Conselleria de Salut
Direcció General de Salut Pública

REGISTRO POBLACIONAL
DE
ENFERMEDADES RARAS
DE LAS
ILLES BALEARS

Periodo 2010-2022

Servei d' Epidemiología
Direcció General de Salut Pública
Conselleria de Salut

Informe del Registro poblacional de Enfermedades raras de las Illes Balears.

Periodo 2010-2022

Elaborado diciembre 2024

Servicio de Epidemiología
Registro Poblacional de Enfermedades Raras de las Illes Balears (RERIB)
Dirección General de Salud Pública
Consejería de Salud de las Illes Balears

Financiado parcialmente con fondos del Ministerio de Sanidad, Servicios Sociales e Igualdad para el desarrollo de la Estrategia en Enfermedades Raras en 2013 y 2014, y la Red Española de Registros de Enfermedades Raras para la Investigación SpainRDR y desde el año 2016 por la Subdirección General de Calidad e Innovación Dirección General de Salud Pública, Calidad e Innovación del Ministerio de Sanidad, Servicios Sociales e Igualdad.

INDICE

INTRODUCCIÓN 5

OBJETIVO 6

METODOLOGÍA 6

Manual de procedimiento 6

Fuente de captación 8

Recogida de datos 8

Depuración de los datos y eliminación de duplicados 9

Validación de los registros 9

Análisis de los datos 9

Población de las Illes Balears 10

RESULTADOS 2010-2022 11

Resultados generales. 11

Acidemia glutárica tipo I 15

Artrogriposis múltiple congénita 16

Ataxia de Friedreich 17

Atrofia muscular espinal proximal (AME) 18

Cirrosis biliar primaria 19

Displasia renal 20

Distrofia miotónica de Steinert o Distrofia miotónica Tipo I 21

Distrofia muscular de Becker (DMB) 22

Distrofia muscular de Duchenne (DMD) 23

Enfermedad de Andrade o Polineuropatía amiloide familiar (FAP), o Polineuropatía amiloide transtiretina (TTR) 24

Enfermedad de Fabry (EF) 25

Enfermedad de Gaucher 26

Enfermedad de Huntington (EH) 27

Enfermedad de orina con olor a jarabe de Arce 28

Enfermedad de Rendu Osler o Telangiectasia hereditaria familiar 29

Enfermedad de Wilson 30

Esclerosis lateral amiotrófica (ELA) 31

Esclerosis tuberosa (ET) *32*

Fenilcetonuria (PKU) *33*

Fibrosis quística (FQ) *34*

Fiebre mediterránea familiar (FMF) *35*

Hemofilia A *36*

Hipotiroidismo congénito (HC) *37*

Homocistinuria clásica *38*

Neuropatía óptica de Leber *39*

Enfermedad de Niemann Pick *40*

Osteogénesis imperfecta (OI) *41*

Retinosis pigmentaria (RP) *42*

Síndrome de Angelman (AS) *43*

Síndrome de Beckwith-Wiedemann (SBW) *44*

Síndrome de Goodpasture *45*

Síndrome de Kawasaki *46*

Síndrome de Marfan (SM) *47*

Síndrome de Prader-Willi *48*

Síndrome de Williams *49*

Síndrome del X Frágil (SXF) *50*

Tetralogía de Fallot (TF) *51*

TABLAS DE PREVALENCIAS **52**

MORTALIDAD POR ENFERMEDAD RARA **56**

LETALIDAD **57**

AGRADECIMIENTO **60**

BIBLIOGRAFÍA **61**

INTRODUCCIÓN

Las enfermedades raras, también denominadas poco comunes o minoritarias, incluyen un conjunto de patologías con una prevalencia menor a los 5 casos por cada 10.000 personas. La necesidad de abordar desde salud pública las enfermedades raras con el objetivo de conocer la presencia de las mismas en la población hace imprescindible la implantación de un registro poblacional de enfermedades raras, que permita el estudio de las características epidemiológicas del conjunto de enfermedades definidas como raras y de cada una de ellas.

A nivel nacional el Proyecto SpainRDR *(Spanish Rare Diseases Registries Research Network*) fue un proyecto desarrollado en red entre el Instituto de Investigación de Enfermedades Raras del Instituto de Salud Carlos III (ISCIII) y todas las Comunidades Autónomas (CCAA) para crear un registro de enfermedades raras de ámbito poblacional en todo el territorio, apoyado desde las CCAA. Para ello fue necesario que cada Comunidad Autónoma dispusiera de su propio registro poblacional de enfermedades raras.
El proceso de creación del registro poblacional de enfermedades raras de las Illes Balears hasta el año 2014 lo coordinó el Proyecto SpainRDR del Instituto de Salud Carlos III y paso a ser coordinado por la Dirección General de Salud Pública, Calidad e Innovación del Ministerio de Sanidad, y desde el año 2023 por el Centro de Coordinador de Alertas y Emergencias Sanitarias (CCAES) de la Dirección General de Salud Pública del Ministerio de Sanidad en su Red Estatal de Vigilancia en Salud Pública, dentro del Sistema de Vigilancia de Enfermedades no Trasmisibles donde forma parte el Registro Estatal de Enfermedades Raras (ReeR). La coordinación nacional ha permitido consensuar un manual de procedimiento común para todas las CCAA para la creación de sus registros.

El Registro Poblacional de Enfermedades Raras de las Illes Balears (RERIB), adscrito a la Direcció General de Salut Pública de la Conselleria de Salut se creó bajo un marco legislativo, la Orden[1] del Conseller de Salut, Família i Benestar Social del 18 de enero de 2013 en la cual se crea el Registro Poblacional de Enfermedades Raras de la Comunidad Autónoma de las Illes Balears, y donde establece el Registro como un sistema específico de vigilancia epidemiológica, de acuerdo con el Decreto 15/1997, de 23 de enero, que crea y regula la Red de Vigilancia Epidemiológica en la Comunidad Autónoma de las Illes Balears.

OBJETIVO

El objetivo general del Registro Poblacional de Enfermedades Raras es el de proporcionar la información necesaria para facilitar la implementación de políticas sociales y sanitarias orientadas a las enfermedades raras, así como la promoción de la investigación.

Los objetivos específicos son:

- Proporcionar **datos epidemiológicos** de las enfermedades raras.
- Ser un instrumento clave en la **planificación** de la atención sanitaria y sociosanitaria.

METODOLOGÍA

Manual de procedimiento

Para la creación del Registro se elaboró un manual de procedimiento en el que se han establecido entre otras las siguientes definiciones:

- Definición de "Enfermedad Rara"

Se incluyen en el registro aquellas enfermedades cuya prevalencia **sea inferior a 5 casos por cada 10.000 habitantes.**

Se han priorizado unas enfermedades en base a las seleccionadas por el Registro Estatal (ReeR) y que progresivamente se irán ampliando. Y otras Enfermedades raras de interés en Baleares.

- Criterios de inclusión de casos al registro

Para que un caso pueda ser incluido en el Registro Poblacional de Enfermedades Raras debe cumplir los siguientes requisitos:

- ✓ Enfermedad Rara diagnosticada en una persona, de cualquier sexo y edad.
- ✓ Tener su residencia en las Illes Balears en el momento de su inclusión en el registro.
- ✓ Estar viva o que su fecha de fallecimiento sea posterior al 31-12- 2009.

- Enfermedades raras a registrar

En el periodo 2010-2022 se han establecido que las enfermedades raras (EERR) a registrar son las siguientes **37** enfermedades:

Literal Enfermedad rara	Códigos	
	CIE 9	CIE 10
Acidemia glutárica tipo I	270.7	E72.3
Artrogriposis múltiple congénita	754.89	Q74.3
Ataxia de Friedreich	334.0	G11.1
Atrofia muscular espinal proximal	335.0	G12.0
Cirrosis biliar primaria	571.6	K74.3
Complejo esclerosis tuberosa	759.5	Q85.1
Displasia renal	753.15	Q61.4
Distrofia miotónica de Steinert	359.21	G71.1
Distrofia Muscular de Becker	359.1	G71.0
Distrofia Muscular de Duchenne	359.1	G71.0
Enfermedad de Andrade o Polineuropatía hereditaria familiar	277.39	E85.1
Enfermedad de Fabry	272.7	E75.2
Enfermedad de Gaucher	272.7	E75.2
Enfermedad de Huntington	333.4	G10
Enfermedad de Niemann Pick	272.7	E75.2
Enfermedad de orina con olor a jarabe de arce	270.3	E71.0
Enfermedad de Rendu-Osler o Telangiectasia hereditaria familiar	448.0	I78.0
Enfermedad de Wilson	275.1	E83.0
Esclerosis lateral amiotrófica	335.20	G12.2
Fenilcetonuria	270.1	E70.0
Fibrosis quística	277.0	E84
Fiebre mediterránea familiar	277.31	E85.0
Hemofilia A	286.0	D66
Hipotiroidismo congénito	243	E00.0
Homocistinuria clásica	270.4	E72.1
Neuropatía óptica de Leber	377.16	H47.44
Osteogénesis imperfecta	756.51	Q78.0
Retinosis pigmentaria	362.74	H35.5
Síndrome de Angelman	759.89	Q93.5
Síndrome de Beckwith-Wiedemann	759.89	Q87.3
Síndrome de Goodpasture	446.21	M31.0
Síndrome de Kawasaki	446.1	M30.3
Síndrome de Marfan	759.82	Q87.4
Síndrome de Prader-Willi	759.81	Q87.1
Síndrome de Williams	759.89	Q93.82
Síndrome de X Frágil	760	Q99.2
Tetralogía de Fallot	745.2	Q21.3

Las EERR seleccionadas nuevas a registrar son: Academia glutárica tipo I, Distrofia Muscular de Duchenne, Distrofia Muscular de Becker, Enfermedad de orina con olor a jarabe de arce, y Homocistinuria clásica.

Se han registrado los casos de todas las enfermedades captadas en el periodo 2010-2022. Cada uno de los casos registrados ha sido validado mediante criterios de validación o mediante la revisión de su historia clínica.

- Variables registradas

✓ Variables administrativas: Nº de tarjeta sanitaria autonómica (CIP), DNI/Pasaporte, país de nacimiento.

✓ Variables del paciente: Nombre y apellidos, edad, sexo, lugar de residencia.

✓ Variables de la enfermedad: Nombre y código de la enfermedad, fecha de diagnóstico, fecha de detección, defunción y fecha.

Fuente de captación

Las fuentes de captación utilizadas para recoger los casos del registro poblacional de enfermedades raras de las Illes Balears han sido las siguientes:

- El Conjunto mínimo básico de datos (CMBD) de las altas hospitalarias de los hospitales públicos de las Illes Balears: Son Espases, Son Llàtzer, Hospital de Inca, Hospital de Manacor, Mateu Orfila, Can Misses y Formentera.
- Atención Primaria.
- Servicio de Genética de Son Espases (1 año).
- Servicio de Neumología de Son Espases (Fibrosis quística1 año).
- Servicio de Cardiología de Son Llatzer (Enfermedad de Fabry 1 año).
- El Registro de las metabolopatías de las Illes Balears, proporciona la Fibrosis quística, Fenilcetonuria e Hipotiroidismo congénito, Acidemia glutárica Tipo I, Homocistinuria clásica, Enfermedad de orina con olor a Jarabe de arce, de todos los nacidos en los hospitales públicos y privados de las Illes Balears.
- El Registro de mortalidad de las Illes Balears. Aporta casos fallecidos y se actualiza la evolución (vivos o fallecidos) de los casos registrados.

