre de casos i prevalença segons el grup d'edat

Grup d'edat	Nre.	Prevalença
0-4	0	0,00
5-14	0	0,00
15-29	0	0,00
30-44	4	0,14
45-59	24	0,81
60-74	11	0,60
≥75	10	1,04
TOTAL	49	0,40

TAULA 91. Nombre de casos i prevalença segons l'illa de residència

Illa	Nre.	Prevalença
Mallorca	48	2,78
Menorca	1	0,06



TAULA 91. Nombre de casos i prevalença segons l'illa de residència (*continued*)

Illa	Nre.	Prevalença
Pitiüses	0	0,00
TOTAL	49	0,40

TAULA 92. Defuncions i letalitat

	Morts (Nre.)	Letalitat (%)
Homes	12	19,0
Dones	3	8,3
TOTAL	15	15,2

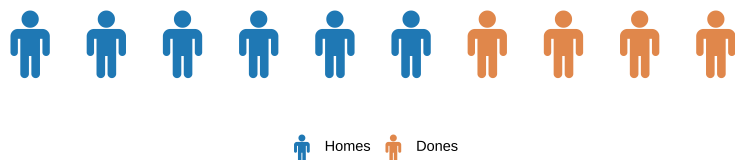


FIGURA 101. Distribució de la prevalença segons el sexe

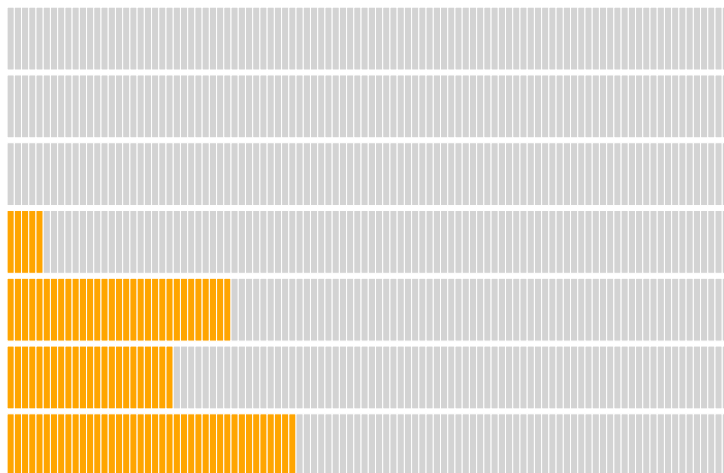


FIGURA 102. Distribució de la prevalença segons el grup d'edat

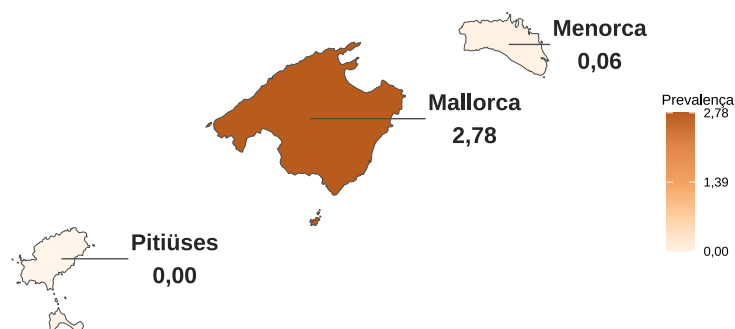


FIGURA 103. Prevalença per illes

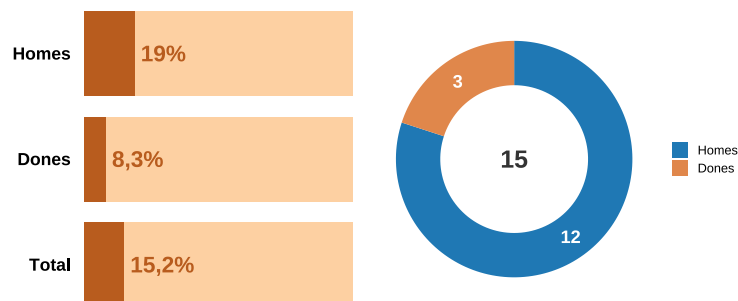


FIGURA 104 i FIGURA 105. Letalitat i defuncions



Malaltia d'emmagatzematge de glicogen per deficiència de maltasa àcida

És una malaltia d'emmagatzematge lisosòmic poc freqüent caracteritzada per l'acumulació lisosòmica de glicogen, particularment en el múscul esquelètic, cardíac i respiratori, així com en el fetge i el sistema nerviós, a causa de la deficiència de maltasa àcida. L'espectre clínic comprèn des d'un debut durant la lactància com a miocardiopatia hipertròfica greu, debilitat muscular generalitzada, problemes d'alimentació, retard de creixement i insuficiència respiratòria, a un debut tardà que es manifesta abans o després dels dotze mesos d'edat sense cardiopatia, amb debilitat muscular proximal i insuficiència respiratòria. La forma d'inici en la lactància és la forma més greu i la d'inici tardà (posterior a un any de vida) és de predomini en el múscul esquelètic.

TAULA 93. Nombre de casos i prevalença segons el sexe

Sexe	Nre.	Prevalença
Homes	2	0,03
Dones	2	0,03
TOTAL	4	0,03

TAULA 94. Nombre de casos i prevalença segons el grup d'edat

Grup d'edat	Nre.	Prevalença
0-4	0	0,00
5-14	0	0,00
15-29	1	0,05
30-44	0	0,00
45-59	3	0,10
60-74	0	0,00
≥75	0	0,00
TOTAL	4	0,03

TAULA 95. Nombre de casos i prevalença segons l'illa de residència

Illa	Nre.	Prevalença
Mallorca	2	0,12
Menorca	2	0,12
Pitiüses	0	0,00
TOTAL	4	0,03

TAULA 96. Defuncions i letalitat

	Morts (Nre.)	Letalitat (%)
Homes	0	0,0
Dones	1	33,3
TOTAL	1	20,0



FIGURA 106. Distribució de la prevalença segons el sexe

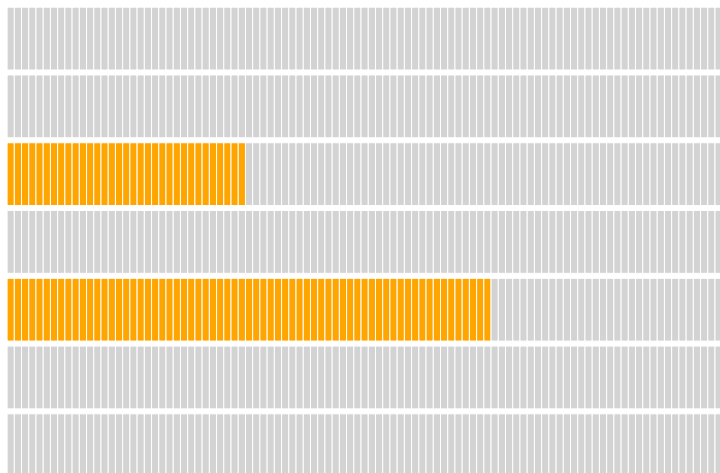


FIGURA 107. Distribució de la prevalença segons el grup d'edat

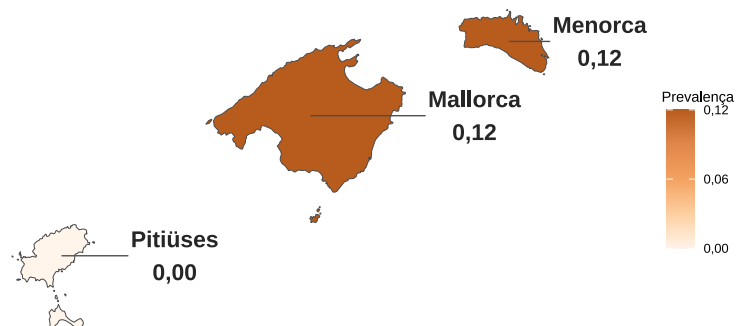


FIGURA 108. Prevalença per illes

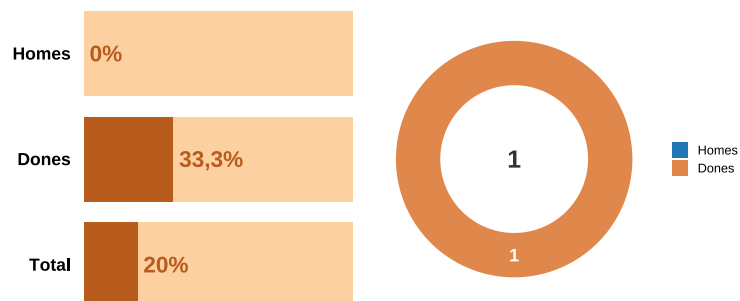


FIGURA 109 i FIGURA 110. Letalitat i defuncions

Malaltia de Fabry

Malaltia lisosòmica hereditària de caràcter multisistèmic, caracteritzada per manifestacions neurològiques, cutànies, renals, cardiovasculars, cocleovestibulars i cerebrovasculars. La gravetat és variable: els homes amb la forma clàssica solen presentar símptomes des de la infància, mentre que en les dones l'expressió clínica és molt heterogènia. També existeixen formes d'inici tardà amb predomini cardíac.

Està causada per mutacions en el gen *GLA*, situat al cromosoma X. L'herència pot ser autosòmica dominant o recessiva lligada al cromosoma X, segons la mutació.

La prevalença estimada al naixement és d'1/15.000, probablement infraestimada.

TAULA 97. Nombre de casos i prevalença segons el sexe

Sexe	Nre.	Prevalença
Homes	19	0,31
Dones	12	0,19
TOTAL	31	0,25

TAULA 98. Nombre de casos i prevalença segons el grup d'edat

Grup d'edat	Nre.	Prevalença
0-4	0	0,00
5-14	1	0,08
15-29	5	0,24
30-44	7	0,25
45-59	6	0,20
60-74	8	0,44
≥75	4	0,42
TOTAL	31	0,25

TAULA 99. Nombre de casos i prevalença segons l'illa de residència

Illa	Nre.	Prevalença
Mallorca	30	1,73
Menorca	0	0,00
Pitiüses	1	0,06
TOTAL	31	0,25

No se n'ha calculat la letalitat, ja que no consten defuncions atribuïbles a aquesta malaltia entre els casos registrats durant el període analitzat.

TAULA 100. Defuncions i letalitat

	Morts (Nre.)	Letalitat (%)
Homes	0	0
Dones	0	0
TOTAL	0	0

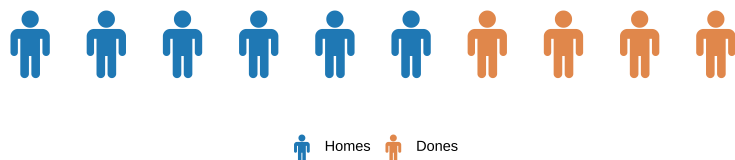


FIGURA 111. Distribució de la prevalença segons el sexe

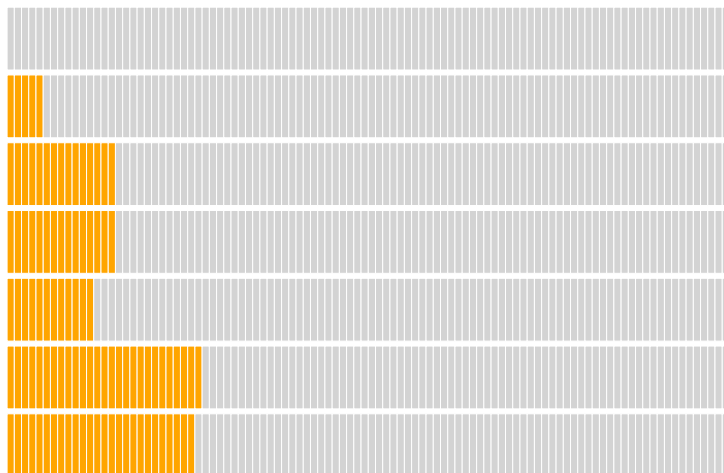


FIGURA 112. Distribució de la prevalença segons el grup d'edat

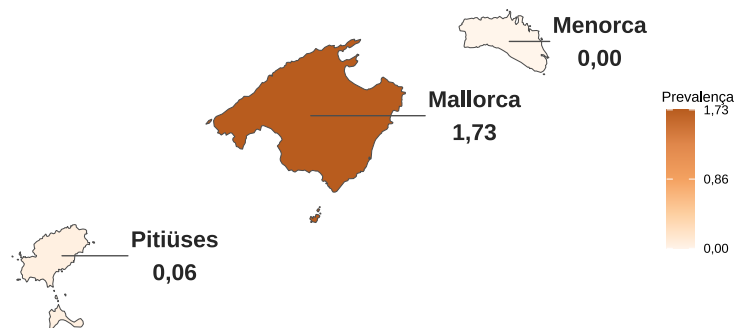


FIGURA 113. Prevalença per illes

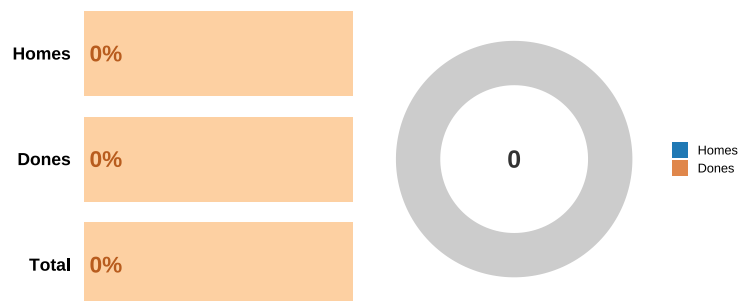


FIGURA 114 i FIGURA 115. Letalitat i defuncions

Malaltia de Gaucher

És una malaltia lisosòmica caracteritzada per l'acumulació de glucosilceramida (per dèficit de beta-glucocerebrosidasa) a les cèl·lules del sistema reticuloendotelial del fetge, la melsa i la medulla òssia. Les manifestacions clíniques i la gravetat varien molt segons el subtipus.

És d'herència autosòmica recessiva. La prevalença estimada és d'1/100.000.

TAULA 101. Nombre de casos i prevalença segons el sexe

Sexe	Nre.	Prevalença
Homes	2	0,03
Dones	4	0,06
TOTAL	6	0,05

TAULA 102. Nombre de casos i prevalença segons el grup d'edat

Grup d'edat	Nre.	Prevalença
0-4	0	0,00
5-14	1	0,08
15-29	0	0,00
30-44	2	0,07
45-59	3	0,10
60-74	0	0,00
≥75	0	0,00
TOTAL	6	0,05

TAULA 103. Nombre de casos i prevalença segons l'illa de residència

Illa	Nre.	Prevalença
Mallorca	3	0,17
Menorca	0	0,00
Pitiüses	3	0,17
TOTAL	6	0,05

No se n'ha calculat la letalitat, ja que no consten defuncions atribuïbles a aquesta malaltia entre els casos registrats durant el període analitzat.

