

CONSEJERÍA DE SALUD

SISTEMA SANITARIO PÚBLICO DE ANDALUCÍA



PLAN DE ATENCIÓN A PERSONAS AFECTADAS POR  
ENFERMEDADES RARAS

2008-2012

ANDALUCÍA. Plan de Atención a Personas  
Afectadas por Enfermedades Raras (2008-2012)  
Plan de atención a personas afectadas por  
enfermedades raras : 2008-2012 / autores,  
Antonio González-Meneses López ... [et al].  
-- [Sevilla] : Consejería de Salud, [2007]  
119 p. : fot. col. ; 21 x 21 cm + 1 CDROM  
1. Andalucía. Plan de Atención a Personas  
Afectadas por Enfermedades Raras (2008-2012)  
2. Planes estatales de salud-Andalucía  
3. Enfermedades raras 4. Andalucía  
I. González-Meneses López, Antonio  
II. Andalucía. Consejería de Salud  
QZ 140

#### AUTORES:

Antonio González-Meneses López, José Benavides Vilchez,  
Elvira Fernández de la Mota, Rosario Fernández López (FEDER),  
Auxiliadora García García, Patricia García Roldán,  
José Luis Gómez-Chaparro Moreno, Javier Guillén Enríquez,  
Rafael Navarrete Ruiz (FEDER), Manuel Ortega Calvo,  
Susana Pedrinaci Rodríguez, Mariano Sánchez Robles,  
Antonio Varo Baena

EDITA: Junta de Andalucía. Consejería de Salud

DISEÑO Y PRODUCCIÓN: Artefacto

FOTOGRAFÍA: FEDER y archivo fotográfico de Artefacto

IMPRESIÓN: Imprenta Escandón

D.L.: SE-5163-07



## PLAN DE ATENCIÓN A PERSONAS AFECTADAS POR ENFERMEDADES RARAS

2008-2012

**presentación** + Me complace presentar el Plan de Atención a las Personas Afectadas por Enfermedades Raras 2008-2012, un nuevo instrumento que nace con el afán de abordar de manera adecuada e integral, este complejo problema de salud pública.

Debido a su escasa frecuencia entre la población, las enfermedades consideradas raras requieren, de parte de los diversos sectores, de esfuerzos combinados, que trascienden el ámbito estrictamente sanitario y abarcan aspectos de índole educativa, laboral, económica, etc. Junto a este carácter multidimensional, estas patologías precisan, además, en el ámbito de la atención sanitaria, de un apoyo específico en materia de investigación, con el fin de favorecer un mayor conocimiento sobre su etiología así como la obtención de nuevos tratamientos.

Desde hace varios años, la Consejería de Salud tiene entre sus prioridades la puesta en marcha y el impulso de medidas que contribuyan a aumentar y mejorar la asistencia y, con ello, las condiciones de vida y el bienestar de la población afectada por enfermedades raras. En este sentido, este Plan andaluz recoge el fruto de diversas iniciativas ya desarrolladas en nuestro sistema sanitario público, entre las que cabe destacar especialmente el establecimiento de nuevos derechos sanitarios, como el que permite la solicitud de una segunda opinión médica para la confirmación del diagnóstico de enfermedad rara, o el derecho al diagnóstico genético preimplantatorio, gracias al cual los progenitores portadores de una enfermedad de origen genético pueden tener una descendencia libre de su patología hereditaria. Asimismo, la creación de la Comisión Andaluza de Genética y Reproducción y la elaboración del Plan de Genética de Andalucía, así como, el impulso de la Atención Temprana, constituyen muestras de la apuesta decidida que la sanidad pública andaluza viene realizando por avanzar en el acceso a los cuidados y en la mejora de la calidad de la atención sanitaria, procurando una asistencia coordinada y global para el conjunto de personas afectadas por estas patologías. Un objetivo que también persigue a su vez el Convenio de Colaboración que fue suscrito en el año 2005 entre la Consejería de Salud y la Federación Española de Enfermedades Raras.