Recogida de datos

El CMBD, Atención Primaria, el Registro de Metabolopatías, y el Registro de Mortalidad nos han facilitado los siguientes casos de EERR registrados por cada uno de ellos;

- Casos del año 2022 de las enfermedades raras seleccionadas anteriormente.
- Casos del periodo 2010-2022 de las 5 nuevas enfermedades raras a registrar.

Depuración de los datos y eliminación de duplicados

Se han seleccionado posibles duplicados utilizando nombre y apellidos, fecha de nacimiento, DNI y número CIP (Código de identificación personal de la tarjeta sanitaria de los usuarios del Sistema Nacional de Salud). De los duplicados identificados se ha eliminado siempre el registro con la fecha posterior de captación.

Validación de los registros

Los registros obtenidos de las diferentes fuentes de captación tienen que proceder a un sistema de validación para confirmar la enfermedad, ya sea por criterios específicos de validación establecidos para cada una de las EERR o por la revisión de las Historias clínicas de los casos.

Análisis de los datos

Se ha analizado la **Prevalencia puntual** registrada a 1 de enero de 2023, se **analizan los casos de personas vivas** residentes en las Illes Balears con un diagnóstico de la enfermedad confirmada mediante la validación.

El periodo a analizar son los casos de las EERR a estudio registrados en el periodo 2010-2022.

Se analiza para cada una de las EERR el número de casos y la prevalencia por 10.000 habitantes.

Para el cálculo de la prevalencia se ha tenido en cuenta el número de casos vivos a final del periodo por 10.000 habitantes y se han utilizado como denominadores las estimaciones de datos de la población intercensal de las Illes Baleares a 1 de enero de 2023 del IBESTAT[2].

Las variables de análisis son, sexo, edad, e isla de residencia.

Población de las Illes Balears

Se han recogido las poblaciones intercensales de 1 de Enero de 2023 de las Illes Balears[2], según sexo, grupos de edad, e islas de residencia. Las islas de Eivissa y Formentera se han reagrupado en las Pitiusas.

Población según Sexo

SEXO	Nº
Hombre	602.649
Mujer	607.257
Total	1.209.906

Población según Grupos de edad

Grupos de edad	Nº
< 1	9.101
1-14	160.283
15-29	202.315
30-44	279.137
45-59	288.361
60-74	178.502
≥ 75	92.207
Total	1.209.906

Población según Isla de residencia

ISLAS	Nº
Mallorca	940.332
Menorca	99.005
Pitiusas	170.569
Total	1.209.906

RESULTADOS 2010-2022

Resultados generales.

Los casos registrados a 31 de diciembre de 2022 fueron 2.137. El 50,7 % en hombres.

Nº de casos con EERR según sexo

Sexo	Nº	%
Hombre	1.084	50,7
Mujer	1.053	49,3
Total	2.137	100,0

Según el grupo de edad el mayor número de casos corresponde al grupo de edad de 60-74 años.

Nº de casos con EERR según Grupo de edad

Grupos de edad	Nº	%
< 1	13	0,6
1-14	421	19,7
15-29	252	11,8
30-44	260	12,2
45-59	430	20,1
60-74	444	20,8
≥ 75	317	14,8
Total	2.137	100,0

Es en la Isla de Mallorca donde hay un mayor número de registros seguidos por las Pitiusas

Nº de casos con EERR según Isla de residencia

Isla de Residencia	Nº	%
Mallorca	1.780	83,3
Menorca	149	7,0
Pitiusas	208	9,7

Nº y % de casos con EERR según sexo

EERR	Hombre		Mujer		Total
	Nº casos	%	Nº casos	%	
Acidemia glutárica Tipo I	3	50,0	3	50,0	6
Artrogriposis múltiple congénita	1	33,3	2	66,7	3
Ataxia de Friedreich	7	50,0	7	50,0	14
Atrofia muscular espinal proximal	12	46,2	14	53,8	26
Cirrosis biliar primaria	32	14,5	188	85,5	220
Displasia renal	36	63,2	21	36,8	57
Distrofia miotónica de Steinert	65	55,6	52	44,4	117
Distrofia muscular de Becker	5	62,5	3	37,5	8
Distrofia muscular de Duchenne	28	96,6	1	3,4	29
Enfermedad de Andrade	56	61,5	35	38,5	91
Enfermedad de Fabry	18	58,1	13	41,9	31
Enfermedad de Gaucher	3	50,0	3	50,0	6
Enfermedad de Huntington	48	46,2	56	53,8	104
Enfermedad de Niemann Pick	0	-	0	-	0
Enfermedad de orina con olor a jarabe de arce	0	-	1	100,0	1
Enfermedad de Rendu Osler	21	36,2	37	63,8	58
Enfermedad de Wilson	18	66,7	9	33,3	27
Esclerosis lateral amiotrófica	200	60,8	129	39,2	329
Esclerosis tuberosa 1 (tsc1)	23	48,9	24	51,1	47
Fenilcetonuria	27	60,0	18	40,0	45
Fibrosis quística	44	44,9	54	55,1	98
Fiebre mediterránea familiar	7	36,8	12	63,2	19
Hemofilia A	51	96,2	2	3,8	53
Hipotiroidismo congénito	77	38,5	123	61,5	200
Homocistinuria clásica	4	66,7	2	33,3	6
Neuropatía óptica de Leber	6	75	2	25,0	8
Osteogénesis imperfecta	11	42,3	15	57,7	26
Retinosis pigmentaria	84	48,6	89	51,4	173
Síndrome de Angelman	3	50,0	3	50,0	6
Síndrome de Beckwith Wiedemann	2	100	0	-	2
Síndrome de Goodpasture	3	42,9	4	57,1	7
Síndrome de Kawasaki	50	73,5	18	26,5	68
Síndrome de Marfan	13	39,4	20	60,3	33
Síndrome de Prader Willi	12	57,1	9	42,9	21
Síndrome de Williams	1	20,0	4	80,0	5
Síndrome de X Frágil	32	71,1	13	28,9	45
Tetralogía de Fallot	81	54,7	67	45,3	148
Total	1.084	50,7	1.053	49,3	2.137

EERR y evolución de los casos

Enfermedad rara	Vivos		Fallecidos		Total
	Nº	%	Nº	%	
Acidemia glutárica tipo I	6	100,0	0	-	6
Artrogriposis múltiple congénita	3	100,0	0	-	3
Ataxia de Friedreich	8	57,1	6	42,9	14
Atrofia muscular espinal proximal	20	76,9	6	23,1	26
Cirrosis biliar primaria	166	75,5	54	24,5	220
Displasia renal	54	94,7	3	5,3	57
Distrofia miotónica de Steinert	74	63,2	43	36,8	117
Distrofia Muscular de Becker	7	87,5	1	12,5	8
Distrofia Muscular de Duchenne	23	79,3	6	20,7	29
Enfermedad de Andrade o Polineuropatía hereditaria familiar	51	56,0	40	44,0	91
Enfermedad de Fabry	29	93,5	2	6,5	31
Enfermedad de Gaucher	5	83,3	1	16,7	6
Enfermedad de Huntington	57	54,8	47	45,2	104
Enfermedad de Niemann Pick	0	-	0	-	0
Enfermedad de orina con olor a jarabe de arce	1	100,0	0	-	1
Enfermedad de Rendu-Osler o Telangiectasia hereditaria familiar	47	81,0	11	19,0	58
Enfermedad de Wilson	25	92,6	2	7,4	27
Esclerosis lateral amiotrófica (ELA)	82	24,9	247	75,1	329
Esclerosis tuberosa	40	85,1	7	14,9	47
Fenilcetonuria	45	100,0	0	-	45
Fibrosis quística	92	93,9	6	6,1	98
Fiebre mediterránea familiar	15	78,9	4	21,1	19
Hemofilia A	49	92,5	4	7,5	53
Hipotiroidismo congénito	196	98,0	4	2,0	200
Homocistinuria clásica	6	100,0	0	-	6
Neuropatía óptica de Leber	8	100,0	0	-	8
Osteogénesis imperfecta	25	96,2	1	3,8	26
Retinosis pigmentaria	153	88,4	20	11,6	173
Síndrome de Angelman	4	66,7	2	33,3	6
Síndrome de Beckwith-Wiedemann	2	100,0	0	-	2
Síndrome de Goodpasture	3	42,9	4	57,1	7
Síndrome de Kawasaki	68	100,0	0	-	68
Síndrome de Marfan	33	100,0	0	-	33
Síndrome de Prader-Willi	19	90,5	2	9,5	21
Síndrome de Williams	5	100,0	0	-	5
Síndrome de X Frágil	45	100,0	0	-	45
Tetralogía de Fallot	141	95,3	7	4,7	148
Total	1.607	75,2	530	24,8	2.137

Se han seleccionado 37 enfermedades raras en el periodo 2010-2022 en las Illes Balears. No se ha registrado ningún caso de Enfermedad de Niemann Pick.

La EERR registrada con un mayor número de casos es la Esclerosis Lateral Amiotrofia, con 329 registros y con un mayor número de casos en los hombres (el 60,8 %). Seguida por la Cirrosis Biliar primaria, 220 registros de los que el 85,5% son mujeres.

Durante el periodo 2020-2022 fallecieron 530 personas registradas, el 24,8 % de los registros.

No falleció ninguna persona registrada con los diagnosticados de Acidemia glutarica Tipo I, Artrogriposis múltiple congénita, Enfermedad de la orina con olor a jarabe de arce, Fenilcetonuria, Homocistinuria clásica, Neuropatía óptica de Leber, Síndrome de Beckwith-Wiedemann, Síndrome de Kawasaki, Síndrome de Marfan, Síndrome de Williams y Síndrome de X Fragil.

La Esclerosis lateral amiotrófica es la EERR con el mayor número de casos de registrados (329) de los cuales fallecieron durante el periodo 2020-2022 el 75,1% (247 casos registrados).

Se analiza para cada una de las Enfermedades raras registradas la **Prevalencia a 1 de enero de 2023**.

La Prevalencia se calcula con los casos de personas vivas residentes en las Illes Balears con un diagnóstico de la enfermedad confirmada mediante la validación.

El periodo a analizar son los casos de las Enfermedades raras a estudio registrados en el periodo 2010-2022.