TAULA 104. Defuncions i letalitat

	Morts (Nre.)	Letalitat (%)
Homes	0	0
Dones	0	0
TOTAL	0	0



FIGURA 116. Distribució de la prevalença segons el sexe

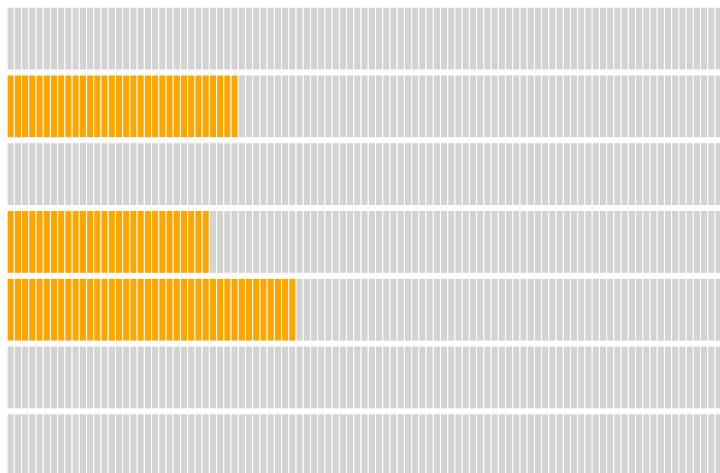


FIGURA 117. Distribució de la prevalença segons el grup d'edat

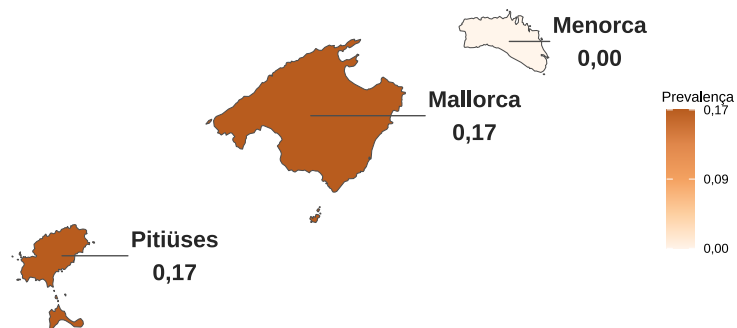


FIGURA 118. Prevalença per illes

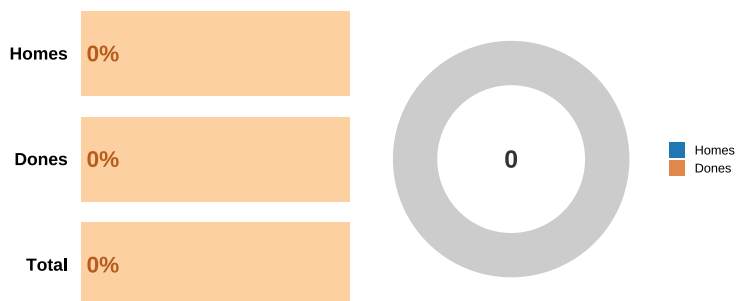


FIGURA 119 i FIGURA 120. Letalitat i defuncions

Malaltia de Huntington

La malaltia de Huntington (EH) és un trastorn neurodegeneratiu del sistema nerviós central caracteritzat per moviments coreics involuntaris, trastorns conductuals i psiquiàtrics i demència. L'edat mitjana d'aparició és entre els trenta i els cinquanta anys.

Està causada per una expansió del triplet CAG en el gen de la huntingtina, situat al braç curt del cromosoma 4. Un nombre més elevat de repeticions CAG s'associa a un inici més precoç. És d'herència autosòmica dominant.

TAULA 105. Nombre de casos i prevalença segons el sexe

Sexe	Nre.	Prevalença
Homes	24	0,39
Dones	31	0,50
TOTAL	55	0,45

TAULA 106. Nombre de casos i prevalença segons el grup d'edat

Grup d'edat	Nre.	Prevalença
0-4	0	0,00
5-14	0	0,00
15-29	0	0,00
30-44	11	0,39
45-59	21	0,71
60-74	14	0,77
≥75	9	0,94
TOTAL	55	0,45

TAULA 107. Nombre de casos i prevalença segons l'illa de residència

Illa	Nre.	Prevalença
Mallorca	43	2,49
Menorca	3	0,17
Pitiüses	9	0,52
TOTAL	55	0,45

TAULA 108. Defuncions i letalitat

	Morts (Nre.)	Letalitat (%)
Homes	16	31,4
Dones	21	36,2
TOTAL	37	33,9



FIGURA 121. Distribució de la prevalença segons el sexe

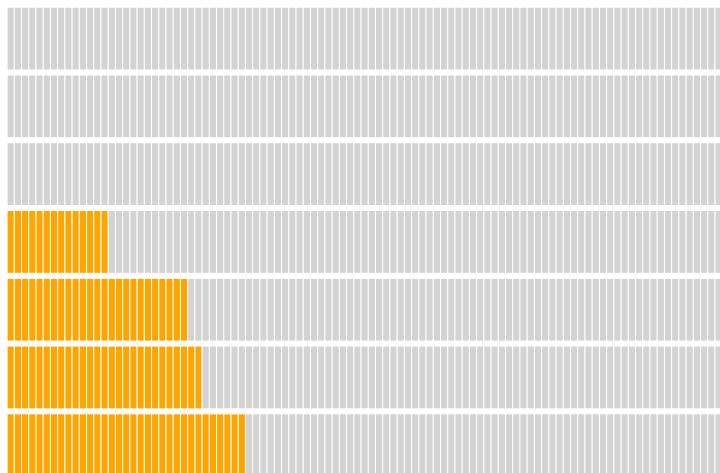


FIGURA 122. Distribució de la prevalença segons el grup d'edat

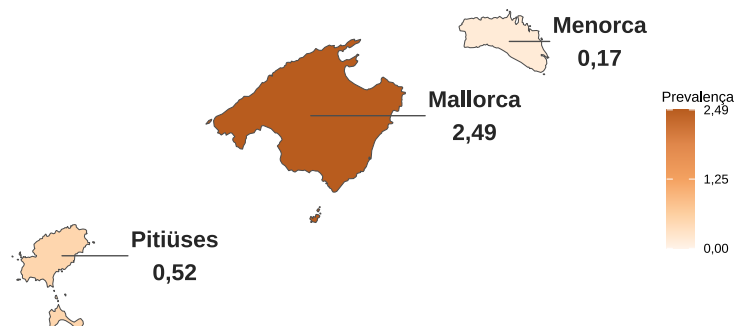


FIGURA 123. Prevalença per illes

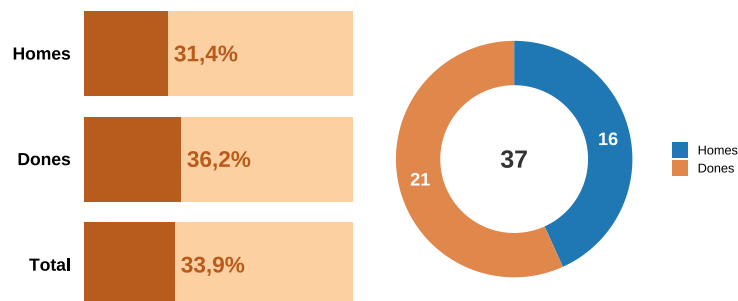


FIGURA 124 i FIGURA 125. Letalitat i defuncions

Malaltia de Kawasaki

És una malaltia inflamatòria i febril caracteritzada per vasculitis primària aguda de vasos de calibre mitjà, sistèmica i autolimitada, que afecta sobretot infants petits. L'edat mitjana d'inici és als dos anys.

Freqüentment causa arteritis coronària aguda i aneurismes de l'artèria coronària, potencialment mortals si no es tracta.

És de causa desconeguda, però la genètica sembla tenir-hi un paper important, i és més freqüent en població asiàtica.

La incidència anual a Europa en menors de cinc anys és d'1/6.500–1/20.500. És la principal causa de cardiopatia adquirida infantil als països desenvolupats.

TAULA 109. Nombre de casos i prevalença segons el sexe

Sexe	Nre.	Prevalença
Homes	18	0,29
Dones	6	0,10
TOTAL	24	0,19

TAULA 110. Nombre de casos i prevalença segons el grup d'edat

Grup d'edat	Nre.	Prevalença
0-4	1	0,21
5-14	17	1,43
15-29	6	0,28
30-44	0	0,00
45-59	0	0,00
60-74	0	0,00
≥75	0	0,00
TOTAL	24	0,19

TAULA 111. Nombre de casos i prevalença segons l'illa de residència

Illa	Nre.	Prevalença
Mallorca	22	1,27
Menorca	1	0,06
Pitiüses	1	0,06
TOTAL	24	0,19

No se n'ha calculat la letalitat, ja que no consten defuncions atribuïbles a aquesta malaltia entre els casos registrats durant el període analitzat.

TAULA 112. Defuncions i letalitat

	Morts (Nre.)	Letalitat (%)
Homes	0	0



TAULA 112. Defuncions i letalitat (*continued*)

	Morts (Nre.)	Letalitat (%)
Dones	0	0
TOTAL	0	0

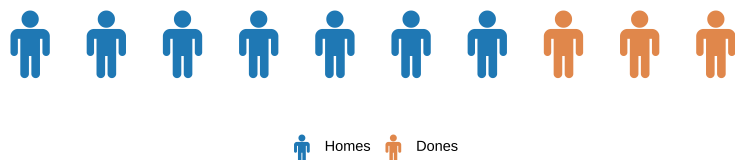


FIGURA 126. Distribució de la prevalença segons el sexe

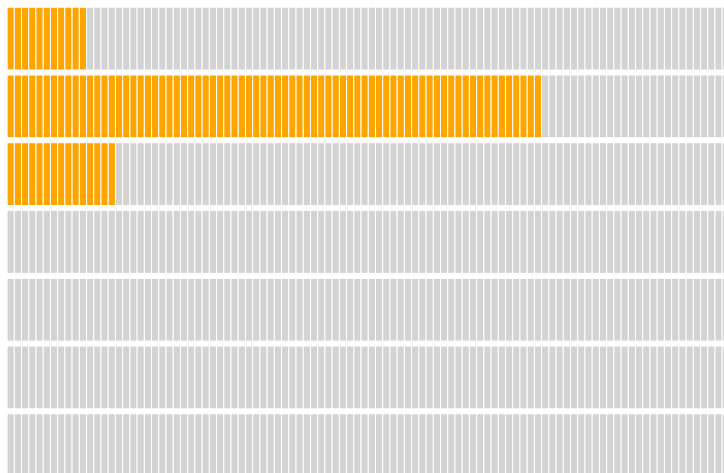


FIGURA 127. Distribució de la prevalença segons el grup d'edat

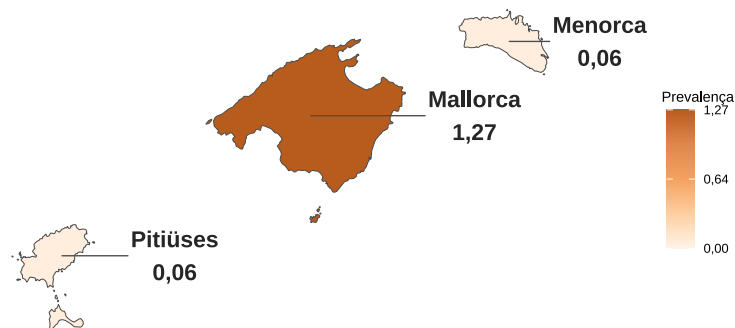


FIGURA 128. Prevalença per illes

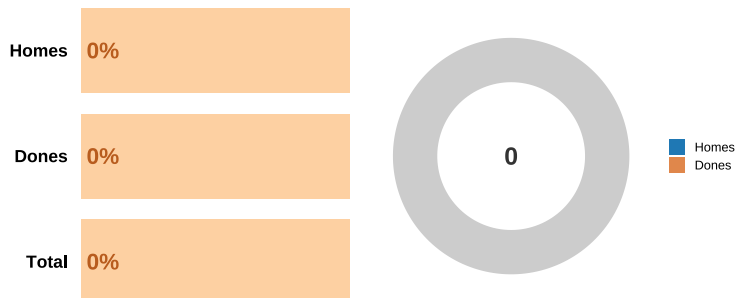


FIGURA 129 i FIGURA 130. Letalitat i defuncions

Malaltia de l'orina amb olor de xarop d'erable

És un trastorn hereditari poc freqüent del metabolisme dels aminoàcids de cadena ramificada. Es caracteritza clàssicament per rebuig alimentari, letargia, vòmits i olor de xarop d'erable a la cera de l'oïda (i posteriorment a l'orina). Si no es tracta, evoluciona ràpidament cap a encefalopatia progressiva i insuficiència respiratòria central.

N'hi ha quatre subtipus fenotípics: clàssica, intermèdia, intermitent i sensible a tiamina.

És d'herència autosòmica recessiva, i la prevalença estimada és d'1/150.000 naixements.

TAULA 113. Nombre de casos i prevalença segons el sexe

Sexe	Nre.	Prevalença
Homes	0	0,00
Dones	1	0,02
TOTAL	1	0,01

TAULA 114. Nombre de casos i prevalença segons el grup d'edat

Grup d'edat	Nre.	Prevalença
0-4	0	0,00
5-14	1	0,08
15-29	0	0,00
30-44	0	0,00
45-59	0	0,00
60-74	0	0,00
≥75	0	0,00
TOTAL	1	0,01

TAULA 115. Nombre de casos i prevalença segons l'illa de residència

Illa	Nre.	Prevalença
Mallorca	1	0,06
Menorca	0	0,00
Pitiüses	0	0,00
TOTAL	1	0,01

No se n'ha calculat la letalitat, ja que no consten defuncions atribuïbles a aquesta malaltia entre els casos registrats durant el període analitzat.