Se analizan para cada una de las Enfermedades raras registradas las siguientes Prevalencias:

- **Prevalencias según el sexo.**
- **Prevalencia según los grupos de edad.**
- **Prevalencia según la isla de residencia.**

Acidemia glutárica tipo I

El déficit de glutaril-CoA deshidrogenasa es un trastorno neurometabólico que se caracteriza clínicamente por crisis encefalopáticas que dan lugar a lesiones estriatales y trastornos del movimiento discinéticos distónicos graves. La prevalencia mundial se estima en 1 por 100.000 nacidos.

Herencia autosómica recesiva. La AG I está causada por mutaciones en el gen GCDH, localizado en 19p13.2, e implicado en las vías catabólicas de la L-lisina, L-hidroxilisina y L-triptófano.

La detección presintomática es posible mediante los programas de cribado neonatal. El pronóstico depende de un diagnóstico a tiempo y de un manejo y tratamiento adecuado.

Nº de casos y Prevalencia según sexo

Sexo	Nº	Prevalencia * 10.000
Hombre	3	0,05
Mujer	3	0,05
Total	6	0,05

Nº de casos y Prevalencia según grupo de edad

Grupos de edad	Nº	Prevalencia * 10.000
< 1	1	1,10
1-14	3	0,19
15-29	1	0,05
30-44	0	-
45-59	1	0,03
60-74	0	-
≥ 75	0	-
Total	6	0,05

Nº de casos y Prevalencia según isla de residencia

Isla de Residencia	Nº	Prevalencia * 10.000
Mallorca	5	0,05
Menorca	1	0,10
Pitiusas	0	-

Artrogriposis múltiple congénita

Es un grupo de trastornos caracterizados por contracturas congénitas de las extremidades. Se manifiesta al nacimiento como una limitación del movimiento de las articulaciones de varias extremidades que, generalmente, no es progresiva y puede incluir debilidad muscular y fibrosis. Siempre se asocia con una disminución del movimiento fetal intrauterino que deriva, de manera secundaria, en contracturas.

No se hereda en la mayoría de los casos. Sin embargo, una causa genética puede ser identificada en el 30% de las personas afectadas. Según la causa genética la herencia puede ser autosómica dominante o autosómica recesiva o recesiva ligada al X.

Nº de casos y Prevalencia según sexo

Sexo	Nº	Prevalencia * 10.000
Hombre	1	0,02
Mujer	2	0,03
Total	3	0,02

Nº de casos y Prevalencia según grupo de edad

Grupos de edad	Nº	Prevalencia * 10.000
< 1	0	-
1-14	2	0,12
15-29	0	-
30-44	0	-
45-59	1	0,03
60-74	0	-
≥ 75	0	-
Total	3	0,02

Nº de casos y Prevalencia según isla de residencia

Isla de Residencia	Nº	Prevalencia * 10.000
Mallorca	1	0,01
Menorca	1	0,10
Pitiusas	1	0,06

Ataxia de Friedreich

La Ataxia de Friedreich (FRDA) es un trastorno neurodegenerativo hereditario de tipo autosómico recesivo. Se caracteriza clásicamente por una ataxia progresiva de la marcha, disartria, disfagia, disfunción óculo-motora, pérdida de los reflejos tendinosos profundos, signos de afectación del tracto piramidal, escoliosis, y en algunos casos, miocardiopatía, diabetes mellitus, pérdida visual y audición defectuosa. Está causada por una expansión GAA inestable situada en el intrón 1 del gen FXN (9q21.11) que codifica la frataxina. Los test genéticos moleculares identifican las mutaciones en el gen FXN, confirmando el diagnóstico. El diagnóstico prenatal es posible en familias con mutación conocida. No existe cura para la FRDA y su manejo es multidisciplinar.

Número de casos y Prevalencia según sexo

Sexo	Nº	Prevalencia * 10.000
Hombre	4	0,07
Mujer	4	0,07
Total	8	0,07

Nº de casos y Prevalencia según grupo de edad

Grupos de edad	Nº	Prevalencia * 10.000
< 1	0	-
1-14	0	-
15-29	3	0,15
30-44	0	-
45-59	2	0,07
60-74	2	0,11
≥ 75	1	0,11
Total	8	0,07

Nº de casos y Prevalencia según isla de residencia

Isla de Residencia	Nº	Prevalencia * 10.000
Mallorca	7	0,07
Menorca	0	-
Pitiusas	1	0,06

Atrofia muscular espinal proximal (AME)

Las Atrofias musculares espinales proximales son un grupo de trastornos musculares caracterizados por una debilidad muscular progresiva resultado de una degeneración y pérdida de las neuronas motoras inferiores en la médula espinal y en los núcleos del tronco encefálico. Tiene una herencia autosómica recesiva.

Los subtipos de AME son los siguientes: (Fuente: Orphanet)

1) Atrofia muscular espinal proximal tipo I o Atrofia muscular espinal infantil o Enf. Werdnig-Hoffmann.

2) Atrofia muscular espinal proximal tipo II.

3) Atrofia muscular espinal proximal tipo III o Enfermedad de Kugelberg-Welander.

4) Atrofia muscular espinal proximal tipo IV o Atrofia muscular espinal del adulto.

Nº de casos y Prevalencia según sexo

Sexo	Nº	Prevalencia * 10.000
Hombre	10	0,17
Mujer	10	0,16
Total	20	0,17

Nº de casos y Prevalencia según grupo de edad

Grupos de edad	Nº	Prevalencia * 10.000
< 1	0	-
1-14	9	0,56
15-29	7	0,35
30-44	1	0,04
45-59	3	0,10
60-74	0	-
≥ 75	0	-
Total	20	0,17

Nº de casos y Prevalencia según isla de residencia

Isla de Residencia	Nº	Prevalencia * 10.000
Mallorca	19	0,20
Menorca	1	0,10
Pitiusas	0	-

Distribución por subtipo de AME

Subtipo AME	Nº	Vivos	Exitus
AME Tipo I	11	6	5
AME Tipo II	8	8	0
AME Tipo III	7	6	1

Cirrosis biliar primaria

Es una enfermedad hepática colestásica autoinmune caracterizada por daño de los pequeños conductos biliares intrahepáticos de origen autoinmune que conduce a colestasis, fibrosis y posible cirrosis.

El inicio se produce entre la cuarta y sexta décadas de la vida. Afecta predominantemente a mujeres, proporción de 9:1. Las primeras manifestaciones incluyen cansancio (80%) y prurito (20-70%), En etapas más avanzadas, puede desarrollarse xantomas y xantelasmas. También se produce osteopenia y osteoporosis con riesgo de fracturas, junto con hiperlipidemia, hipercolesterolemia y deficiencias vitamínicas. Complicaciones relacionadas con la cirrosis y las neurológicas incluyen problemas de concentración y memoria y trastornos del sueño.

Herencia: Multigénico / multifactorial o Desconocido.

Nº de casos y Prevalencia según sexo

Sexo	Nº	Prevalencia * 10.000
Hombre	22	0,37
Mujer	144	2,37
Total	166	1,37

Nº de casos y Prevalencia según grupo de edad

Grupos de edad	Nº	Prevalencia * 10.000
< 1	0	-
1-14	0	-
15-29	0	-
30-44	10	0,36
45-59	53	1,84
60-74	61	3,42
≥ 75	42	4,55
Total	166	1,37

Nº de casos y Prevalencia según isla de residencia

Isla de Residencia	Nº	Prevalencia * 10.000
Mallorca	150	1,51
Menorca	5	0,51
Pitiusas	11	0,59

Displasia renal

Es una malformación renal en la que los riñones están presentes pero su desarrollo es anómalo, dando lugar a una malformación de la arquitectura histológica del riñón y a la presencia de tejido embriológico, a modo de collaretes mesenquimales u otras formas de tejidos metaplásicos e indiferenciados. La displasia renal puede ser uni o bilateral.

Si aparecen quistes se denomina displasia quística y si hay preponderancia de quistes displasia multiquística. Los riñones pueden ser funcionales o anulados. Es la causa más común de enfermedad renal crónica e insuficiencia renal en el neonato. Aunque se han identificado varios genes en asociación con la displasia renal, los mecanismos moleculares subyacentes a menudo son de naturaleza compleja y heterogénea, y poco conocidos.

Nº de casos y Prevalencia según sexo

Sexo	Nº	Prevalencia * 10.000
Hombre	33	0,55
Mujer	21	0,35
Total	54	0,45

Nº de casos y Prevalencia según grupo de edad

Grupos de edad	Nº	Prevalencia * 10.000
< 1	1	1,10
1-14	38	2,37
15-29	7	0,35
30-44	2	0,07
45-59	2	0,07
60-74	3	0,17
≥ 75	1	0,11
Total	54	0,45

Nº de casos y Prevalencia según isla de residencia

Isla de Residencia	Nº	Prevalencia * 10.000
Mallorca	47	0,50
Menorca	4	0,40
Pitiusas	3	0,18

Distrofia miotónica de Steinert o Distrofia miotónica Tipo I

Es una enfermedad muscular caracterizada por miotonía y daño multiorgánico que combina diversos grados de debilidad muscular, arritmias y/o trastornos de conducción cardiaca (la estenosis aórtica supravalvular la más común), cataratas, daños endocrinos, trastornos del sueño.

Es la más frecuente de las distrofias musculares de aparición en la edad adulta.

Enfermedad autosómica dominante producida por la expansión de tripletes citosina-timina-guanina (CTG) en la región no codificante del gen DMPK (proteincinasa de la distrofia miotónica), localizada en el brazo largo del cromosoma 19 (19q13.3). El curso de la enfermedad consiste generalmente en un deterioro lento y progresivo, en ocasiones se ha observado un progreso rápido. La esperanza de vida se reduce por el aumento de la mortalidad asociada a las complicaciones pulmonares y cardiacas.

Nº de casos y Prevalencia según sexo

Sexo	Nº	Prevalencia * 10.000
Hombre	43	0,71
Mujer	31	0,51
Total	74	0,61

Nº de casos y Prevalencia según grupo de edad

Grupos de edad	Nº	Prevalencia * 10.000
< 1	0	-
1-14	1	0,06
15-29	9	0,44
30-44	21	0,75
45-59	35	1,21
60-74	8	0,45
≥ 75	0	-
Total	74	0,61

Nº de casos y Prevalencia según isla de residencia

Isla de Residencia	Nº	Prevalencia * 10.000
Mallorca	60	0,64
Menorca	5	0,51
Pitiusas	9	0,53

Distrofia muscular de Becker (DMB)

Es una distrofia muscular genética poco frecuente caracterizada por atrofia muscular progresiva y debilidad debido a la degeneración del músculo esquelético, liso y cardíaco.

Suele debutar después de los 7 años de edad, y más tarde. Las presentaciones en niños incluyen marcha de puntillas o calambres inducidos por el ejercicio con o sin mioglobinuria. En pacientes de edad avanzada, la miocardiopatía puede ser la característica de presentación. La debilidad muscular conduce a dificultades funcionales, dificultad para subir escaleras o levantarse de una silla. En casos excepcionales, la miocardiopatía puede ser la presentación. La debilidad muscular es simétrica y proximal, con mayor afectación de las extremidades inferiores. La afectación cardíaca conduce a una miocardiopatía dilatada, que puede ser desproporcionada con la afectación del músculo esquelético.

La DMB es una enfermedad recesiva ligada al cromosoma X, por lo que el consejo genético está recomendado, y afecta principalmente a varones.

Nº de casos y Prevalencia según sexo

Sexo	Nº	Prevalencia * 10.000
Hombre	5	0,08
Mujer	2	0,03
Total	7	0,06

Nº de casos y Prevalencia según grupo de edad

Grupos de edad	Nº	Prevalencia * 10.000
< 1	0	-
1-14	0	-
15-29	2	0,10
30-44	2	0,07
45-59	1	0,03
60-74	1	0,06
≥ 75	1	0,11
Total	7	0,06

Nº de casos y Prevalencia según isla de residencia

Isla de Residencia	Nº	Prevalencia * 10.000
Mallorca	5	0,05
Menorca	1	0,10
Pitiusas	1	0,06

Distrofia muscular de Duchenne (DMD)

Es una distrofia muscular genética caracterizada por debilidad y atrofia muscular rápidamente progresivas debido a la degeneración del músculo esquelético, liso y cardíaco.

La enfermedad debuta en la primera infancia, y los varones afectos pueden mostrar un retraso del inicio de la deambulación (después de los 18 meses de edad) acompañado de retraso del habla y/o desarrollo psicomotor global. El autismo y los problemas de conducta, como el TDAH (trastorno por déficit de atención con hiperactividad), la ansiedad y el trastorno obsesivo compulsivo, son relativamente comunes . Los niños con DMD que no reciben tratamiento rara vez son capaces de correr o saltar. La pérdida de la deambulación independiente se produce entre los 6 y 13 años de edad. Una vez que se pierde la deambulación, las contracturas articulares y la escoliosis se desarrollan rápidamente. Los pacientes que no reciben tratamiento fallecen en el periodo comprendido entre el final de la adolescencia y la segunda década de vida por insuficiencia respiratoria o miocardiopatía. La DMD afecta principalmente a los varones.

La DMD es una enfermedad recesiva ligada al cromosoma X. El consejo genético es muy importante.

Nº de casos y Prevalencia según sexo

Sexo	Nº	Prevalencia * 10.000
Hombre	22	0,37
Mujer	1	0,02
Total	23	0,19

Nº de casos y Prevalencia según grupo de edad

Grupos de edad	Nº	Prevalencia * 10.000
< 1	0	-
1-14	6	0,37
15-29	12	0,59
30-44	5	0,18
45-59	0	-
60-74	0	-
≥ 75	0	-
Total	23	0,19

Nº de casos y Prevalencia según isla de residencia

Isla de Residencia	Nº	Prevalencia * 10.000
Mallorca	20	0,21
Menorca	0	-
Pitiusas	3	0,18

Enfermedad de Andrade o Polineuropatía amiloide familiar (FAP), o Polineuropatía amiloide transtiretina (TTR)

Es una neuropatía progresiva sensitivo-motora que aparece en la edad adulta. Se presenta generalmente como una polineuropatía sensitiva, parestesia, dolor o lesiones tróficas de los pies, trastornos gastrointestinales o pérdida de peso. La pérdida sensitiva más pronunciada implica dolor y sensación térmica. La pérdida motora se produce más tarde. La implicación cardiaca es frecuente, también pueden darse complicaciones oculares o renales.

La FAP se transmite como un rasgo autosómico dominante y está causada por mutaciones en el gen TTR (18q12.1). Se han identificado más de 40 mutaciones de TTR hasta el momento, asociadas con patrones variados de afectación de órganos, edad de aparición y progresión de la enfermedad.

Nº de casos y Prevalencia según sexo

Sexo	Nº	Prevalencia * 10.000
Hombre	28	0,46
Mujer	23	0,38
Total	51	0,42

Nº de casos y Prevalencia según grupo de edad

Grupos de edad	Nº	Prevalencia * 10.000
< 1	0	-
1-14	0	-
15-29	1	0,05
30-44	3	0,11
45-59	25	0,87
60-74	11	0,62
≥ 75	11	1,19
Total	51	0,42

Nº de casos y Prevalencia según isla de residencia

Isla de Residencia	Nº	Prevalencia * 10.000
Mallorca	51	0,54
Menorca	0	-
Pitiusas	0	-

Enfermedad de Fabry (EF)

Es una patología progresiva, hereditaria y multisistémica de almacenamiento lisosómico, caracterizada por manifestaciones neurológicas, cutáneas, renales, cardiovasculares, cocleovestibulares y cerebrovasculares específicas.

Herencia recesiva ligada al X. Ligada a mutación en el gen GLA (Xq21.3-q22) que codifica la enzima alfa-galactosidasa A.

Nº de casos y Prevalencia según sexo

Sexo	Nº	Prevalencia * 10.000
Hombre	17	0,28
Mujer	12	0,20
Total	29	0,24

Nº de casos y Prevalencia según grupo de edad

Grupos de edad	Nº	Prevalencia * 10.000
< 1	0	-
1-14	1	0,06
15-29	5	0,25
30-44	6	0,21
45-59	7	0,24
60-74	9	0,50
≥ 75	1	0,11
Total	29	0,24

Nº de casos y Prevalencia según isla de residencia

Isla de Residencia	Nº	Prevalencia * 10.000
Mallorca	28	0,30
Menorca	0	-
Pitiusas	1	0,06

Enfermedad de Gaucher

Es una enfermedad de depósito lisosomal caracterizada por el acumulo de depósitos de glucosilceramida (o beta-glucocerebrosidasa) en las células del sistema reticuloendotelial del hígado, del bazo y de la médula ósea.

De herencia autosómica recesiva y es causada por mutaciones en el gen GBA (1q21), que dan lugar a un defecto en la actividad de la glucocerebrosidasa.

Nº de casos y Prevalencia según sexo

Sexo	Nº	Prevalencia * 10.000
Hombre	2	0,03
Mujer	3	0,05
Total	5	0,04

Nº de casos y Prevalencia según grupo de edad

Grupos de edad	Nº	Prevalencia * 10.000
< 1	0	-
1-14	1	0,06
15-29	0	-
30-44	2	0,07
45-59	2	0,07
60-74	0	-
≥ 75	0	-
Total	5	0,04

Nº de casos y Prevalencia según isla de residencia

Isla de Residencia	Nº	Prevalencia * 10.000
Mallorca	1	0,01
Menorca	0	-
Pitiusas	4	0,23

Enfermedad de Huntington (EH)

Es un trastorno neurodegenerativo del sistema nervioso central caracterizado por movimientos coreicos involuntarios, trastornos conductuales y psiquiátricos, y demencia. La edad media de aparición de los síntomas es entre los 30-50 años.

Causada por una expansión de repeticiones del triplete CAG en el brazo corto del cromosoma 4 (4p16.3) en el gen Huntington, HTT. Cuanto mayor es la expansión de repeticiones CAG, antes aparece la enfermedad. De herencia autosómica dominante.

Nº de casos y Prevalencia según sexo

Sexo	Nº	Prevalencia * 10.000
Hombre	26	0,43
Mujer	31	0,51
Total	57	0,47

Nº de casos y Prevalencia según grupo de edad

Grupos de edad	Nº	Prevalencia * 10.000
< 1	0	-
1-14	0	-
15-29	0	-
30-44	15	0,54
45-59	19	0,66
60-74	12	0,67
≥ 75	11	1,19
Total	57	0,47

Nº de casos y Prevalencia según isla de residencia

Isla de Residencia	Nº	Prevalencia * 10.000
Mallorca	45	0,48
Menorca	3	0,30
Pitiusas	9	0,53

Enfermedad de orina con olor a jarabe de Arce

Es un trastorno hereditario del metabolismo de los aminoácidos de cadena ramificada caracterizado clásicamente por rechazo alimentario, letargo, vómitos y olor a jarabe de arce en el cerumen y posteriormente en la orina, se detecta nada más nacer y si no se trata, va seguido de encefalopatía progresiva e insuficiencia respiratoria central. Existen cuatro subtipos fenotípicos solapantes de la enfermedad: clásica, intermedia, intermitente y sensible a tiamina.

Herencia autosómica recesiva. Causada por mutaciones en los genes que codifican las subunidades E1a, E1b, E2 del complejo deshidrogenasa del 2-cetoácido de cadena ramificada (complejo BCKAD).

Nº de casos y Prevalencia según sexo

Sexo	Nº	Prevalencia * 10.000
Hombre	0	-
Mujer	1	0,02
Total	1	0,01

Nº de casos y Prevalencia según grupo de edad

Grupos de edad	Nº	Prevalencia * 10.000
< 1	0	-
1-14	1	0,06
15-29	0	-
30-44	0	-
45-59	0	-
60-74	0	-
≥ 75	0	-
Total	1	0,01

Nº de casos y Prevalencia según isla de residencia

Isla de Residencia	Nº	Prevalencia * 10.000
Mallorca	1	0,01
Menorca	0	-
Pitiusas	0	-

Enfermedad de Rendu Osler o Telangiectasia hereditaria familiar

Presenta un trastorno de la angiogénesis que conduce dilataciones arteriovenosas con telangectasias mucocutaneas hemorrágicas y malformaciones arteriovenosas viscerales, afectando a órganos como cerebro, pulmón o hígado. Las telangiectasias en la mucosa nasal y gastrointestinal generalmente resultan en sangrados crónicos y recurrentes y en anemia ferropénica.

Provocada por mutaciones en dos genes principalmente: ACVRL1(12q13.13) y ENG (9q34.11). De herencia autosómica dominante.

Nº de casos y Prevalencia según sexo

Sexo	Nº	Prevalencia * 10.000
Hombre	19	0,32
Mujer	28	0,46
Total	47	0,39

Nº de casos y Prevalencia según grupo de edad

Grupos de edad	Nº	Prevalencia * 10.000
< 1	0	-
1-14	2	0,12
15-29	4	0,20
30-44	7	0,25
45-59	15	0,52
60-74	15	0,84
≥ 75	4	0,43
Total	47	0,39

Nº de casos y Prevalencia según isla de residencia

Isla de Residencia	Nº	Prevalencia * 10.000
Mallorca	40	0,43
Menorca	5	0,51
Pitiusas	2	0,12

Enfermedad de Wilson

Caracterizada por la acumulación tóxica de cobre, principalmente en el hígado y en el sistema nervioso central. Los pacientes pueden presentar cuadros hepáticos, neurológicos o psiquiátricos. La enfermedad es el resultado de mutaciones en el gen ATP7B del cromosoma 13. De herencia autosómica recesiva.