TAULA 116. Defuncions i letalitat

	Morts (Nre.)	Letalitat (%)
Homes	0	0
Dones	0	0
TOTAL	0	0

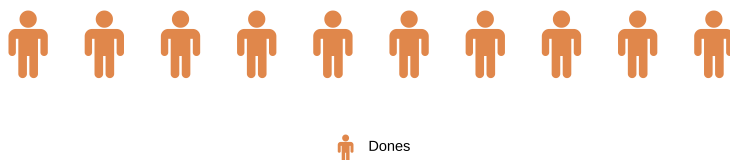


FIGURA 131. Distribució de la prevalença segons el sexe

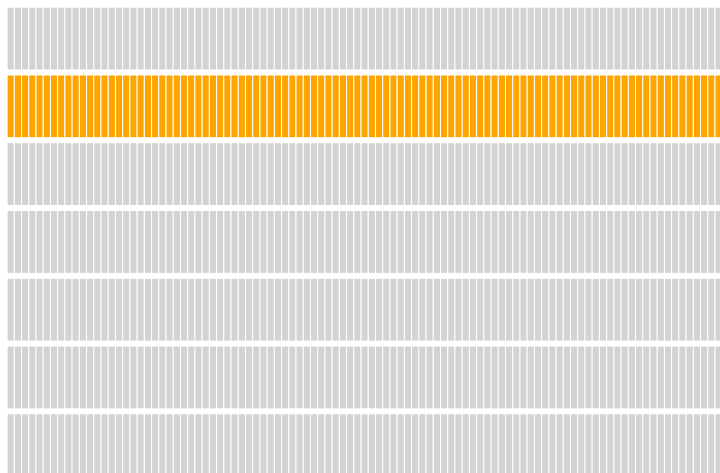


FIGURA 132. Distribució de la prevalença segons el grup d'edat

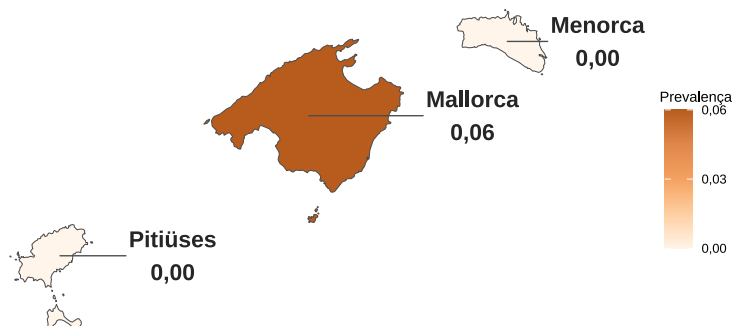


FIGURA 133. Prevalença per illes

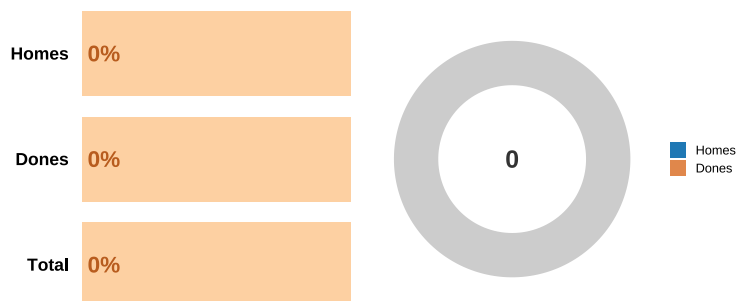


FIGURA 134 i FIGURA 135. Letalitat i defuncions

Malaltia de Niemann-Pick

Inclou dos grans grups:

1. Deficiència d'esfingomielinasa àcida (ASMD):

- Tipus A, B i A/B, d'herència autosòmica recessiva.
- Tipus A: forma infantil neurovisceral greu (hepatosplenomegàlia, hipotonia, retard motor, mort abans dels tres anys).
- Tipus B: forma crònica visceral (afecció hepàtica, pulmonar i hematològica).
- Tipus A/B: forma intermèdia.

2. Malaltia de Niemann-Pick de tipus C (NPC):

- Actualment considerada una entitat diferent de l'ASMD. Causada per mutacions en *NPC1* o *NPC2*.
- Causa alteració del transport intracel·lular de colesterol i altres lípids (acumulació lisosòmica).
- Afecció neurovisceral amb hepatosplenomegàlia i neurodegeneració progressiva.

És d'herència autosòmica recessiva. La prevalença és baixa i variable segons la població.

La malaltia Malaltia de Niemann-Pick està inclosa en el sistema de vigilància de malalties rares de les Illes Balears; no obstant això, fins ara no s'han identificat casos que compleixin els criteris per inscriure'ls.



Malaltia de Rendu-Osler

Es tracta d'un trastorn hereditari de l'angiogènesi que provoca dilatacions arteriovenoses amb telangièctasis mucocutànies hemorràgiques i malformacions arteriovenoses viscerals (cervell, pulmó, fetge). Les telangièctasis nasals i gastrointestinals poden causar epistaxis i hemorràgies recurrents, amb anèmia ferropènica.

És d'herència autosòmica dominant i té una prevalença d'1/6000.

TAULA 117. Nombre de casos i prevalença segons el sexe

Sexe	Nre.	Prevalença
Homes	21	0,34
Dones	31	0,50
TOTAL	52	0,42

TAULA 118. Nombre de casos i prevalença segons el grup d'edat

Grup d'edat	Nre.	Prevalença
0-4	1	0,21
5-14	1	0,08
15-29	4	0,19
30-44	7	0,25
45-59	18	0,61
60-74	15	0,82
≥75	6	0,63
TOTAL	52	0,42

TAULA 119. Nombre de casos i prevalença segons l'illa de residència

Illa	Nre.	Prevalença
Mallorca	44	2,54
Menorca	6	0,35
Pitiüses	2	0,12
TOTAL	52	0,42

TAULA 120. Defuncions i letalitat

	Morts (Nre.)	Letalitat (%)
Homes	1	4,0
Dones	2	5,0
TOTAL	3	4,6



FIGURA 136. Distribució de la prevalença segons el sexe

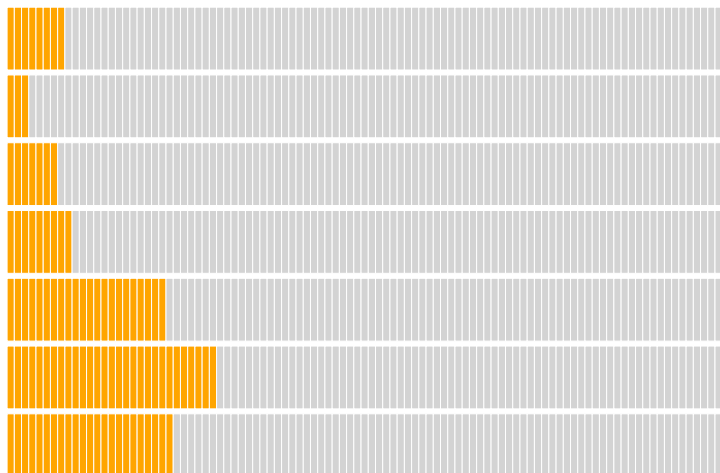


FIGURA 137. Distribució de la prevalença segons el grup d'edat

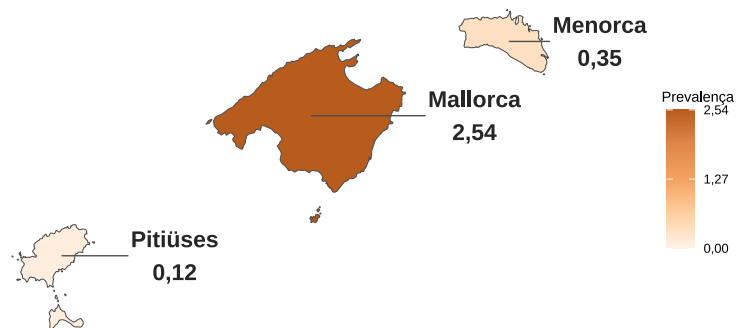


FIGURA 138. Prevalença per illes

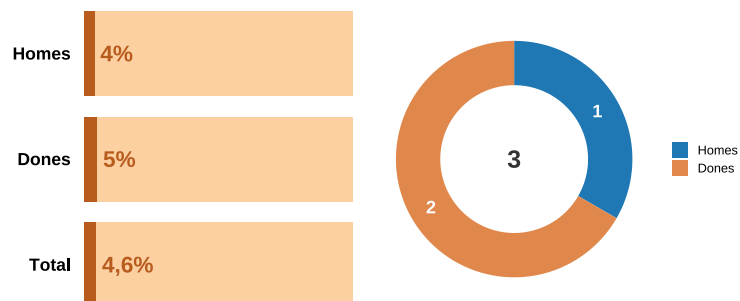


FIGURA 139 i FIGURA 140. Letalitat i defuncions

Malaltia de Wilson

És un trastorn genètic del metabolisme del coure per mutacions al gen *ATP7B*, que produeixen acumulació tòxica de coure, principalment al fetge i posteriorment al sistema nerviós central i altres òrgans.

La presentació és molt variable: símptomes hepàtics, neurològics, psiquiàtrics o oftalmològics. El diagnòstic es basa en els signes clínics, les anomalies bioquímiques i la detecció de mutacions.

El tractament es basa en quelants del coure o zinc. El trasplantament hepàtic està indicat en casos d'hepatitis fulminant o de progressió malgrat el tractament.

És d'herència autosòmica recessiva i té una prevalença estimada d'entre 1/30.000–1/110.000.

TAULA 121. Nombre de casos i prevalença segons el sexe

Sexe	Nre.	Prevalença
Homes	17	0,28
Dones	8	0,13
TOTAL	25	0,20

TAULA 122. Nombre de casos i prevalença segons el grup d'edat

Grup d'edat	Nre.	Prevalença
0-4	0	0,00
5-14	2	0,17
15-29	10	0,47
30-44	5	0,18
45-59	7	0,24
60-74	1	0,05
≥75	0	0,00
TOTAL	25	0,20

TAULA 123. Nombre de casos i prevalença segons l'illa de residència

Illa	Nre.	Prevalença
Mallorca	24	1,39
Menorca	1	0,06
Pitiüses	0	0,00
TOTAL	25	0,20

TAULA 124. Defuncions i letalitat

	Morts (Nre.)	Letalitat (%)
Homes	1	5,3
Dones	0	0,0
TOTAL	1	3,6

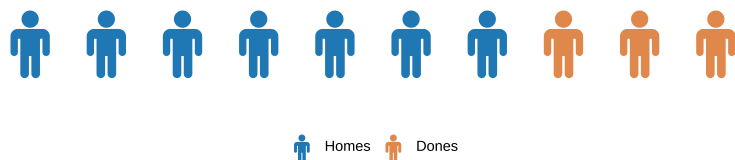


FIGURA 141. Distribució de la prevalença segons el sexe

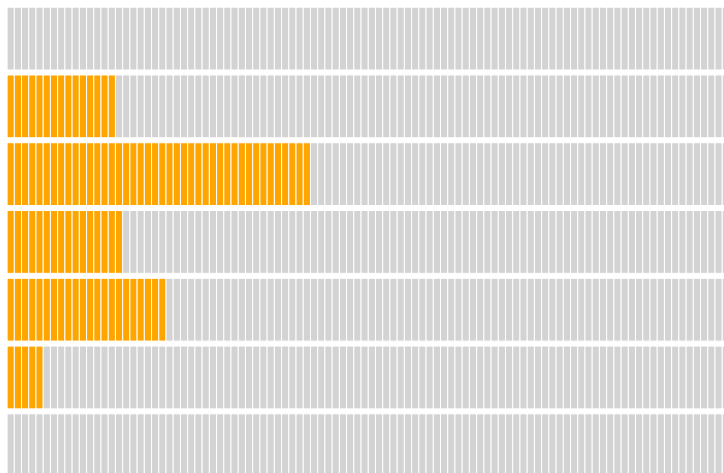


FIGURA 142. Distribució de la prevalença segons el grup d'edat

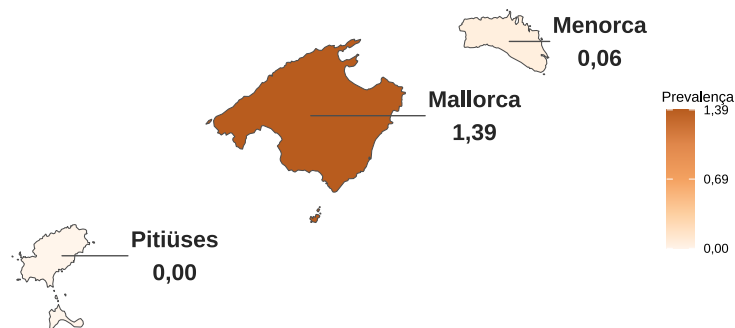


FIGURA 143. Prevalença per illes

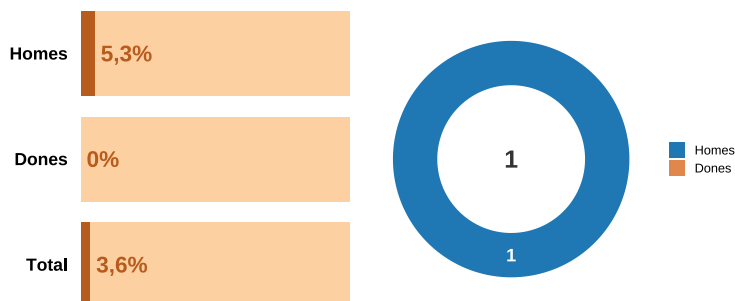


FIGURA 144 i FIGURA 145. Letalitat i defuncions



Malaltia per anticossos anti membrana basal glomerular

Vasculitis de petits vasos potencialment fulminant, que afecta capillars renals i pulmonars, caracteritzada per anticossos anti-MBG i, en formes completes, anti-MBA.

Pot manifestar-se com glomerulonefritis ràpidament progressiva, o síndrome pulmonar-renal amb hemorràgia pulmonar greu.

La incidència anual a Europa és de 0,5–1 cas/milió, sent més freqüent en població caucàsica i en homes.