Nº de casos y Prevalencia según sexo

Sexo	Nº	Prevalencia * 10.000
Hombre	17	0,28
Mujer	8	0,13
Total	25	0,21

Nº de casos y Prevalencia según grupo de edad

Grupos de edad	Nº	Prevalencia * 10.000
< 1	0	-
1-14	3	0,19
15-29	9	0,44
30-44	5	0,18
45-59	8	0,28
60-74	0	-
≥ 75	0	-
Total	25	0,21

Nº de casos y Prevalencia según isla de residencia

Isla de Residencia	Nº	Prevalencia * 10.000
Mallorca	24	0,26
Menorca	1	0,10
Pitiusas	0	-

Esclerosis lateral amiotrófica (ELA)

Es una enfermedad neurodegenerativa caracterizada por parálisis muscular progresiva a consecuencia de una degeneración de las neuronas motoras en la corteza motora primaria, tracto corticoespinal, tronco encefálico y médula espinal.

La mayoría de los casos son esporádicos y un 5-10% son familiares (herencia autosómica dominante). Existe un ligero predominio masculino.

Nº de casos y Prevalencia según sexo

Sexo	Nº	Prevalencia * 10.000
Hombre	45	0,75
Mujer	37	0,41
Total	82	0,68

Nº de casos y Prevalencia según grupo de edad

Grupos de edad	Nº	Prevalencia * 10.000
< 1	0	-
1-14	0	-
15-29	0	-
30-44	2	0,07
45-59	11	0,38
60-74	48	2,69
≥ 75	21	2,28
Total	82	0,68

Nº de casos y Prevalencia según isla de residencia

Isla de Residencia	Nº	Prevalencia * 10.000
Mallorca	60	0,64
Menorca	12	1,21
Pitiusas	10	0,59

Esclerosis tuberosa (ET)

Trastorno neurocutáneo caracterizado por hamartomas multisistémicos que afectan mayoritariamente a la piel, cerebro, riñones, pulmones, ojos y corazón y asociado con manifestaciones neuropsiquiátricas.

Herencia autosómica dominante, y dos tercios de los casos son el resultado de una variante patogénica de novo.

Nº de casos y Prevalencia según sexo

Sexo	Nº	Prevalencia * 10.000
Hombre	19	0,32
Mujer	21	0,35
Total	40	0,33

Nº de casos y Prevalencia según grupo de edad

Grupos de edad	Nº	Prevalencia * 10.000
< 1	1	1,10
1-14	9	0,56
15-29	9	0,44
30-44	12	0,43
45-59	7	0,24
60-74	1	0,06
≥ 75	1	0,11
Total	40	0,33

Nº de casos y Prevalencia según isla de residencia

Isla de Residencia	Nº	Prevalencia * 10.000
Mallorca	37	0,39
Menorca	0	-
Pitiusas	3	0,18

Fenilcetonuria (PKU)

Es un error congénito poco frecuente del metabolismo de los aminoácidos caracterizado por un aumento de fenilalanina en sangre y niveles bajos o ausencia de la enzima fenilalanina hidroxilasa. En ausencia de diagnóstico neonatal, los síntomas debutan a los pocos meses del nacimiento, y pueden variar de muy leves a graves, incluyendo retraso psicomotor progresivo, retraso del crecimiento, microcefalia, crisis epilépticas, temblores, eccema, vómitos y olor a moho. Los pacientes que no reciben tratamiento desarrollan posteriormente discapacidad intelectual, trastornos de la conducta (hiperactividad) y problemas motores.

Herencia autosómica recesiva. Mutaciones en el gen PAH.

Nº de casos y Prevalencia según sexo

Sexo	Nº	Prevalencia * 10.000
Hombre	27	0,45
Mujer	18	0,30
Total	45	0,37

Nº de casos y Prevalencia según grupo de edad

Grupos de edad	Nº	Prevalencia * 10.000
< 1	1	1,10
1-14	19	1,19
15-29	14	0,69
30-44	6	0,21
45-59	5	0,17
60-74	0	-
≥ 75	0	-
Total	45	0,37

Nº de casos y Prevalencia según isla de residencia

Isla de Residencia	Nº	Prevalencia * 10.000
Mallorca	36	0,38
Menorca	1	0,10
Pitiusas	8	0,47

Fibrosis quística (FQ)

Se caracteriza por producir sudor con un alto contenido en sales y secreciones mucosas con una viscosidad anormal. Cualquier órgano puede verse afectado, aunque las principales manifestaciones afectan al aparato respiratorio (bronquitis crónica), al páncreas (insuficiencia pancreática, diabetes del adolescente y ocasionalmente pancreatitis) y, más raramente, al intestino (obstrucción) o al hígado (cirrosis).

Es una enfermedad de herencia autosómica recesiva causada por mutaciones en el gen CFTR (cromosoma 7). Este gen produce la proteína CFTR que juega un rol en la regulación del flujo hidroelectrolítico transmembrana.

Nº de casos y Prevalencia según sexo

Sexo	Nº	Prevalencia * 10.000
Hombre	43	0,71
Mujer	49	0,81
Total	92	0,76

Nº de casos y Prevalencia según grupo de edad

Grupos de edad	Nº	Prevalencia * 10.000
< 1	2	2,20
1-14	31	1,93
15-29	28	1,38
30-44	19	0,68
45-59	10	0,35
60-74	2	0,11
≥ 75	0	-
Total	92	0,76

Nº de casos y Prevalencia según isla de residencia

Isla de Residencia	Nº	Prevalencia * 10.000
Mallorca	64	0,68
Menorca	17	1,72
Pitiusas	11	0,64

Fiebre mediterránea familiar (FMF)

Es un síndrome autoinflamatorio caracterizado por episodios recurrentes y cortos de fiebre y serositis que producen dolor en el abdomen, el pecho, las articulaciones y los músculos. La FMF tiene una alta prevalencia en el sureste mediterráneo.

Tiene un patrón de herencia autosómico recesivo en el gen MEFV (Mediterranean Fever) en el cromosoma 16, gen que codifica la pirina implicada en la regulación de la respuesta inflamatoria y producción de citoquinas.

Nº de casos y Prevalencia según sexo

Sexo	Nº	Prevalencia * 10.000
Hombre	5	0,08
Mujer	10	0,16
Total	15	0,12

Nº de casos y Prevalencia según grupo de edad

Grupos de edad	Nº	Prevalencia * 10.000
< 1	0	-
1-14	1	0,06
15-29	2	0,10
30-44	3	0,11
45-59	3	0,10
60-74	3	0,17
≥ 75	3	0,33
Total	15	0,12

Nº de casos y Prevalencia según isla de residencia

Isla de Residencia	Nº	Prevalencia * 10.000
Mallorca	13	0,14
Menorca	2	0,20
Pitiusas	0	-

Hemofilia A

Caracterizada por la deficiencia de origen genético del Factor VIII. Se manifiesta con hemorragias espontáneas y frecuentes y sangrados anormales, como consecuencia de heridas leves. La gravedad de las manifestaciones clínicas depende de la magnitud de la deficiencia del Factor VIII.

Causada por mutaciones del gen F8 (Xq28) que codifica el factor de coagulación VIII.

De herencia recesiva ligada al cromosoma X. La hemofilia afecta principalmente a los varones, pero se ha descrito una forma sintomática de hemofilia A en mujeres portadoras con un cuadro clínico leve.

Nº de casos y Prevalencia según sexo

Sexo	Nº	Prevalencia * 10.000
Hombre	47	0,78
Mujer	2	0,03
Total	49	0,40

Nº de casos y Prevalencia según grupo de edad

Grupos de edad	Nº	Prevalencia * 10.000
< 1	0	-
1-14	15	0,94
15-29	14	0,69
30-44	10	0,36
45-59	5	0,17
60-74	4	0,22
≥ 75	1	0,11
Total	49	0,40

Nº de casos y Prevalencia según isla de residencia

Isla de Residencia	Nº	Prevalencia * 10.000
Mallorca	42	0,45
Menorca	3	0,30
Pitiusas	4	0,23

Hipotiroidismo congénito (HC)

Se define como el déficit de hormonas tiroideas presente desde el nacimiento. Los síntomas más específicos suelen desarrollarse unos meses más tarde. Los rasgos clínicos más comunes incluyen: disminución de la actividad y aumento del sueño, dificultad para alimentarse y estreñimiento, ictericia prolongada, facies mixedematosa, fontanelas grandes, macroglosia, abdomen distendido con hernia umbilical e hipotonía.

Herencia: Autosómica recesiva.

Nº de casos y Prevalencia según sexo

Sexo	Nº	Prevalencia * 10.000
Hombre	76	1,26
Mujer	120	1,98
Total	196	1,62

Nº de casos y Prevalencia según grupo de edad

Grupos de edad	Nº	Prevalencia * 10.000
< 1	3	3,30
1-14	121	7,55
15-29	21	1,04
30-44	18	0,64
45-59	24	0,83
60-74	9	0,50
≥ 75	0	-
Total	195	1,62

Nº de casos y Prevalencia según isla de residencia

Isla de Residencia	Nº	Prevalencia * 10.000
Mallorca	174	1,85
Menorca	12	1,21
Pitiusas	10	0,59

Homocistinuria clásica

Es una enfermedad metabólica poco frecuente del catabolismo de la metionina caracterizada por el aumento de las concentraciones sanguíneas y urinarias de homocisteína, con afectación clínica del ojo, el sistema esquelético, el sistema vascular y el sistema nervioso central (SNC).

Herencia autosómica recesiva. Mutaciones en el gen CBS (21q22.3).

Nº de casos y Prevalencia según sexo

Sexo	Nº	Prevalencia * 10.000
Hombre	4	0,07
Mujer	2	0,03
Total	6	0,05

Nº de casos y Prevalencia según grupo de edad

Grupos de edad	Nº	Prevalencia * 10.000
< 1	0	-
1-14	1	0,06
15-29	1	0,05
30-44	3	0,11
45-59	0	-
60-74	1	0,06
≥ 75	0	-
Total	6	0,05

Nº de casos y Prevalencia según isla de residencia

Isla de Residencia	Nº	Prevalencia * 10.000
Mallorca	5	0,05
Menorca	0	-
Pitiusas	1	0,06

Neuropatía óptica de Leber

Es una neuropatía óptica hereditaria poco frecuente que se caracteriza por una presentación súbita de pérdida indolora de la visión central, pérdida de las células ganglionares de la retina y atrofia óptica, que puede producirse en ambos ojos simultáneamente o de forma secuencial.

Está causada por mutaciones en el ADN mitocondrial (ADNmt). Es una enfermedad de herencia materna. Las mujeres portadoras transmiten la mutación a todos sus descendientes, mientras que los hombres portadores no la transmiten a su descendencia.

Nº de casos y Prevalencia según sexo

Sexo	Nº	Prevalencia * 10.000
Hombre	6	0,10
Mujer	2	0,03
Total	8	0,07

Nº de casos y Prevalencia según grupo de edad

Grupos de edad	Nº	Prevalencia * 10.000
< 1	0	-
1-14	2	0,12
15-29	1	0,05
30-44	2	0,07
45-59	2	0,07
60-74	1	0,06
≥ 75	0	-
Total	8	0,07

Nº de casos y Prevalencia según isla de residencia

Isla de Residencia	Nº	Prevalencia * 10.000
Mallorca	6	0,06
Menorca	1	0,10
Pitiusas	1	0,06

Enfermedad de Niemann Pick

La enfermedad de Niemann-Pick es una enfermedad lisosomal de almacenamiento de lípidos caracterizada por signos clínicos variables, dependiendo de la edad de inicio, tales como ictericia o colestasis neonatal inexplicable prolongada, esplenomegalia aislada inexplicable, y de forma progresiva síntomas neurológicos, con frecuencia graves, tales como deterioro cognitivo, ataxia cerebelosa, parálisis supranuclear de la mirada vertical (VSPG), disartria, disfagia, distonía, convulsiones, cataplejíia gelástica y trastornos psiquiátricos. De herencia autosómica recesiva.