TAULA 125. Nombre de casos i prevalença segons el sexe

Sexe	Nre.	Prevalença
Homes	2	0,03
Dones	1	0,02
TOTAL	3	0,02

TAULA 126. Nombre de casos i prevalença segons el grup d'edat

Grup d'edat	Nre.	Prevalença
0-4	0	0,00
5-14	0	0,00
15-29	0	0,00
30-44	1	0,04
45-59	0	0,00
60-74	0	0,00
≥75	2	0,21
TOTAL	3	0,02

TAULA 127. Nombre de casos i prevalença segons l'illa de residència

Illa	Nre.	Prevalença
Mallorca	3	0,17
Menorca	0	0,00
Pitiüses	0	0,00
TOTAL	3	0,02

TAULA 128. Defuncions i letalitat

	Morts (Nre.)	Letalitat (%)
Homes	1	33,3
Dones	1	20,0
TOTAL	2	25,0

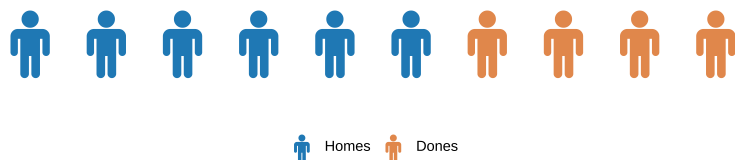


FIGURA 146. Distribució de la prevalença segons el sexe

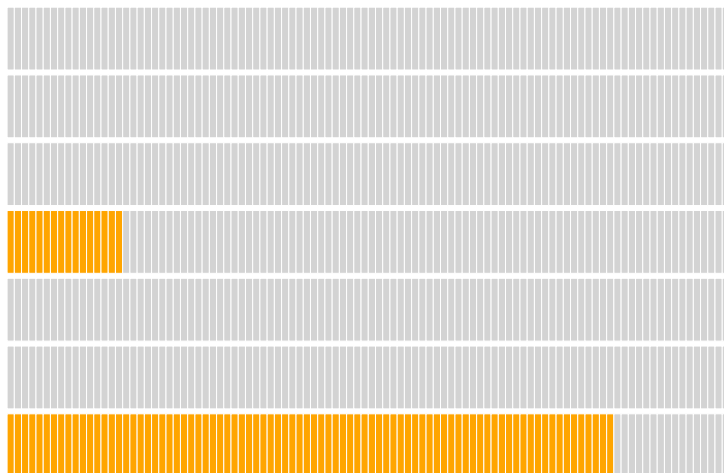


FIGURA 147. Distribució de la prevalença segons el grup d'edat

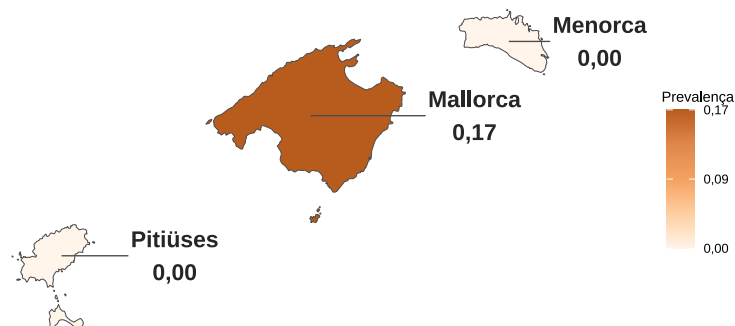


FIGURA 148. Prevalença per illes

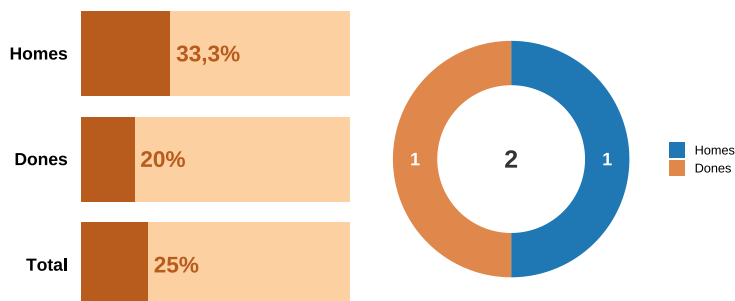


FIGURA 149 i FIGURA 150. Letalitat i defuncions

Miastènia gravis

La miastènia gravis (MG) és un trastorn de la unió neuromuscular autoimmune rara, que es caracteritza per una debilitat i fatiga dels músculs voluntaris. La seva presentació clínica és heterogènia, i pot afectar els músculs oculars, bulbars, de les extremitats i del coll. Els pacients presenten debilitat fluctuant amb empitjorament al llarg del dia, amb activitats repetitives, amb la calor o amb l'estrès, i milloren amb el repòs.

La MG es relaciona amb la circulació d'anticossos davant el receptor d'acetilcolina (AChR) o contra el receptor tirosina-quinasa específica del múscul (MuSK). També s'han identificat anticossos contra altres proteïnes presents en la unió neuromuscular, com la proteïna 4 associada al receptor de lipoproteïnes de baixa densitat (LPR4). Afecta tant dones com homes, a qualsevol edat, però és més freqüent en dones abans dels quaranta anys i en homes després dels cinquanta anys. En la miastènia juvenil, l'inici es produeix abans dels divuit anys.

TAULA 129. Nombre de casos i prevalença segons el sexe

Sexe	Nre.	Prevalença
Homes	243	3,96
Dones	234	3,79
TOTAL	477	3,87

TAULA 130. Nombre de casos i prevalença segons el grup d'edat

Grup d'edat	Nre.	Prevalença
0-4	0	0,00
5-14	1	0,08
15-29	8	0,38
30-44	47	1,68
45-59	96	3,25
60-74	152	8,31
≥75	173	18,07
TOTAL	477	3,87

TAULA 131. Nombre de casos i prevalença segons l'illa de residència

Illa	Nre.	Prevalença
Mallorca	373	21,56
Menorca	57	3,30
Pitiüses	47	2,72
TOTAL	477	3,87

TAULA 132. Defuncions i letalitat

	Morts (Nre.)	Letalitat (%)
Homes	19	5,0
Dones	13	3,9



TAULA 132. Defuncions i letalitat (*continued*)

	Morts (Nre.)	Letalitat (%)
TOTAL	32	4,5

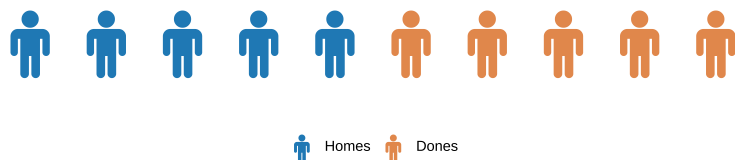


FIGURA 151. Distribució de la prevalença segons el sexe

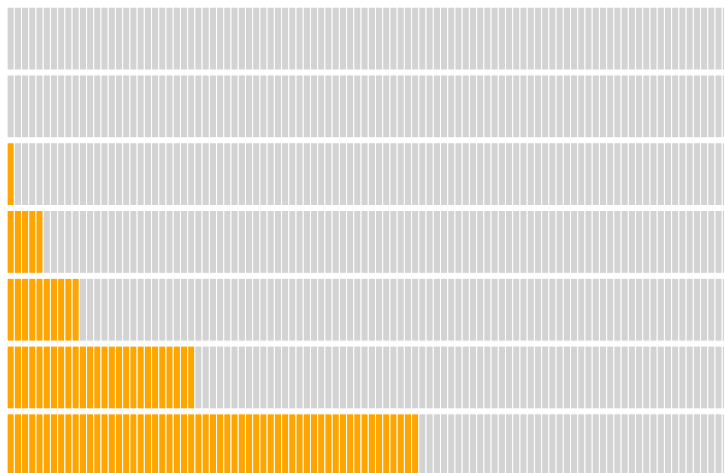


FIGURA 152. Distribució de la prevalença segons el grup d'edat

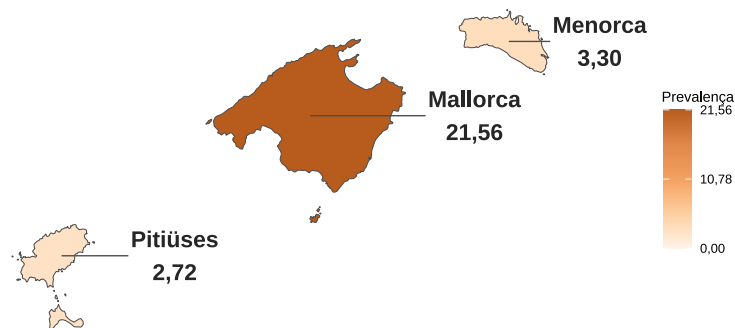


FIGURA 153. Prevalença per illes

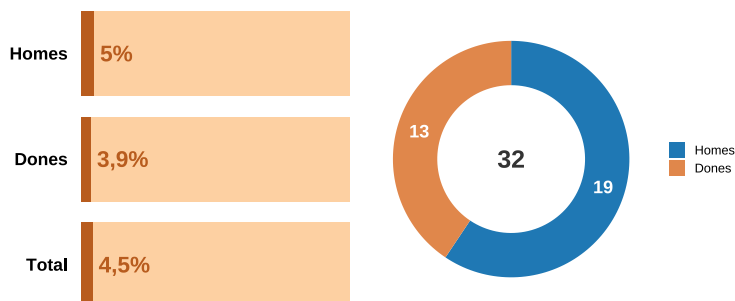


FIGURA 154 i FIGURA 155. Letalitat i defuncions



Mucopolisacaridosi de tipus 2

És una malaltia de dipòsit lisosòmic amb afecció multisistèmica que condueix a una acumulació massiva de glicosaminoglicans i una àmplia varietat de símptomes que inclouen trets facials toscs distintius, talla baixa, afecció cardiorespiratòria i anomalies esquelètiques. Es manifesta com un continu clínic que varia des d'una forma greu amb neurodegeneració fins a una forma atenuada sense afecció neuronal.

Tot i que consten casos registrats d'aquesta malaltia, no se n'ha calculat la prevalença perquè no n'hi ha casos vius residents a les Illes Balears en la data de referència.

Neuropatia òptica hereditària de Leber

És una neuropatia òptica hereditària poc freqüent caracteritzada per pèrdua subaguda i indolora de la visió central bilateral, deguda a la pèrdua de cèl·lules ganglionars de la retina i atròfia òptica. Pot afectar tots dos ulls simultàniament o de manera seqüencial.

S'inicia típicament en l'adolescència o l'edat adulta jove, tot i que pot aparèixer més tard. Les manifestacions extraoculars (alteracions motores, distonia, tremolor postural o atàxia cerebel·losa) són infreqüents. Quan apareixen, s'anomena forma «Leber plus».

És d'herència mitocondrial. Les dones portadores transmeten la mutació a tota la descendència. Els homes portadors no la transmeten.

La prevalença a Europa és d'1/27.000–1/54.000. Afecta predominantment els homes (amb un risc 4–5 vegades superior).

TAULA 133. Nombre de casos i prevalença segons el sexe

Sexe	Nre.	Prevalença
Homes	1	0,02
Dones	0	0,00
TOTAL	1	0,01

TAULA 134. Nombre de casos i prevalença segons el grup d'edat

Grup d'edat	Nre.	Prevalença
0-4	0	0,00
5-14	0	0,00
15-29	0	0,00
30-44	0	0,00
45-59	1	0,03
60-74	0	0,00
≥75	0	0,00
TOTAL	1	0,01

TAULA 135. Nombre de casos i prevalença segons l'illa de residència

Illa	Nre.	Prevalença
Mallorca	1	0,06
Menorca	0	0,00
Pitiüses	0	0,00
TOTAL	1	0,01

No se n'ha calculat la letalitat, ja que no consten defuncions atribuïbles a aquesta malaltia entre els casos registrats durant el període analitzat.



TAULA 136. Defuncions i letalitat

	Morts (Nre.)	Letalitat (%)
Homes	0	0
Dones	0	0
TOTAL	0	0



FIGURA 156. Distribució de la prevalença segons el sexe

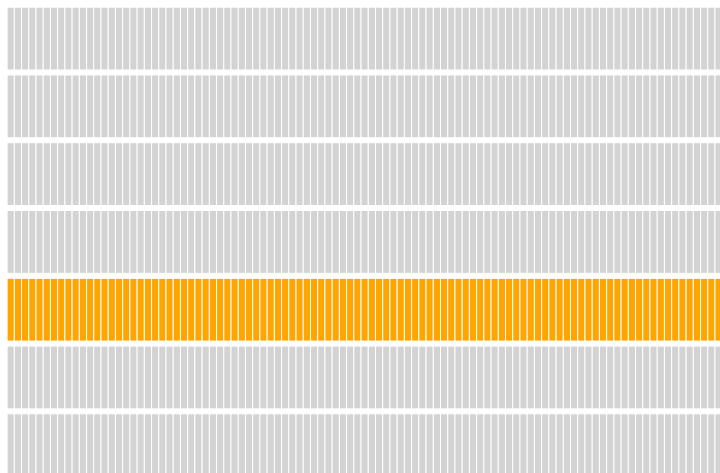


FIGURA 157. Distribució de la prevalença segons el grup d'edat

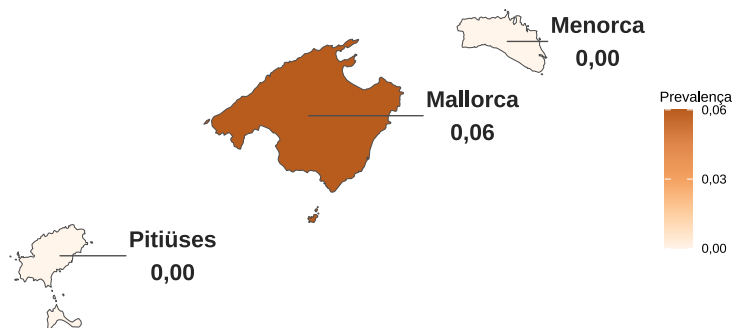


FIGURA 158. Prevalença per illes

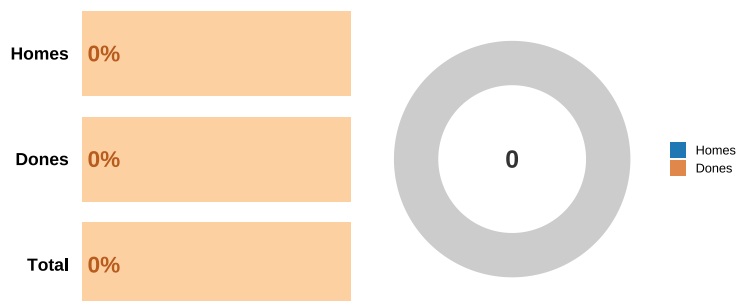


FIGURA 159 i FIGURA 160. Letalitat i defuncions

Osteogènesi imperfecta

És un grup de trastorns genètics caracteritzats per fragilitat òssia, baixa densitat mineral i fractures recurrents. Els tipus principals són:

- I: lleu
- IV i V: moderats
- III: greu
- II: letal

Pot incloure deformitats, hipermobilitat articular, dentinogènesi imperfecta i escleròtiques blaves.

L'herència principalment és autosòmica dominant, però també pot presentar formes recessives i lligades a l'X.

La prevalença és d'1/10.000–1/20.000 naixements.