No se ha registrado ningún caso, ya que ninguna fuente de captación en las Baleares nos ha proporcionado ningún caso de Nieman Pick.

Nº de casos y Prevalencia según sexo

Sexo	Nº	Prevalencia * 10.000
Hombre	0	-
Mujer	0	-
Total	0	-

Osteogénesis imperfecta (OI)

Comprende un grupo heterogéneo de trastornos genéticos caracterizados por un aumento de la fragilidad ósea, baja masa ósea y susceptibilidad a fracturas óseas de gravedad variable. Se han identificado cuatro tipos clínicamente diferentes de OI. La OI de Tipo II es letal, el Tipo III es grave, los Tipos IV y V son moderados, y el Tipo I leve.

De herencia autosómica dominante o autosómica recesiva.

Nº de casos y Prevalencia según sexo

Sexo	Nº	Prevalencia * 10.000
Hombre	11	0,18
Mujer	14	0,23
Total	25	0,21

Nº de casos y Prevalencia según grupo de edad

Grupos de edad	Nº	Prevalencia * 10.000
< 1	0	-
1-14	5	0,31
15-29	9	0,44
30-44	3	0,11
45-59	6	0,21
60-74	2	0,11
≥ 75	0	-
Total	25	0,21

Nº de casos y Prevalencia según isla de residencia

Isla de Residencia	Nº	Prevalencia * 10.000
Mallorca	19	0,20
Menorca	5	0,51
Pitiusas	1	0,06

Retinosis pigmentaria (RP)

Consiste en una distrofia de la retina externa producida por la muerte progresiva de fotorreceptores, fundamentalmente a bastones. Los primeros síntomas visuales son la ceguera nocturna y la pérdida de campo visual periférico. Tiene formas atípicas, localizadas o segmentarias y sindrómicas. Se estima que el 15 y el 20% de las RP están asociadas a síndromes, donde las más frecuentes son el síndrome de Usher y el síndrome de Bardet-Biedl, ambas de herencia AR. Su herencia puede ser autosómica dominante que generalmente se corresponde con las RP menos graves, autosómica recesiva, o recesiva ligada al X o Herencia mitocondrial o tratarse de casos dominantes con mutaciones de novo.

Nº de casos y Prevalencia según sexo

Sexo	Nº	Prevalencia * 10.000
Hombre	74	1,23
Mujer	79	1,30
Total	153	1,26

Nº de casos y Prevalencia según grupo de edad

Grupos de edad	Nº	Prevalencia * 10.000
< 1	0	-
1-14	3	0,19
15-29	8	0,40
30-44	28	1,00
45-59	41	1,42
60-74	44	2,46
≥ 75	29	3,15
Total	153	1,26

Nº de casos y Prevalencia según isla de residencia

Isla de Residencia	Nº	Prevalencia * 10.000
Mallorca	117	1,24
Menorca	8	0,81
Pitiusas	28	1,64

Síndrome de Angelman (AS)

Es un trastorno neurogenético caracterizado por un déficit intelectual grave y rasgos dismórficos faciales distintivos. ausencia de habla, estallidos de risa con aleteo de manos, microcefalia, macrostomía, hipoplasia maxilar, y problemas neurológicos con marcha de tipo marioneta, ataxia y crisis epilépticas.

Diferentes mecanismos genéticos pueden causar el síndrome de Angelman; una deleción de la región crítica 15q11.2-q13 (60-75%), disomía uniparental paterna (2-5%), defectos de impronta (2-5%) y mutaciones en el gen *UBE3A* (10%). La mayoría de los casos no se heredan.

Nº de casos y Prevalencia según sexo

Sexo	Nº	Prevalencia * 10.000
Hombre	2	0,03
Mujer	2	0,03
Total	4	0,03

Nº de casos y Prevalencia según grupo de edad

Grupos de edad	Nº	Prevalencia * 10.000
< 1	0	-
1-14	2	0,12
15-29	1	0,05
30-44	1	0,04
45-59	0	-
60-74	0	-
≥ 75	0	-
Total	4	0,03

Nº de casos y Prevalencia según isla de residencia

Isla de Residencia	Nº	Prevalencia * 10.000
Mallorca	3	0,03
Menorca	0	-
Pitiusas	1	0,06

Síndrome de Beckwith-Wiedemann (SBW)

Es un trastorno genético caracterizado por sobrecrecimiento, predisposición tumoral y malformaciones congénitas. Tienden a crecer a una tasa mayor durante la 2ª mitad del embarazo y primeros años de vida; la altura en adultos suele estar dentro del rango normal. Es común una forma facial reconocible. Existen malformaciones cardíacas en el 9-34% de los casos.

Está causado por varias alteraciones genéticas que desregulan los genes en el cromosoma 11p15.5. Se produce esporádicamente (85%), y se ha descrito transmisión familiar (15%) de forma autosómica dominante.

Nº de casos y Prevalencia según sexo

Sexo	Nº	Prevalencia * 10.000
Hombre	2	0,03
Mujer	0	-
Total	2	0,02

Nº de casos y Prevalencia según grupo de edad

Grupos de edad	Nº	Prevalencia * 10.000
< 1	0	-
1-14	2	0,12
15-29	0	-
30-44	0	-
45-59	0	-
60-74	0	-
≥ 75	0	-
Total	2	0,02

Nº de casos y Prevalencia según isla de residencia

Isla de Residencia	Nº	Prevalencia * 10.000
Mallorca	2	0,02
Menorca	0	-
Pitiusas	0	-

Síndrome de Goodpasture

Es una vasculitis fulminante de pequeño vaso poco frecuente que afecta al lecho capilar de los riñones y los pulmones y que se caracteriza por la presencia de anticuerpos anti-membrana basal glomerular (MBG) y, en su forma completa, de anticuerpos anti-membrana basal alveolar (MBA). Puede manifestarse como glomerulonefritis rápidamente progresiva aislada (nefritis anti-MBG) o como síndrome pulmonar-renal con hemorragia pulmonar grave.

Nº de casos y Prevalencia según sexo

Sexo	Nº	Prevalencia * 10.000
Hombre	2	0,03
Mujer	1	0,02
Total	3	0,02

Nº de casos y Prevalencia según grupo de edad

Grupos de edad	Nº	Prevalencia * 10.000
< 1	0	-
1-14	0	-
15-29	1	0,05
30-44	0	-
45-59	0	-
60-74	0	-
≥ 75	2	0,22
Total	3	0,02

Nº de casos y Prevalencia según isla de residencia

Isla de Residencia	Nº	Prevalencia * 10.000
Mallorca	3	0,03
Menorca	0	-
Pitiusas	0	-

Síndrome de Kawasaki

Es una enfermedad inflamatoria caracterizada por vasculitis primaria aguda de vasos medianos, sistémica, autolimitada y febril que afecta a niños, la edad media de inicio a los 2 años. Con frecuencia causa arteritis coronaria aguda que asocia aneurismas de la arteria coronaria potencialmente mortales en ausencia de tratamiento. Es la principal causa de cardiopatía adquirida infantil en los países desarrollados.

La etiología es desconocida, se han propuesto varias teorías acerca de la patogenia (infección por un microorganismo secretor de toxinas y un proceso activado por superantígenos). La genética parece jugar un papel importante, ya que es mucho más frecuente en las poblaciones asiáticas. Herencia: Multigénica / multifactorial.

Nº de casos y Prevalencia según sexo

Sexo	Nº	Prevalencia * 10.000
Hombre	50	0,83
Mujer	18	0,30
Total	68	0,56

Nº de casos y Prevalencia según grupo de edad

Grupos de edad	Nº	Prevalencia * 10.000
< 1	1	1,10
1-14	62	3,87
15-29	5	0,25
30-44	0	-
45-59	0	-
60-74	0	-
≥ 75	0	-
Total	68	0,56

Nº de casos y Prevalencia según isla de residencia

Isla de Residencia	Nº	Prevalencia * 10.000
Mallorca	57	0,61
Menorca	5	0,51
Pitiusas	6	0,35

Síndrome de Marfan (SM)

Es una enfermedad sistémica del tejido conectivo, caracterizado por una combinación variable de manifestaciones cardíacas, dilatación progresiva de la aorta e insuficiencia mitral, longitud excesiva de las extremidades, talla grande, aracnodactilia, hipermovilidad articular, miopía axial y alteraciones pulmonares. Se debe a mutaciones en el gen FBN1, (15q21), el cual codifica para la fibrilina-1, una proteína esencial del tejido conectivo. De herencia autosómica dominante. Se han descrito algunos casos esporádicos.

Nº de casos y Prevalencia según sexo

Sexo	Nº	Prevalencia * 10.000
Hombre	13	0,22
Mujer	20	0,33
Total	33	0,27

Nº de casos y Prevalencia según grupo de edad

Grupos de edad	Nº	Prevalencia * 10.000
< 1	0	-
1-14	9	0,56
15-29	5	0,25
30-44	8	0,29
45-59	9	0,31
60-74	2	0,11
≥ 75	0	-
Total	33	0,27

Nº de casos y Prevalencia según isla de residencia

Isla de Residencia	Nº	Prevalencia * 10.000
Mallorca	29	0,31
Menorca	2	0,20
Pitiusas	2	0,12

Síndrome de Prader-Willi

Es una enfermedad genética, caracterizada por anomalías hipotálamo-hipofisarias, que cursa con hipotonía grave durante el periodo neonatal y los dos primeros años de vida, y con hiperfagia con alto riesgo de desarrollar obesidad mórbida en la infancia y la edad adulta, así como dificultades de aprendizaje y problemas de conducta y/o psiquiátricos.

Con frecuencia está causada por una deleción 15q11-q13 de origen paterno, una disomía materna o, muy raramente, defectos de impronta en la misma región.

La mayoría de los casos son esporádicos, en pocos casos puede producirse una transmisión dominante.

Nº de casos y Prevalencia según sexo

Sexo	Nº	Prevalencia * 10.000
Hombre	11	0,18
Mujer	8	0,13
Total	19	0,16

Nº de casos y Prevalencia según grupo de edad

Grupos de edad	Nº	Prevalencia * 10.000
< 1	0	-
1-14	9	0,56
15-29	6	0,30
30-44	3	0,11
45-59	1	0,03
60-74	0	-
≥ 75	0	-
Total	19	0,16

Nº de casos y Prevalencia según isla de residencia

Isla de Residencia	Nº	Prevalencia * 10.000
Mallorca	13	0,14
Menorca	2	0,20
Pitiusas	4	0,23

Síndrome de Williams

Es un trastorno multisistémico, genético y poco frecuente, del neurodesarrollo caracterizado por una apariencia facial característica, anomalías cardíacas, siendo la estenosis aórtica supravalvular la más común, anomalías cognitivas, del desarrollo y del tejido conectivo, como laxitud articular.

Microdeleción en la región cromosómica q11.23 de una copia del cromosoma 7. Herencia autosómica dominante o esporádica.

Nº de casos y Prevalencia según sexo

Sexo	Nº	Prevalencia * 10.000
Hombre	1	0,02
Mujer	4	0,07
Total	5	0,04

Nº de casos y Prevalencia según grupo de edad

Grupos de edad	Nº	Prevalencia * 10.000
< 1	0	-
1-14	2	0,12
15-29	1	0,05
30-44	2	0,07
45-59	0	-
60-74	0	-
≥ 75	0	-
Total	5	0,04

Nº de casos y Prevalencia según isla de residencia

Isla de Residencia	Nº	Prevalencia * 10.000
Mallorca	4	0,04
Menorca	0	-
Pitiusas	1	0,06

Síndrome del X Frágil (SXF)

Es un trastorno hereditario ligado al cromosoma X que afecta sobre todo a hombres y ocasiona principalmente discapacidad intelectual de leve (como ansiedad) a grave (como autismo), pudiendo asociar trastornos de conducta y rasgos físicos característicos incluyendo frente ancha, orejas prominentes y grandes, hiperextensibilidad de las articulaciones de los dedos de las manos, pies planos con pronación.

La causa es una mutación dinámica en el gen FMR. Herencia autosómica dominante ligada a X.

Nº de casos y Prevalencia según sexo

Sexo	Nº	Prevalencia * 10.000
Hombre	32	0,53
Mujer	13	0,21
Total	45	0,37

Nº de casos y Prevalencia según grupo de edad

Grupos de edad	Nº	Prevalencia * 10.000
< 1	0	-
1-14	15	0,94
15-29	13	0,64
30-44	13	0,47
45-59	1	0,03
60-74	3	0,17
≥ 75	0	-
Total	45	0,37

Nº de casos y Prevalencia según isla de residencia

Isla de Residencia	Nº	Prevalencia * 10.000
Mallorca	40	0,43
Menorca	1	0,10
Pitiusas	4	0,23

Tetralogía de Fallot (TF)

Es una malformación cardiaca congénita que consiste en la presencia de una comunicación interventricular, una obstrucción del tracto de salida del ventrículo derecho, un acabalgamiento del septo ventricular por la raíz aórtica y una hipertrofia del ventrículo derecho.

La etiología es multifactorial, pero entre las asociaciones descritas se incluyen diabetes materna no tratada, fenilcetonuria sin tratar y la ingesta de alcohol en el embarazo. Las anomalías cromosómicas asociadas pueden incluir la trisomía 21, 18 y 13, y más frecuente la presencia de microdeleciones del cromosoma 22. El riesgo de recurrencia familiar es de un 3%.

Herencia: Autosómica dominante o multigénica/multifactorial.

Nº de casos y Prevalencia según sexo

Sexo	Nº	Prevalencia * 10.000
Hombre	77	1,28
Mujer	64	1,05
Total	141	1,17

Nº de casos y Prevalencia según grupo de edad

Grupos de edad	Nº	Prevalencia * 10.000
< 1	2	2,20
1-14	39	2,43
15-29	40	1,98
30-44	27	0,97
45-59	24	0,83
60-74	9	0,50
≥ 75	0	-
Total	141	1,17

Nº de casos y Prevalencia según isla de residencia

Isla de Residencia	Nº	Prevalencia * 10.000
Mallorca	107	1,14
Menorca	12	1,21
Pitiusas	22	1,29

TABLAS DE PREVALENCIAS

Las Prevalencias a 1 de Enero de 2023 de todas las Enfermedades raras registradas en RERIB

Prevalencias de RERIB

Enfermedad rara	RERIB[1]
Acidemia glutárica tipo I	0,05
Artrogriposis múltiple congénita	0,02
Ataxia de Friedreich	0,07
Atrofia muscular espinal proximal	0,17
Cirrosis biliar primaria	1,37
Displasia renal	0,45
Distrofia miotónica de Steinert	0,61
Distrofia Muscular de Becker	0,06
Distrofia Muscular de Duchenne	0,19
Enfermedad de Andrade o Polineuropatía hereditaria familiar	0,42
Enfermedad de Fabry	0,24
Enfermedad de Gaucher	0,04
Enfermedad de Huntington	0,47
Enfermedad de Niemann Pick	-
Enfermedad de orina con olor a jarabe de arce	0,01
Enfermedad de Rendu-Osler o Telangiectasia hereditaria familiar	0,39
Enfermedad de Wilson	0,21
Esclerosis lateral amiotrófica	0,68
Esclerosis tuberosa	0,33
Fenilcetonuria	0,37
Fibrosis quística	0,76
Fiebre mediterránea familiar	0,12
Hemofilia A	0,40
Hipotiroidismo congénito	1,62
Homocistinuria clásica	0,05
Neuropatía óptica de Leber	0,07
Osteogénesis imperfecta	0,21
Retinosis pigmentaria	1,26
Síndrome de Angelman	0,03
Síndrome de Beckwith-Wiedemann	0,02
Síndrome de Goodpasture	0,02
Síndrome de Kawasaki	0,56
Síndrome de Marfan	0,27

Enfermedad rara	RERIB[1]
Síndrome de Prader-Willi	0,16
Síndrome de Williams	0,04
Síndrome de X Frágil	0,37
Tetralogía de Fallot	1,17

1 **RERIB**: Registro de Enfermedades raras de las Illes Balears

Las mayores prevalencias en el RERIB corresponden al Hipotiroidismo congénito con una prevalencia de 1,62 por 10.000 habitantes, seguido por la Cirrosis Biliar primaria con una prevalencia de 1,37 y la Retinosis Pigmentaria con una prevalencia de 1,26.

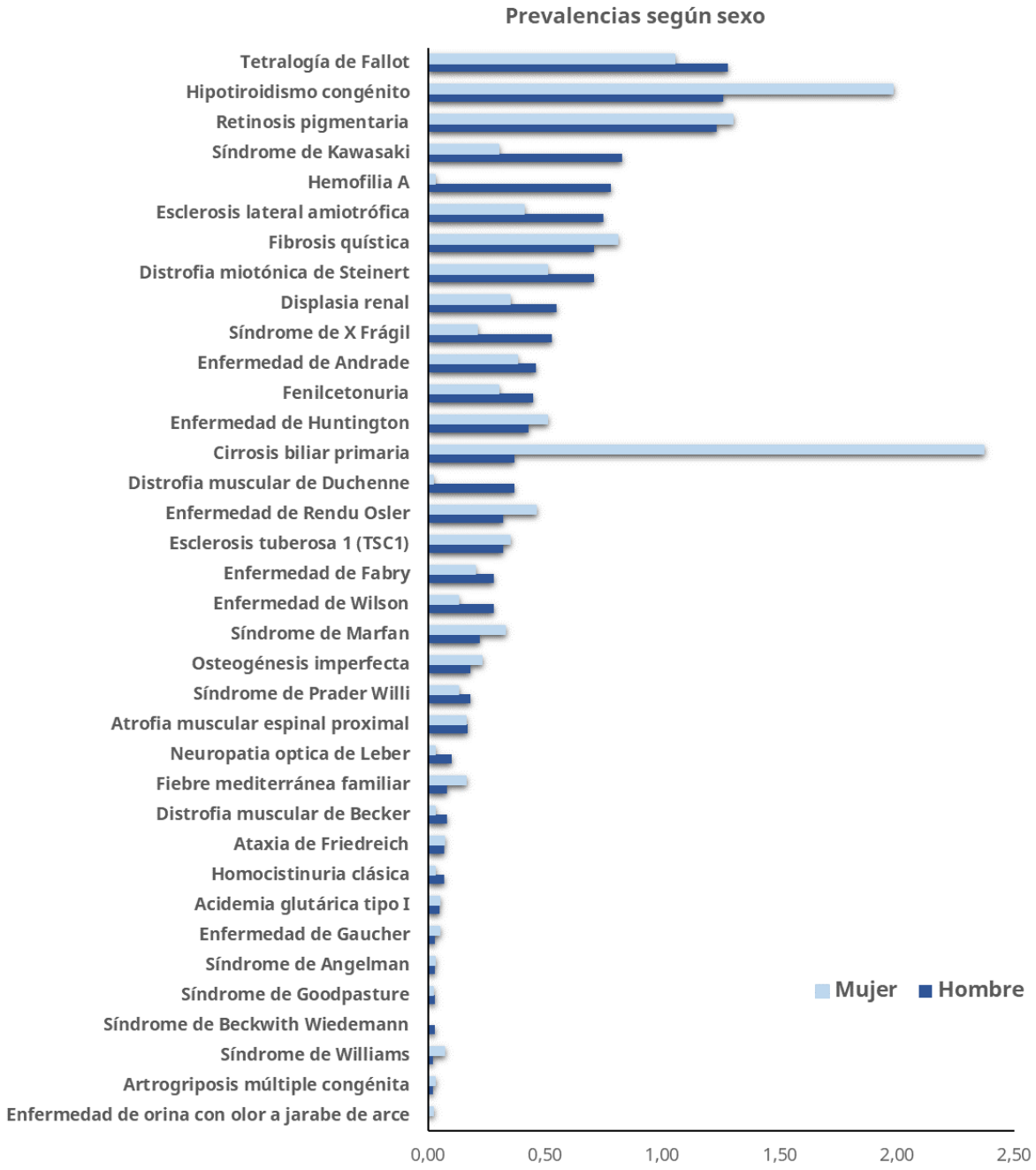
Las menores prevalencias corresponden a la Enfermedad de orina con olor a jarabe de arce y a la Artrogriposis múltiple congénita

Prevalencia RERIB según sexo

EERR	Hombre		Mujer	
	Nª	Prevalencia *10.000	Nª	Prevalencia *10.000
Acidemia glutárica tipo I	3	0,05	3	0,05
Artrogriposis múltiple congénita	1	0,02	2	0,03
Ataxia de Friedreich	4	0,07	4	0,07
Atrofia muscular espinal proximal	10	0,17	10	0,16
Cirrosis biliar primaria	22	0,37	144	2,37
Displasia renal	33	0,55	21	0,35
Distrofia miotónica de Steinert	43	0,71	31	0,51
Distrofia muscular de Becker	5	0,08	2	0,03
Distrofia muscular de Duchenne	22	0,37	1	0,02
Enfermedad de Andrade	28	0,46	23	0,38
Enfermedad de Fabry	17	0,28	12	0,20
Enfermedad de Gaucher	2	0,03	3	0,05
Enfermedad de Huntington	26	0,43	31	0,51
Enfermedad de orina con olor a jarabe de arce	0	-	1	0,02
Enfermedad de Rendu Osler	19	0,32	28	0,46
Enfermedad de Wilson	17	0,28	8	0,13
Esclerosis lateral amiotrófica	45	0,75	37	0,41
Esclerosis tuberosa 1 (TSC1)	19	0,32	21	0,35
Fenilcetonuria	27	0,45	18	0,30
Fibrosis quística	43	0,71	49	0,81
Fiebre mediterránea familiar	5	0,08	10	0,16
Hemofilia A	47	0,78	2	0,03
Hipotiroidismo congénito	76	1,26	120	1,98
Homocistinuria clásica	4	0,07	2	0,03
Neuropatia optica de Leber	6	0,10	2	0,03
Osteogénesis imperfecta	11	0,18	14	0,23
Retinosis pigmentaria	74	1,23	79	1,30
Síndrome de Angelman	2	0,03	2	0,03
Síndrome de Beckwith Wiedemann	2	0,03	0	-
Síndrome de Goodpasture	2	0,03	1	0,02
Síndrome de Kawasaki	50	0,83	18	0,30
Síndrome de Marfan	13	0,22	20	0,33
Síndrome de Prader Willi	11	0,18	8	0,13
Síndrome de Williams	1	0,02	4	0,07
Síndrome de X Frágil	32	0,53	13	0,21
Tetralogía de Fallot	77	1,28	64	1,05

En RERIB según el sexo de los afectados la EERR con una mayor prevalencia en los hombres es la Tetralogía de Fallot, prevalencia 1,28 por 10.000 seguida por en el Hipotiroidismo congénito con una prevalencia de 1,26, y la Retinosis Pigmentaria.