TAULA 137. Nombre de casos i prevalença segons el sexe

Sexe	Nre.	Prevalença
Homes	12	0,20
Dones	13	0,21
TOTAL	25	0,20

TAULA 138. Nombre de casos i prevalença segons el grup d'edat

Grup d'edat	Nre.	Prevalença
0-4	1	0,21
5-14	3	0,25
15-29	10	0,47
30-44	2	0,07
45-59	7	0,24
60-74	2	0,11
≥75	0	0,00
TOTAL	25	0,20

TAULA 139. Nombre de casos i prevalença segons l'illa de residència

Illa	Nre.	Prevalença
Mallorca	19	1,10
Menorca	4	0,23
Pitiüses	2	0,12
TOTAL	25	0,20



TAULA 140. Defuncions i letalitat

	Morts (Nre.)	Letalitat (%)
Homes	0	0,0
Dones	1	6,7
TOTAL	1	3,7

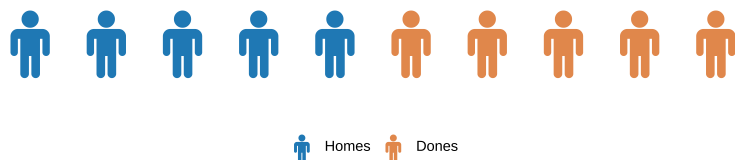


FIGURA 161. Distribució de la prevalença segons el sexe

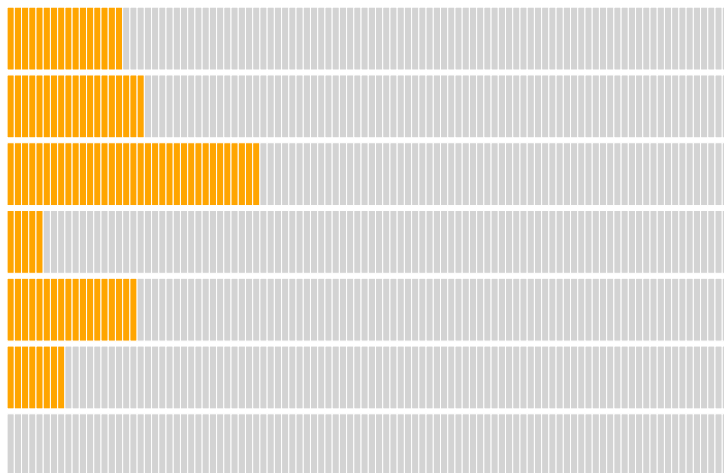


FIGURA 162. Distribució de la prevalença segons el grup d'edat

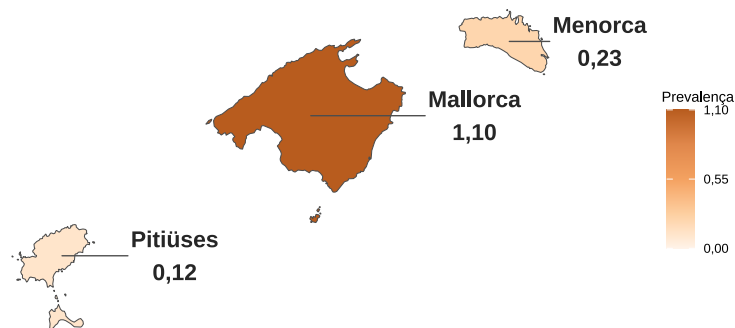


FIGURA 163. Prevalença per illes

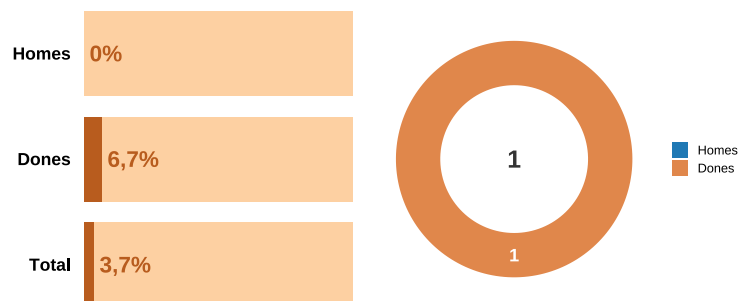


FIGURA 164 i FIGURA 165. Letalitat i defuncions

Retinosi pigmentària i síndrome d'Usher

La retinosi pigmentària (RP) és una distròfia de la retina externa causada per la mort progressiva dels fotoreceptors, inicialment dels bastons i posteriorment també dels cons. Es manifesta primer amb ceguesa nocturna i pèrdua del camp visual perifèric, mantenint-se la visió central fins a fases avançades. Presenta una gran heterogeneïtat genètica i pot adoptar formes típiques, atípiques, localitzades, segmentàries o sindròmiques.

Entre el 15 % i el 20 % dels casos són sindròmics, i la síndrome d'Usher —una ciliopatia caracteritzada per hipoacúsia neurosensorial congènita o d'inici infantil i RP progressiva, d'herència autosòmica recessiva— n'és la més freqüent.

Pot originar-se per múltiples mutacions en diversos gens. S'han descrit més de tres mil mutacions en més de 57 gens o *loci* diferents com a causa d'RP no sindròmica.

Una mateixa mutació pot provocar símptomes diferents en persones diferents i una mateixa síndrome pot ser causada per mutacions diverses. El patró hereditari pot ser autosòmic dominant —habitualment associat a formes menys severes—, autosòmic recessiu, recessiu lligat al cromosoma X, de transmissió mitocondrial, o bé correspondre a casos dominants per mutacions *de novo* o de penetrància incompleta.

La prevalença mundial s'estima entre 1/3.000 i 1/5.000.

TAULA 141. Nombre de casos i prevalença segons el sexe

Sexe	Nre.	Prevalença
Homes	75	1,22
Dones	78	1,26
TOTAL	153	1,24

TAULA 142. Nombre de casos i prevalença segons el grup d'edat

Grup d'edat	Nre.	Prevalença
0-4	0	0,00
5-14	1	0,08
15-29	7	0,33
30-44	28	1,00
45-59	46	1,56
60-74	45	2,46
≥75	26	2,72
TOTAL	153	1,24

TAULA 143. Nombre de casos i prevalença segons l'illa de residència

Illa	Nre.	Prevalença
Mallorca	116	6,71
Menorca	10	0,58
Pitiüses	27	1,56
TOTAL	153	1,24



No se n'ha calculat la letalitat, ja que no consten defuncions atribuïbles a aquesta malaltia entre els casos registrats durant el període analitzat.

TAULA 144. Defuncions i letalitat

	Morts (Nre.)	Letalitat (%)
Homes	0	0
Dones	0	0
TOTAL	0	0

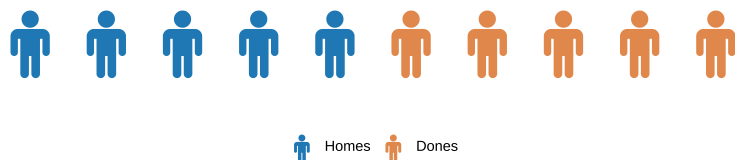


FIGURA 166. Distribució de la prevalença segons el sexe

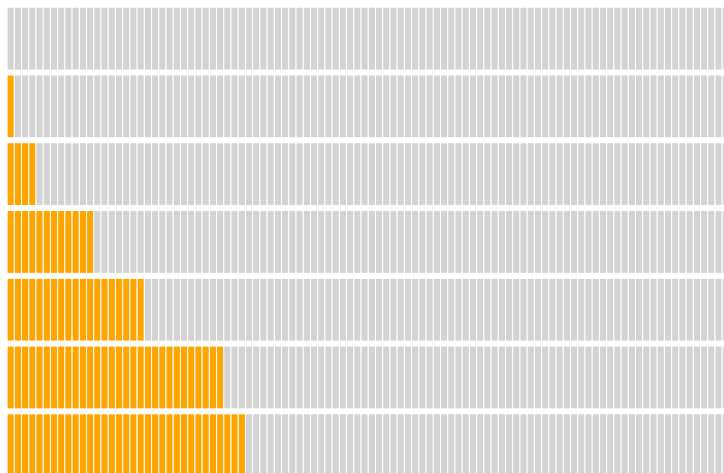


FIGURA 167. Distribució de la prevalença segons el grup d'edat

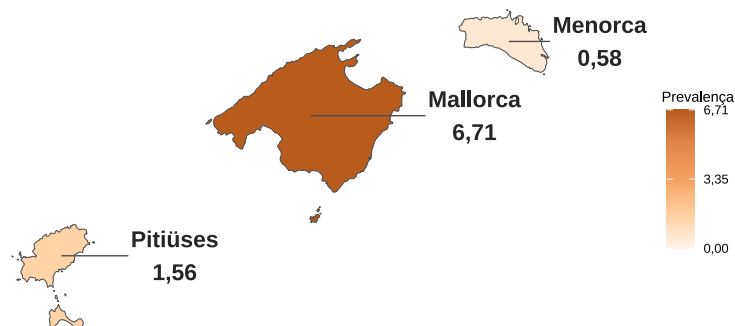


FIGURA 168. Prevalença per illes

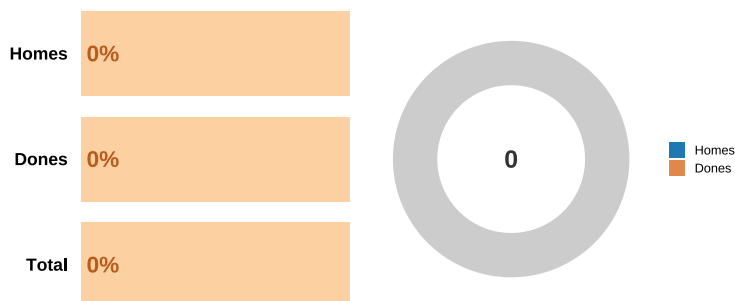


FIGURA 169 i FIGURA 170. Letalitat i defuncions

Síndrome d'Angelman

És un trastorn neurogenètic caracteritzat per discapacitat intel·lectual greu, trets dismòrfics facials distintius i un fenotip conductual característic, típicament amb absència de parla, esclats de rialles amb aleteig de mans, microcefàlia, macrostomia, hipoplàsia maxil·lar i problemes neurològics com marxa tipus «titella», atàxia i crisis epilèptiques.

Està causat per l'absència de la còpia materna del gen *UBE3A*. Diferents mecanismes genètics poden causar aquesta absència: deleció de la regió crítica 15q11.2-q13 (60 % -75 %), disomia uniparental paterna (2-5 %), defectes d'impressió (2-5 %), o mutacions en *UBE3A* (10 %).

La prevalença mundial s'estima entre 1/10.000 i 1/20.000.

TAULA 145. Nombre de casos i prevalença segons el sexe

Sexe	Nre.	Prevalença
Homes	4	0,07
Dones	3	0,05
TOTAL	7	0,06

TAULA 146. Nombre de casos i prevalença segons el grup d'edat

Grup d'edat	Nre.	Prevalença
0-4	1	0,21
5-14	3	0,25
15-29	2	0,09
30-44	1	0,04
45-59	0	0,00
60-74	0	0,00
≥75	0	0,00
TOTAL	7	0,06

TAULA 147. Nombre de casos i prevalença segons l'illa de residència

Illa	Nre.	Prevalença
Mallorca	6	0,35
Menorca	0	0,00
Pitiüses	1	0,06
TOTAL	7	0,06

No se n'ha calculat la letalitat, ja que no consten defuncions atribuïbles a aquesta malaltia entre els casos registrats durant el període analitzat.

TAULA 148. Defuncions i letalitat

	Morts (Nre.)	Letalitat (%)
Homes	0	0



TAULA 148. Defuncions i letalitat (*continued*)

	Morts (Nre.)	Letalitat (%)
Dones	0	0
TOTAL	0	0

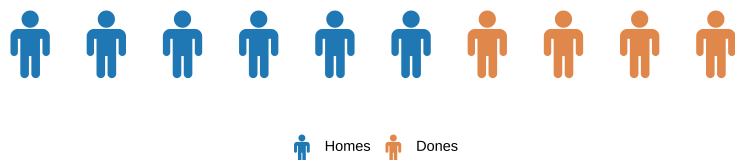


FIGURA 171. Distribució de la prevalença segons el sexe

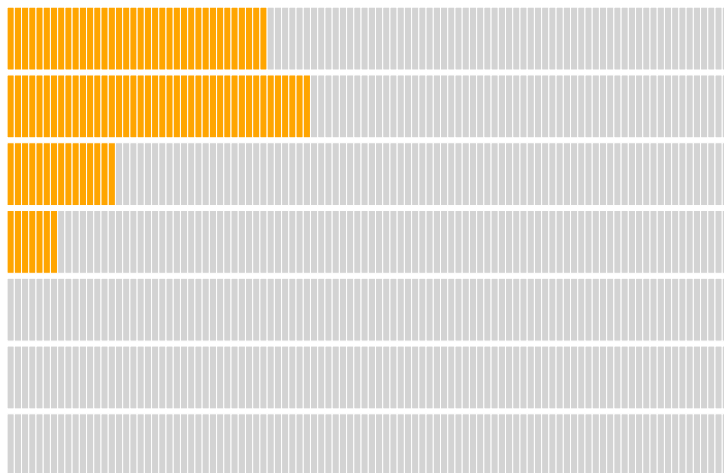


FIGURA 172. Distribució de la prevalença segons el grup d'edat

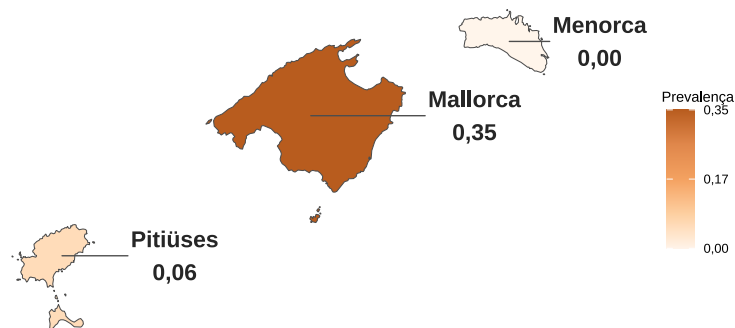


FIGURA 173. Prevalença per illes

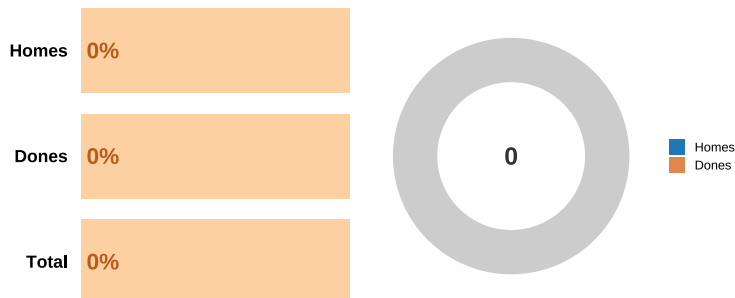


FIGURA 174 i FIGURA 175. Letalitat i defuncions

Síndrome de Beckwith-Wiedemann

La síndrome de Beckwith-Wiedemann (SBW) és un trastorn genètic caracteritzat per sobrecreixement (macroglòssia, hemihiperplàsia, visceromegàlia), predisposició tumoral i malformacions congènites. Els infants tendeixen a créixer a un ritme més elevat durant la segona meitat de l'embaràs i els primers anys de vida; l'alçada adulta sol situar-se dins la normalitat. És freqüent un fenotip facial reconeixible. Les malformacions cardíques són presents en el 9 % - 34 % dels casos.

La SBW està causada per diverses alteracions genètiques o epigenètiques que desregulen els gens impresos del cromosoma 11p15.5. La majoria dels casos són esporàdics (85 %), però en un 15 % es descriu per transmissió familiar, habitualment autosòmica dominant.

És una malaltia panètnica amb una prevalença estimada d'1/13.700. La incidència és igual en homes i dones, excepte en bessons monozigòtics (majoritàriament dones).

TAULA 149. Nombre de casos i prevalença segons el sexe

Sexe	Nre.	Prevalença
Homes	4	0,07
Dones	1	0,02
TOTAL	5	0,04

TAULA 150. Nombre de casos i prevalença segons el grup d'edat

Grup d'edat	Nre.	Prevalença
0-4	1	0,21
5-14	4	0,34
15-29	0	0,00
30-44	0	0,00
45-59	0	0,00
60-74	0	0,00
≥75	0	0,00
TOTAL	5	0,04

TAULA 151. Nombre de casos i prevalença segons l'illa de residència

Illa	Nre.	Prevalença
Mallorca	5	0,29
Menorca	0	0,00
Pitiüses	0	0,00
TOTAL	5	0,04

No se n'ha calculat la letalitat, ja que no consten defuncions atribuïbles a aquesta malaltia entre els casos registrats durant el període analitzat.



TAULA 152. Defuncions i letalitat

	Morts (Nre.)	Letalitat (%)
Homes	0	0
Dones	0	0
TOTAL	0	0

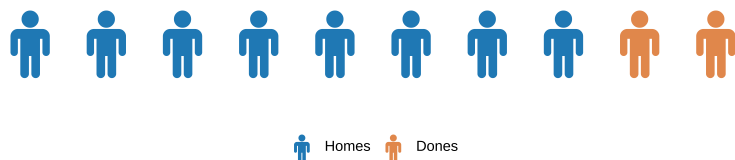


FIGURA 176. Distribució de la prevalença segons el sexe

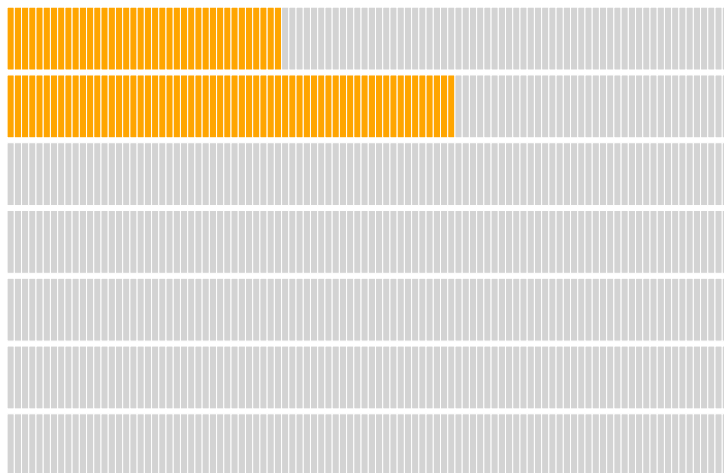


FIGURA 177. Distribució de la prevalença segons el grup d'edat

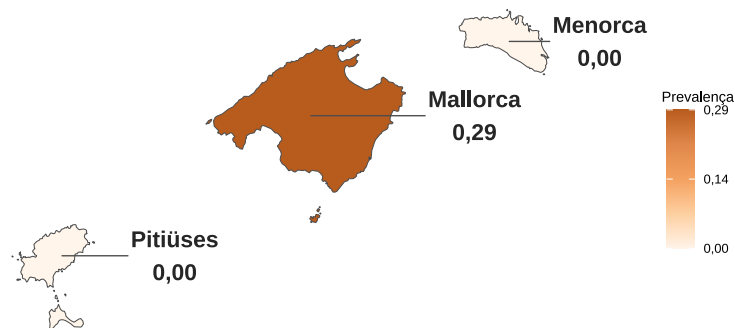


FIGURA 178. Prevalença per illes

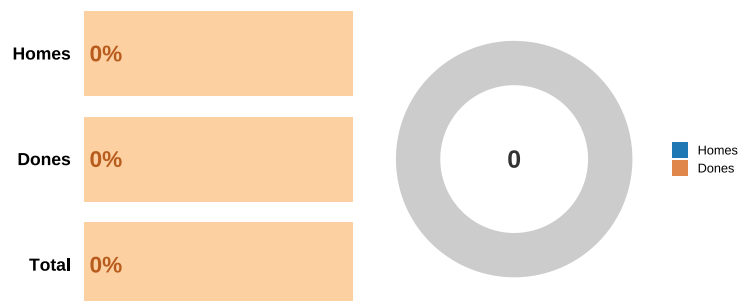


FIGURA 179 i FIGURA 180. Letalitat i defuncions

Síndrome de l'X fràgil

La síndrome de l'X fràgil (SXF) és un trastorn genètic hereditari dominant lligat al cromosoma X, causat per l'expansió del triplet CGG en el gen *FMR1*, que en provoca el silenciament. Afecta principalment els homes i es caracteritza per discapacitat intel·lectual de grau variable (és la causa hereditària més freqüent de discapacitat intel·lectual), retard del desenvolupament psicomotor, conductes de l'espectre autista, dèficit d'atenció i hiperactivitat, així com alteracions de conducta i ansietat.

També poden observar-se trets físics característics com front ample, orelles grans i prominents, hiperextensibilitat articular dels dits o peus plans amb pronació.

El patró d'herència és dominant lligat al cromosoma X, amb expressivitat variable i penetrància incompleta. La prevalença estimada és d'aproximadament 1/2.500–4.000 en homes i 1/4.000–6.000 en dones a escala mundial.

TAULA 153. Nombre de casos i prevalença segons el sexe

Sexe	Nre.	Prevalença
Homes	34	0,55
Dones	14	0,23
TOTAL	48	0,39

TAULA 154. Nombre de casos i prevalença segons el grup d'edat

Grup d'edat	Nre.	Prevalença
0-4	2	0,42
5-14	15	1,26
15-29	15	0,71
30-44	12	0,43
45-59	2	0,07
60-74	2	0,11
≥75	0	0,00
TOTAL	48	0,39

TAULA 155. Nombre de casos i prevalença segons l'illa de residència

Illa	Nre.	Prevalença
Mallorca	43	2,49
Menorca	1	0,06
Pitiüses	4	0,23
TOTAL	48	0,39

No se n'ha calculat la letalitat, ja que no consten defuncions atribuïbles a aquesta malaltia entre els casos registrats durant el període analitzat.



TAULA 156. Defuncions i letalitat

	Morts (Nre.)	Letalitat (%)
Homes	0	0
Dones	0	0
TOTAL	0	0

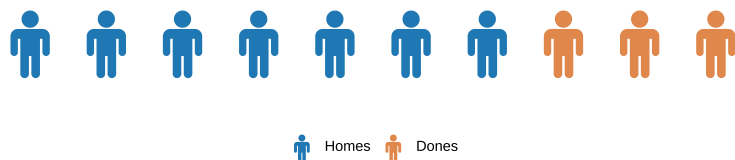


FIGURA 181. Distribució de la prevalença segons el sexe

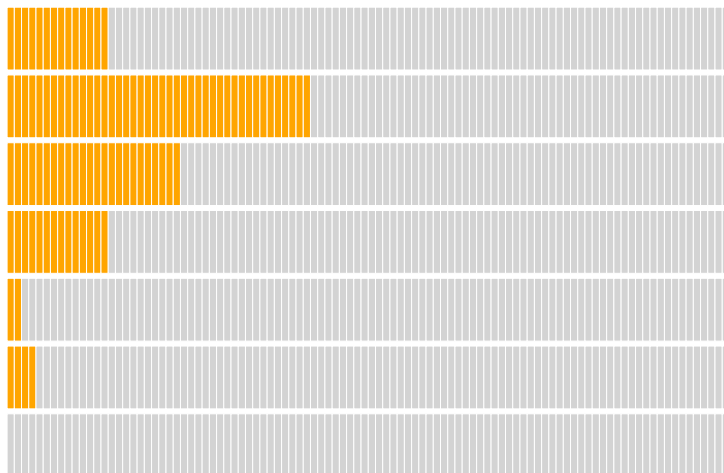


FIGURA 182. Distribució de la prevalença segons el grup d'edat

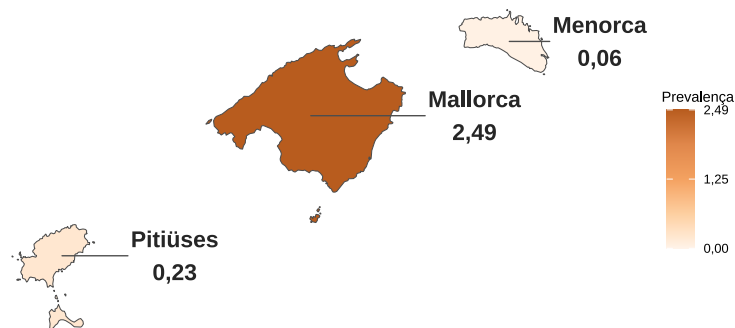


FIGURA 183. Prevalença per illes

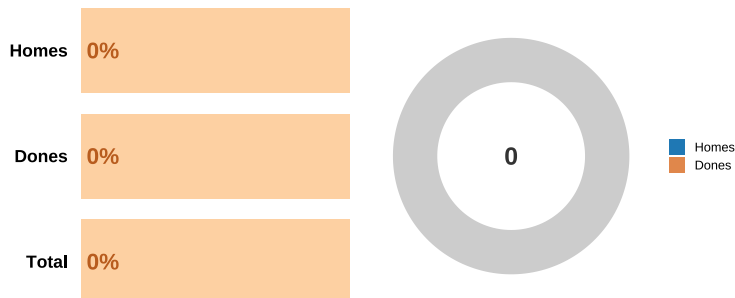


FIGURA 184 i FIGURA 185. Letalitat i defuncions

Síndrome de Marfan

És una malaltia sistèmica del teixit connectiu caracteritzada per una combinació variable de manifestacions, que poden ser:

- Cardiovasculars: dilatació progressiva de l'aorta, insuficiència mitral.
- Musculoesquelètiques: extremitats llargues, alçada elevada, aracnodactília, hipermobilitat articular, entre d'altres.
- Oculars: miopia axial, ectòpia o luxació del cristallí.
- Pulmonars: diverses alteracions.

La majoria dels casos es deuen a mutacions en el gen *FBN1* (15q21), que codifica la fibrillina-1, una proteïna essencial del teixit connectiu.

És d'herència autosòmica dominant, encara que també s'han descrit casos esporàdics. La prevalença estimada és d'1/5.000, i afecta per igual homes i dones.

TAULA 157. Nombre de casos i prevalença segons el sexe

Sexe	Nre.	Prevalença
Homes	12	0,20
Dones	22	0,36
TOTAL	34	0,28

TAULA 158. Nombre de casos i prevalença segons el grup d'edat

Grup d'edat	Nre.	Prevalença
0-4	1	0,21
5-14	8	0,67
15-29	5	0,24
30-44	8	0,29
45-59	9	0,31
60-74	2	0,11
≥75	1	0,10
TOTAL	34	0,28

TAULA 159. Nombre de casos i prevalença segons l'illa de residència

Illa	Nre.	Prevalença
Mallorca	30	1,73
Menorca	2	0,12
Pitiüses	2	0,12
TOTAL	34	0,28



TAULA 160. Defuncions i letalitat

	Morts (Nre.)	Letalitat (%)
Homes	2	14,3
Dones	0	0,0
TOTAL	2	5,4



FIGURA 186. Distribució de la prevalença segons el sexe

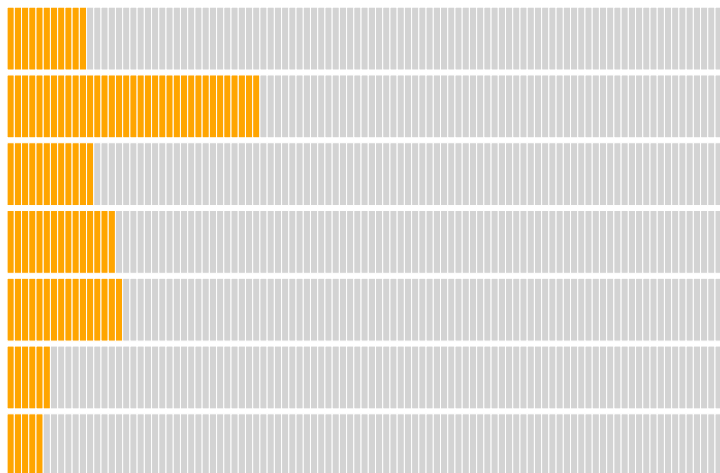


FIGURA 187. Distribució de la prevalença segons el grup d'edat

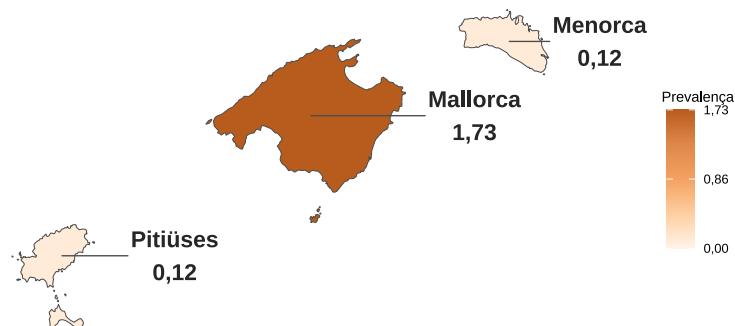


FIGURA 188. Prevalença per illes

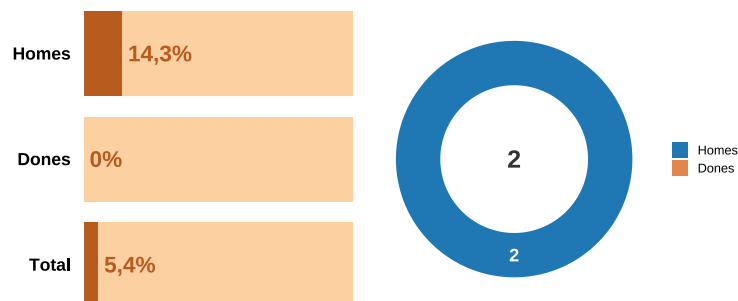


FIGURA 189 i FIGURA 190. Letalitat i defuncions

Síndrome de McCune-Albright

És una síndrome per mosaïcisme caracteritzada per la combinació de dos o més dels signes següents:

- Displàsia fibrosa òssia.
- Màcules hiperpigmentades («taques color cafè amb llet»).
- Endocrinopaties hiperfuncionants (pubertat precoç, hipertiroidisme, excés d'hormona del creixement, síndrome de Cushing endogen).