En las mujeres la mayor Prevalencia es en la Cirrosis biliar primaria (2,37) seguida por el Hipotiroidismo congénito y la Retinosis Pigmentaria.



MORTALIDAD POR ENFERMEDAD RARA

Tras el cruce de los registros con el Registro de Mortalidad se ha obtenido la causa de fallecimiento de los casos registrados fallecidos. En 15 de las EERR registradas han fallecido al menos 1 afectado por la EERR que padecía. La Esclerosis lateral amiotrófica es la enfermedad con un mayor número de fallecidos por ella, 210 fallecidos, y el 61,4 % son hombres. Seguidos por la enfermedad de Huntigton con 34 fallecidos, y con un mayor número en mujeres.

No ha fallecido ningún hombre por Osteogénesis imperfecta. Y ninguna mujer ha fallecido por Distrofia miotónica de Duchenne, Enfermedad de Wilson, Esclerosis tuberosa, y Tetralogía de Fallot.

Mortalidad por la EERR según el sexo

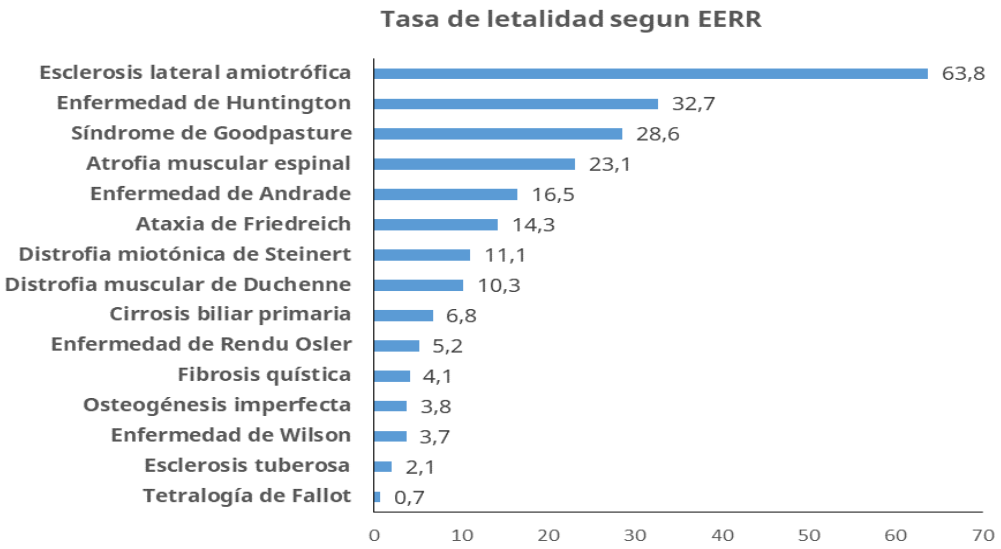
EERR	Hombre		Mujer		Total
	Nº	%	Nº	%	
Ataxia de Friedreich	1	50,0	1	50,0	2
Atrofia muscular espinal	2	33,3	4	66,7	6
Cirrosis biliar primaria	3	20,0	12	80,0	15
Distrofia miotónica de Steinert	8	61,5	5	38,5	13
Distrofia muscular de Duchenne	3	100,0	0	-	3
Enfermedad de Andrade	10	66,7	5	33,3	15
Enfermedad de Huntington	14	41,2	20	58,8	34
Enfermedad de Rendu Osler	1	33,3	2	66,7	3
Enfermedad de Wilson	1	100,0	0	-	1
Esclerosis lateral amiotrófica	129	61,4	81	38,6	210
Esclerosis tuberosa	1	100,0	0	-	1
Fibrosis quística	1	25,0	3	75,0	4
Osteogénesis imperfecta	0	-	1	100,0	1
Síndrome de Goodpasture	1	50,0	1	50,0	2
Tetralogía de Fallot	1	100,0	0	-	1

LETALIDAD

La mayor tasa de letalidad corresponde a la Esclerosis lateral amiotrófica, seguida por la Enfermedad de Huntigton.

Tasa de letalidad según EERR

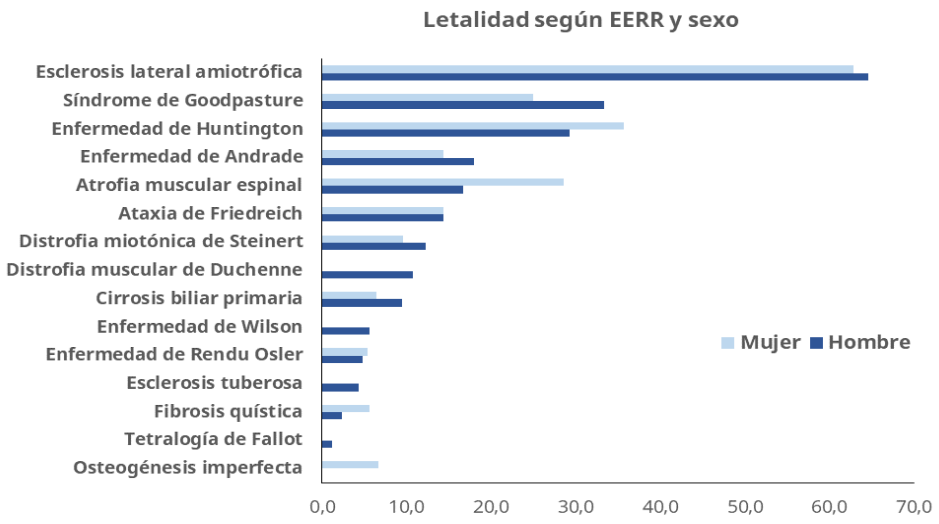
EERR	Nº Casos	Nº Fallecidos	Letalidad *100
Ataxia de Friedreich	14	2	14,3
Atrofia muscular espinal	26	6	23,1
Cirrosis biliar primaria	220	15	6,8
Distrofia miotónica de Steinert	117	13	11,1
Distrofia muscular de Duchenne	29	3	10,3
Enfermedad de Huntington	104	34	32,7
Enfermedad de Rendu Osler	58	3	5,2
Enfermedad de Wilson	27	1	3,7
Enfermedad de Andrade	91	15	16,5
Esclerosis lateral amiotrófica	329	210	63,8
Esclerosis tuberosa	47	1	2,1
Fibrosis quística	98	4	4,1
Osteogénesis imperfecta	26	1	3,8
Síndrome de Goodpasture	7	2	28,6
Tetralogía de Fallot	148	1	0,7



La mayor letalidad en hombres corresponde a los afectados por Esclerosis lateral amiotrófica, seguida por el Síndrome de Goodpasture y la Enfermedad de Huntington. En las mujeres la mayor tasa de letalidad se presenta en la Esclerosis lateral amiotrófica, con una menor letalidad que los hombres, seguida por la Enfermedad de Huntington y la Atrofia muscular espinal.

Letalidad según EERR y sexo

EERR	Hombre			Mujer		
	Nº casos	Nº Fallecidos	Letalidad * 100	Nº casos	Nº Fallecidos	Letalidad * 100
Ataxia de Friedreich	7	1	14,3	7	1	14,3
Atrofia muscular espinal	12	2	16,7	14	4	28,6
Cirrosis biliar primaria	32	3	9,4	188	12	6,4
Distrofia miotónica de Steinert	65	8	12,3	52	5	9,6
Distrofia muscular de Duchenne	28	3	10,7	1	0	-
Enfermedad de Andrade	56	10	17,9	35	5	14,3
Enfermedad de Huntington	48	14	29,2	56	20	35,7
Enfermedad de Rendu Osler	21	1	4,8	37	2	5,4
Enfermedad de Wilson	18	1	5,6	9	0	-
Esclerosis lateral amiotrófica	200	129	64,5	129	81	62,8
Esclerosis tuberosa	23	1	4,3	24	0	-
Fibrosis quística	44	1	2,3	54	3	5,6
Osteogénesis imperfecta	11	0	-	15	1	6,7
Síndrome de Goodpasture	3	1	33,3	4	1	25,0
Tetralogía de Fallot	81	1	1,2	67	0	-



AGRADECIMIENTO

- Bartolomé Sastre: CMBD, Servicio de Epidemiología
- Maria Vega Martin Martin: CMBD.
- Magdalena Salom: Registro Mortalidad, Servicio de Epidemiología.
- Mateu Mesquida: Tarjeta Sanitaria, IBSALUT.
- Antonia Salva y equipo: Gabinete Técnico Asistencial IBSALUT.
- Juan Robles Bauza y equipo: Cribado Neonatal y Errores Congénitos del Metabolismo. HUSE.
- Iciar Martínez: Servicio de Genética, HUSE.
- Alexandre Palou: Servicio Neumología HUSE.
- Tomas Ripoll: Servicio de Cardiología de Son Llatzer.
- Germán Martínez y equipo de 3 Digits.

BIBLIOGRAFÍA

1. Ordre del Conseller de Salut, Família i Benestar Social de 18 de enero de 2013. Bulletin Oficial de les Illes Balears (BOIB) nº 14; 29-enero 2013.
2. Institut d' Estadística de les Illes Balears. Pag.web IBESTAThttp://ibestat.caib.es/ibestat/estadistiques/poblacio/padro/2acef6cf-175ª-4826-b71e-8302b13c1262.
3. Orphanet. Portal de las enfermedades raras y medicamentos huérfanos. Pag web https://www.orpha.net/consor/cgi-bin/index.php?lng=ES