És una malaltia poc freqüent, amb una prevalença estimada entre 1/100.000 i 1/1.000.000.

Tot i que consten casos registrats d'aquesta malaltia, no se n'ha calculat la prevalença perquè no n'hi ha casos vius residents a les Illes Balears en la data de referència.

Síndrome de Prader-Willi

És una síndrome genètica del neurodesenvolupament caracteritzada per alteracions hipotalàmiques-hipofítiques. Es manifesta amb hipotonia greu durant el període neonatal i els primers dos anys, hiperfàgia posterior amb alt risc d'obesitat mòrbida, dificultats d'aprenentatge o problemes de conducta i trastorns psiquiàtrics greus.

En la majoria dels casos es deu a una deleció de la regió 15q11-q13 en el cromosoma patern, a una disomia uniparental materna o a alteracions del mecanisme d'impressió en aquesta mateixa regió.

La majoria dels casos són esporàdics; en pocs casos hi pot haver transmissió dominant. La prevalença al naixement és d'1/15.000–1/30.000.

TAULA 161. Nombre de casos i prevalença segons el sexe

Sexe	Nre.	Prevalença
Homes	12	0,20
Dones	8	0,13
TOTAL	20	0,16

TAULA 162. Nombre de casos i prevalença segons el grup d'edat

Grup d'edat	Nre.	Prevalença
0-4	0	0,00
5-14	9	0,76
15-29	7	0,33
30-44	3	0,11
45-59	1	0,03
60-74	0	0,00
≥75	0	0,00
TOTAL	20	0,16

TAULA 163. Nombre de casos i prevalença segons l'illa de residència

Illa	Nre.	Prevalença
Mallorca	14	0,81
Menorca	2	0,12
Pitiüses	4	0,23
TOTAL	20	0,16

No se n'ha calculat la letalitat, ja que no consten defuncions atribuïbles a aquesta malaltia entre els casos registrats durant el període analitzat.

TAULA 164. Defuncions i letalitat

	Morts (Nre.)	Letalitat (%)
Homes	0	0
Dones	0	0



TAULA 164. Defuncions i letalitat (*continued*)

	Morts (Nre.)	Letalitat (%)
TOTAL	0	0

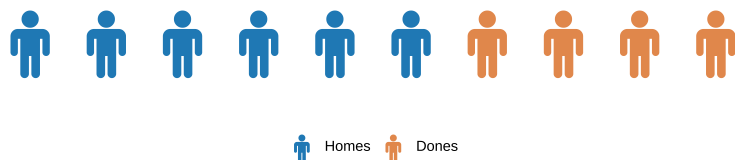


FIGURA 191. Distribució de la prevalença segons el sexe

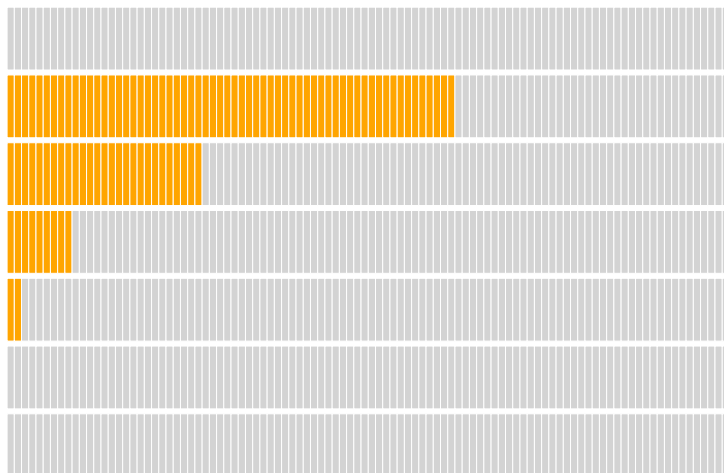


FIGURA 192. Distribució de la prevalença segons el grup d'edat

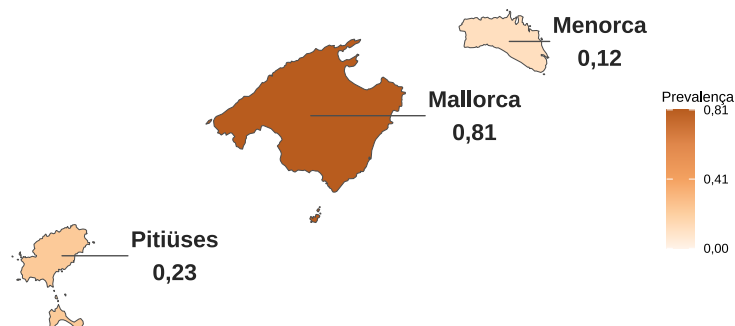


FIGURA 193. Prevalença per illes

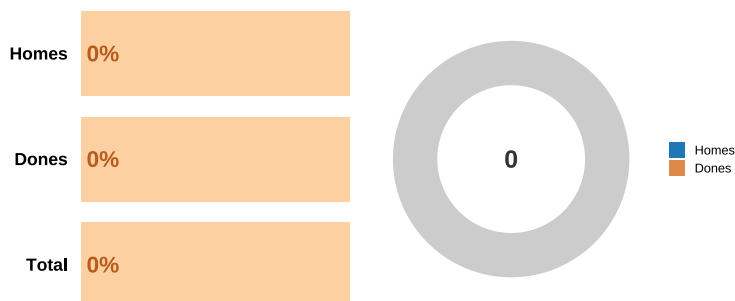


FIGURA 194 i FIGURA 195. Letalitat i defuncions

Síndrome de Williams

És un trastorn multisistèmic i del neurodesenvolupament d'origen genètic. Es caracteritza per una aparença facial característica, anomalies cardíques (en què l'estenosi aòrtica supravalvular n'és la més comuna), anomalies cognitives, del desenvolupament i del teixit connectiu (com la laxitud articular).

Es deu a una microdeleció al cromosoma 7q11.23, una regió que conté entre 26 i 28 gens, inclòs el gen *ELN*. L'herència és autosòmica dominant, encara que la majoria dels casos són esporàdics. La prevalença és d'aproximadament 1/7.500, sense diferències entre sexes.

TAULA 165. Nombre de casos i prevalença segons el sexe

Sexe	Nre.	Prevalença
Homes	2	0,03
Dones	6	0,10
TOTAL	8	0,06

TAULA 166. Nombre de casos i prevalença segons el grup d'edat

Grup d'edat	Nre.	Prevalença
0-4	2	0,42
5-14	2	0,17
15-29	1	0,05
30-44	3	0,11
45-59	0	0,00
60-74	0	0,00
≥75	0	0,00
TOTAL	8	0,06

TAULA 167. Nombre de casos i prevalença segons l'illa de residència

Illa	Nre.	Prevalença
Mallorca	7	0,40
Menorca	0	0,00
Pitiüses	1	0,06
TOTAL	8	0,06

No se n'ha calculat la letalitat, ja que no consten defuncions atribuïbles a aquesta malaltia entre els casos registrats durant el període analitzat.

TAULA 168. Defuncions i letalitat

	Morts (Nre.)	Letalitat (%)
Homes	0	0
Dones	0	0
TOTAL	0	0

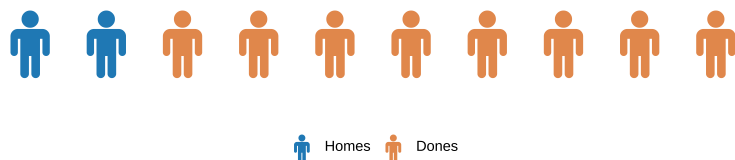


FIGURA 196. Distribució de la prevalença segons el sexe

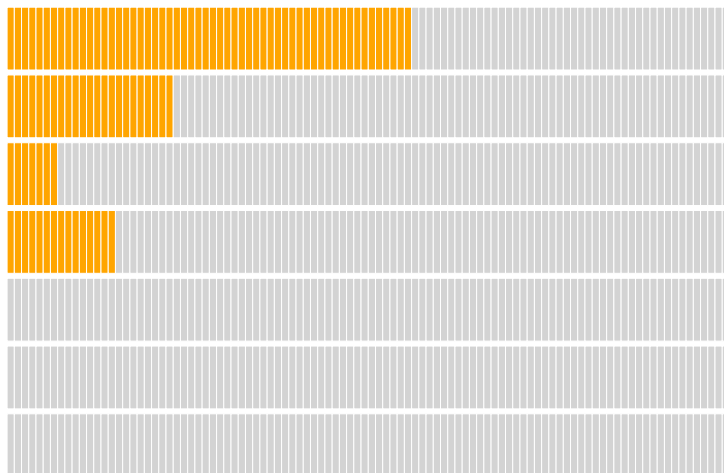


FIGURA 197. Distribució de la prevalença segons el grup d'edat

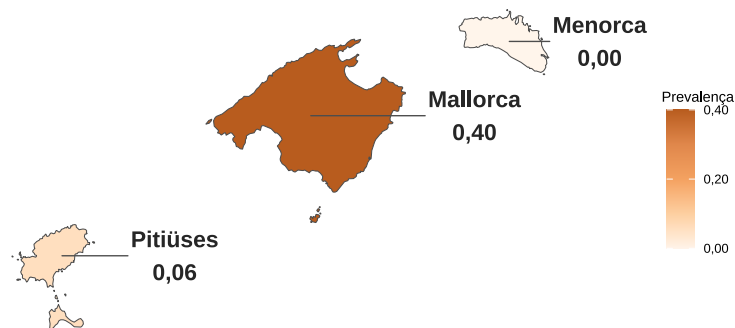


FIGURA 198. Prevalença per illes

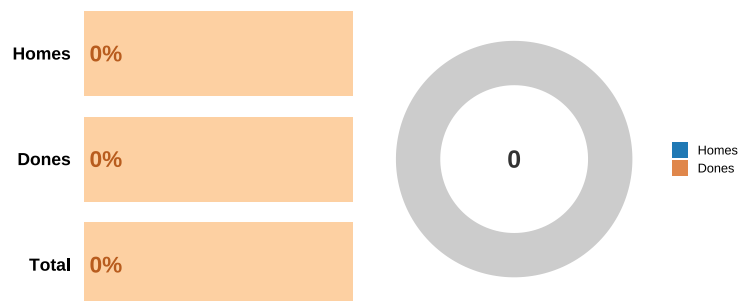


FIGURA 199 i FIGURA 200. Letalitat i defuncions

Tetralogia de Fallot

La tetralogia de Fallot (TF) és una malformació cardíaca congènita que consisteix en la presència de quatre lesions principals:

1. Comunicació interventricular.
2. Obstrucció del tracte de sortida del ventricle dret.
3. Encavalcament de la vàlvula aòrtica sobre el septe interventricular.
4. Hipertròfia del ventricle dret.

L'etiologia és multifactorial. Entre les associacions descrites s'hi inclouen la diabetis materna no tractada, fenilcetonúria o ingesta d'àcid retinoic.

En un 20 % dels casos, la TF forma part d'una síndrome genètica. Les anomalies cromosòmiques associades poden incloure les trisomies 21, 18 i 13, i microdeleció del cromosoma 22. El risc de recurrència familiar és del 3 %.

La majoria dels casos són esporàdics i de base multifactorial, tot i que en alguns casos pot presentar-se en el context de síndromes genètiques amb herència autosòmica dominant (com la microdeleció 22q11). La incidència és d'1/35.000-1/30.000 naixements, i representa el 7 % - 10 % de totes les cardiopaties congènites.

TAULA 169. Nombre de casos i prevalença segons el sexe

Sexe	Nre.	Prevalença
Homes	78	1,27
Dones	63	1,02
TOTAL	141	1,14

TAULA 170. Nombre de casos i prevalença segons el grup d'edat

Grup d'edat	Nre.	Prevalença
0-4	8	1,68
5-14	27	2,27
15-29	45	2,13
30-44	26	0,93
45-59	25	0,85
60-74	10	0,55
≥75	0	0,00
TOTAL	141	1,14

TAULA 171. Nombre de casos i prevalença segons l'illa de residència

Illa	Nre.	Prevalença
Mallorca	104	6,01
Menorca	12	0,69
Pitiüses	25	1,45
TOTAL	141	1,14



TAULA 172. Defuncions i letalitat

	Morts (Nre.)	Letalitat (%)
Homes	1	1,2
Dones	0	0,0
TOTAL	1	0,7

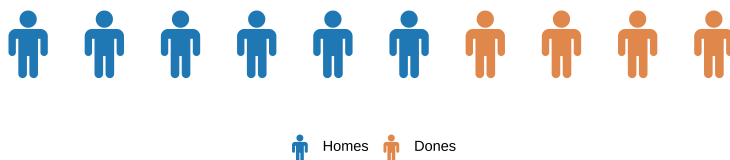


FIGURA 201. Distribució de la prevalença segons el sexe

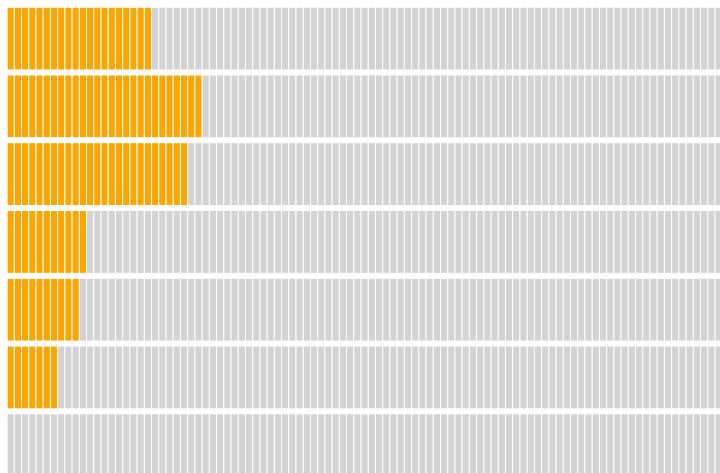


FIGURA 202. Distribució de la prevalença segons el grup d'edat

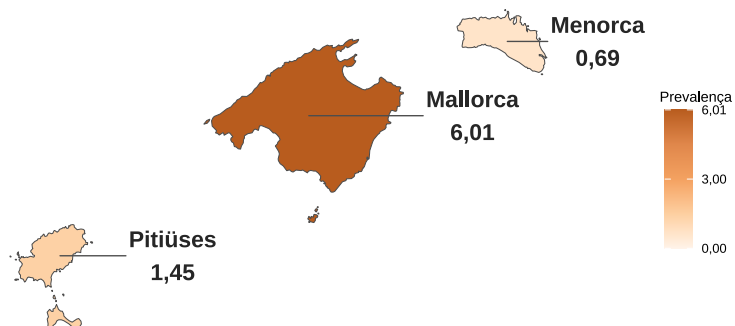


FIGURA 203. Prevalença per illes

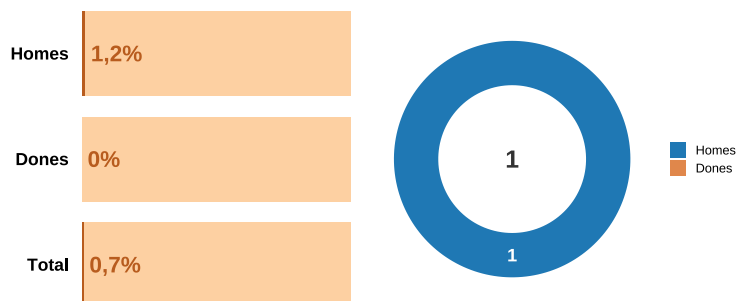


FIGURA 204 i FIGURA 205. Letalitat i defuncions

Tirosinèmia de tipus 1

Es tracta d'un error congènit del catabolisme de la tirosina poc freqüent, caracteritzat per malaltia hepàtica progressiva, disfunció tubular renal, crisis similars a la porfíria i una millora dramàtica en el pronòstic després del tractament amb nitisinona.

La malaltia és clínicament heterogènia. Els símptomes poden començar durant els primers mesos de vida (de tipus agut), en la segona meitat del primer any (de tipus subagut) o en els anys següents fins a l'edat adulta (de tipus crònic). Tots els pacients presenten un risc elevat de desenvolupar carcinoma hepatocel·lular (CHC). La deficiència de fumarilacetat hidrolasa, FAH(15q23-q25), causa el cúmul de fumaril-maleil-acetoacetat i els seus derivats, succil-acetona (SA) i succil-acetoacetat (SAA), que causen dany hepatorenal.

La malaltia Tirosinèmia de tipus 1 està inclosa en el sistema de vigilància de malalties rares de les Illes Balears; no obstant això, fins ara no s'han identificat casos que compleixin els criteris per inscriure'ls.

LIMITACIONS ReRIB

Per a la interpretació de les dades del Registre Autòmic de Malalties Rares de les Illes Balears cal tenir en compte diverses limitacions que poden afectar l'exhaustivitat i la qualitat de la informació. Una part important d'aquestes limitacions està relacionada amb el funcionament i el desenvolupament de la plataforma informàtica del registre, que durant anys no ha disposat de les actualitzacions ni del suport tècnic necessari. Aquesta situació ha limitat la implementació de determinades funcionalitats clau per a la gestió de la informació i ha obligat a efectuar manualment processos com la identificació de possibles duplicats, la càrrega de dades massives, la revisió o la modificació de variables, amb l'augment corresponent de la càrrega de treball i del risc d'errors.

Aquestes limitacions s'han vist accentuades per la disponibilitat limitada de recursos humans. Des de la creació del Registre l'any 2013, la gestió ha recaigut pràcticament en una sola persona que, des de finals de 2024, ha hagut de compaginar amb altres tasques de vigilància epidemiològica. No ha estat fins al darrer trimestre de 2025 que s'hi ha incorporat una nova professional per reforçar-ne la gestió, tot i no disposar encara de suport informàtic especialitzat.

Finalment, la disponibilitat i el nivell de detall de les dades procedents de les diferents fonts de captació és molt variable. A més, moltes de les fonts utilitzades per a la identificació de possibles casos empenen sistemes de codificació diagnòstica poc específics per a moltes malalties rares, com és el cas del CMBD o de l'atenció primària (CIE 10 i CIE 9, respectivament). Aquest fet pot comportar la identificació d'un nombre elevat de possibles casos que, posteriorment, en el procés de validació, acaben descartant-se com a cas.

En aquest context, cal tenir en compte que el Registre de Malalties Rares és un registre epidemiològic poblacional, amb l'objectiu d'identificar i validar els casos existents a la població de les Illes Balears de les malalties per registrar, per tal d'estimar indicadors epidemiològics com la prevalença. Aquest tipus de registre té una finalitat i una metodologia diferents de les dels registres hospitalaris o clínics, que sovint recullen informació sobre pacients atesos en determinats centres o serveis i que no sempre tenen cobertura poblacional completa. Per aquest motiu, la integració d'informació procedent de diverses fonts és essencial per garantir la qualitat i l'exhaustivitat del registre.

Amb l'objectiu de millorar aquests aspectes, el Servei de Vigilància en Salut Pública ha iniciat durant l'any 2026 diverses actuacions orientades a reforçar el funcionament del registre, incloent-hi el reforç dels recursos humans, la promoció de la col·laboració amb les fonts de captació de dades, la col·laboració amb equips i entitats de suport, com l'IdiSBa, per al tractament de les dades i, a mitjà termini, la millora de la plataforma informàtica.

AGRAÏMENTS

Volem expressar el nostre sincer agraïment a totes les persones i institucions que han fet possible l'elaboració d'aquest informe anual del Registre de Malalties Rares. En especial, volem reconèixer la col·laboració i el suport de l'IdISBa, imprescindible per a la gestió i l'anàlisi de les dades, que ha permès avançar en la generació de coneixement, reforçar la vigilància epidemiològica i contribuir a un sistema sanitari més equitatiu i orientat a les necessitats de les persones afectades i les seves famílies.

Agraïm igualment la col·laboració de totes les entitats que han facilitat informació de què disposen: la Subdirecció de la Dada (que proporciona CMBD i les dades d'atenció primària), els laboratoris clínics, els programes de cribratge neonatal i els diversos especialistes implicats, entre d'altres, que ens ha facilitat la captació de casos. La seva cooperació ha estat fonamental per garantir la qualitat, la fiabilitat i l'exhaustivitat del registre.

BIBLIOGRAFIA

- Orphanet [Internet]. Orpha.net. [citat el 26 de febrer de 2026]. Disponible en:
<https://www.orpha.net/es>
- Grup de Treball del Registre Estatal de Malalties Rares. Annex II. Fichas de validación de las enfermedades objeto de inclusión en el ReeR. En: de Sanidad M., editor. *Manual de procedimientos del registro estatal de enfermedades raras 2025* [Internet]. 2025. Disponible en:
https://www.sanidad.gob.es/areas/alertasEmergenciasSanitarias/vigilancia/docs/ManualProcedimientos_ReeR_12_2024.pdf
- Servei d'Epidemiologia. Direcció General de Salut Pública, Govern de les Illes Balears. Registre poblacional de malalties rares a les Illes Balears. Període 2010-2022 [Internet]. Feb-2025. Disponible en:
https://www.caib.es/sites/epidemiologia/ca/butlletins_de_la_xarxa_espanyola_de_malalties_rares-71341/archivopub.do?ctrl=MCRST337ZI496015&id=496015



ANNEX 1

A continuació es presenta la llista de les malalties rares objecte d'estudi, amb els codis de classificació corresponents segons els sistemes CIE-9-MC, CIE-10, CIE-10-ES i CIE-10-BPA.

MR	CIE9-MC	CIE-10	CIE-10-ES	CIE-10-BPA
Anèmia falciforme	282.62	D57.0	D57.0	
Anèmia falciforme	282.60	D57.1	D57.1	
Anèmia falciforme	282.61	D57.8	D57.4	
Anèmia falciforme	282.41	D57.2	D57.2	
Anèmia falciforme	282.42	D56.4	D57.8	
Anèmia falciforme	282.64			
Anèmia falciforme	282.63			
Anèmia falciforme	282.69			
Anèmia falciforme	282.68			
Artrogriposi múltiple congènita	756.89	Q79.8	Q79.8	Q74.3
Artrogriposi múltiple congènita	754.89	Q74.3	Q74.3	
Artrogriposi múltiple congènita	759.89	Q87.8	Q87.89	
Artrogriposi múltiple congènita	759.7	Q89.7	Q87.8	
Artrogriposi múltiple congènita	756.9	Q68.8	Q89.7	
Artrogriposi múltiple congènita	759.90	Q87.2	Q68.8	
Artrogriposi múltiple congènita	756.0	Q87.0	Q87.2	
Artrogriposi múltiple congènita			Q87.0	
Artrogriposi múltiple congènita distal	756.9	Q68.8	Q68.8	Q74.3
Artrogriposi múltiple congènita distal	756.0	Q87.0	Q68.8	Q74.3
Artrogriposi múltiple congènita distal		Q74.8	Q87.0	
Artrogriposi múltiple congènita distal			Q74.8	
Atàxia de Friedreich		334.0	G11.1	G11.1
Atàxia de Friedreich				G11.11
Atròfia muscular espinal proximal	335.10	G12.1	G12.1	
Atròfia muscular espinal proximal	335.19	G12.0	G12.0	
Atròfia muscular espinal proximal	335.11			
Atròfia muscular espinal proximal	335.0			
Colangitis biliar primària	571.6	K74.3	K74.3	
Complex d'esclerosi tuberosa	759.5	Q85.1	Q85.1	Q85.1
Deficiència de glutaril-CoA deshidrogenasa	270.7	E72.3	E72.3	
Displàsia renal	753.15	Q61.4	Q61.4	Q61.4
Displàsia renal				Q61.48
Displàsia renal				Q61.41
Displàsia renal				Q61.40
Distròfia miotònica de Steinert	359.21	G71.1	G71.11	
Distròfia muscular de Becker	359.1	G71.0	G71.01	
Distròfia muscular de Becker	359.22			
Malaltia d'emmagatzematge de glicogen per deficiència de maltasa àcida	271.0	E74.0	E74.02	
Malaltia de Fabry	272.7	E75.2	E75.21	
Malaltia de Gaucher	272.7	E75.2	E75.22	
Malaltia de Huntington	333.4	G10	G10	
Malaltia de l'orina amb olor de xarop d'erable	270.3	E71.0	E71.0	
Malaltia de Niemann-Pick	272.7	E75.2	E75.24	
Malaltia de Niemann-Pick			E75.248	
Malaltia de Niemann-Pick			E75.249	
Malaltia de Niemann-Pick			E75.242	
Malaltia de Niemann-Pick			E75.240	
Malaltia de Niemann-Pick			E75.244	
Malaltia de Niemann-Pick			E75.241	



(continued)

MR	CIE9-MC	CIE-10	CIE-10-ES	CIE-10-BPA
Malaltia de Rendu-Osler	448.0	I78.0	I78.0	
Malaltia de Wilson	275.1	E83.0	E83.01	
Malaltia per anticossos anti membrana basal glomerular	446.21	M31.0	M31.0	
Malaltia per anticossos anti membrana basal glomerular		N08.5		
Esclerosi lateral amiotròfica	335.20	G12.2	G12.21	
Fenilcetonúria	270.1	E70.0	E70.1	
Fenilcetonúria		E70.1	E70.0	
Fibrosi quística	277.0	E84.9	E84.9	
Fibrosi quística	277.03	E84	E84	
Fibrosi quística	277.02	E84.1	E84.1	
Fibrosi quística	277.09	E84.0	E84.0	
Fibrosi quística	277.00	E84.8	E84.8	
Fibrosi quística	277.01		E84.19	
Fibrosi quística				E84.11
Grup d'epidermòlisi ampuñar hereditària	757.39	Q81.8	Q81.8	Q81.8
Grup d'epidermòlisi ampuñar hereditària		Q81.2	Q81.2	Q81.2
Grup d'epidermòlisi ampuñar hereditària		Q81.9	Q81.9	Q81.9
Grup d'epidermòlisi ampuñar hereditària		Q81.1	Q81.1	Q81.1
Grup d'epidermòlisi ampuñar hereditària		Q81.0	Q81.0	Q81.0
Hemofília A	286.0	D66	D66	
Hipotiroidisme congènit	243	E03.1	E03.1	
Hipotiroidisme congènit		E03.0	E03.0	
Hipotiroidisme congènit		E00.9	E00.9	
Hipotiroidisme congènit		E00.1	E00.1	
Hipotiroidisme congènit		E00.2	E00.2	
Hipotiroidisme congènit		E00.0	E00.0	
Homocistinúria clàssica	270.4	E72.1	E72.11	
Miastènia gravis	358.01	G70.0	G70.01	
Miastènia gravis	358.00		G70.0	
Miastènia gravis	358.0		G70.00	
Mucopolisacaridosi de tipus 2	277.5	E76.1	E76.1	
Osteogènesi imperfecta	756.51	Q78.0	Q78.0	Q78.08
Osteogènesi imperfecta				Q78.0
Osteogènesi imperfecta				Q78.00
Retinosi pigmentària i síndrome d'Usher	362.74	H35.5	H35.52	
Síndrome d'Angelman	759.89	Q93.5	Q93.51	Q87.85
Síndrome de Beckwith-Wiedemann	759.89	Q87.3	Q87.3	Q87.30
Síndrome de Marfan	759.82	Q87.4	Q87.4	Q87.4
Síndrome de Marfan			Q87.40	
Síndrome de Marfan			Q87.418	
Síndrome de Marfan			Q87.41	
Síndrome de Marfan			Q87.410	
Síndrome de Marfan			Q87.42	
Síndrome de Marfan			Q87.43	
Síndrome de Prader-Willi	759.81	Q87.1	Q87.11	Q87.15
Síndrome de Prader-Willi			Q87.1	
Síndrome de Williams	759.89	Q93.8	Q93.82	Q87.84
Síndrome de l'X fràgil	759.83	Q99.2	Q99.2	Q99.2
Tetralogia de Fallot	745.2	Q21.3	Q21.3	Q21.3
Tirosinèmia de tipus 1	270.2	E70.2	E70.21	
Malaltia d'Andrade	277.39	E85.1		
Febre mediterrània familiar	277.31	M04.1		



(continued)

MR	CIE9-MC	CIE-10	CIE-10-ES	CIE-10-BPA
Malaltia de Kawasaki	446.1	M30.3		
Neuropatia òptica hereditària de Leber	377.16	H47.2	H47.22	
Síndrome de McCune-Albright	756.54	Q78.1		