En el marco del III Plan Andaluz de Salud que establece la elaboración y desarrollo de planes integrales como los instrumentos más adecuados para reducir la morbilidad, la mortalidad prematura y la discapacidad asociada a distintos problemas de salud, el Plan de Atención a las Personas Afectadas de Enfermedades Raras es el resultado de un proceso largo y madurado, sobre la base de una revisión profunda de la situación y la respuesta sanitaria actual, así como de las necesidades y demandas expresadas por los afectados y familiares con la participación específica de las asociaciones de pacientes a través de la Federación Española de Enfermedades Raras (FEDER) y por los propios profesionales implicados. Para esta labor se ha



contado asimismo con la información de la red de investigación de Enfermedades Raras (REPIER), en la que Andalucía participa junto a otras trece comunidades autónomas.

Sin duda, este análisis riguroso y el diálogo activo entre los sectores implicados ha cristalizado en el valioso conjunto de propuestas que vertebran este plan y definen un abordaje sociosanitario integral para estas patologías, planteando iniciativas de mejora en aspectos como la organización asistencial, la investigación, la capacidad de prevención y el desarrollo de nuevos métodos diagnósticos sobre las enfermedades poco frecuentes.

Por ello, quiero expresar mi agradecimiento y reconocimiento a todas las personas afectadas, profesionales y expertos, cuyas aportaciones y esfuerzos han hecho posible la elaboración y puesta en marcha de este instrumento, que va a permitir ofrecer progresivamente una atención integrada y multidisciplinar, más equitativa y ajustada a las necesidades específicas de las personas que padecen una enfermedad rara, proporcionándoles mayor calidad de vida y de bienestar.

**María Jesús Montero Cuadrado**

*Consejera de Salud de la Junta de Andalucía*

<b>1</b>	<b>INTRODUCCIÓN / 7</b>
<b>2</b>	<b>DEFINICIÓN: CARACTERÍSTICAS GENERALES DE LAS ENFERMEDADES RARAS / 13</b>
	2.1. Calidad de vida relacionada con la salud. Aproximación a los costes de la enfermedad / 15
<b>3</b>	<b>NECESIDADES Y EXPECTATIVAS DE LOS PACIENTES Y FAMILIAS / 19</b>
	3.1. Relacionadas con la asistencia sanitaria / 19 3.2. Expectativas ámbito psicosocial / 20 3.3. Expectativas ámbito económico / 21 3.4. Expectativas ámbito educativo / 21 3.5. Expectativas ámbito asociativo / 21
<b>4</b>	<b>EXPECTATIVAS Y NECESIDADES DE LOS PROFESIONALES / 23</b>
<b>5</b>	<b>EPIDEMIOLOGÍA DE LAS ENFERMEDADES RARAS / 25</b>
	5.1. Lista de Enfermedades Raras / 26 5.2. Enfermedades Raras en Europa / 26 5.3. Enfermedades Raras en España (1999 – 2003) / 27 5.4. Enfermedades Raras en Andalucía. Fuentes de Información / 28 5.5. Impacto de la mortalidad de las ER (APVP) / 39 5.6. Registro Andaluz de Metabolopatías / 41 5.7. Registro de pacientes con insuficiencia renal crónica terminal en tratamiento sustitutivo de Andalucía / 42 5.8. Conclusiones del estudio epidemiológico de las enfermedades raras / 43
<b>6</b>	<b>PRINCIPALES INICIATIVAS EN LA ATENCIÓN A LAS ENFERMEDADES RARAS / 45</b>

7

**ASPECTOS ASISTENCIALES / 51**

- 7.1. Diagnóstico de Enfermedades Raras / 51
- 7.2. Diagnóstico Genético / 55
- 7.3. Diagnóstico Metabólico / 57
- 7.4. Diagnóstico de otras enfermedades raras específicas de especialidades concretas / 57
- 7.5. Recursos actuales del Sistema Sanitario Público de Andalucía para la atención a las Enfermedades Raras / 58
- 7.6. Programa de Segunda Opinión médica / 59
- 7.7. Recursos Terapéuticos / 60
- 7.8. Trabajo Social en el ámbito de las Enfermedades Raras / 64

8

**OBJETIVOS. LÍNEAS DE ACCIÓN / 67**

9

**DESARROLLO Y SEGUIMIENTO / 77**

/

**ANEXOS / 81**

- I. Listados de ER según Código CIE 9 MC y Grupos de Enfermedades. / 81
  - II. Listado de ER que agrupa FEDER. / 112
  - III. Áreas hospitalarias con actividades específicas dedicadas a Enfermedades Raras. / 114
  - IV. Página web institucional sobre ER. Enlaces de interés sobre ER. / 115
  - V. Normativa al respecto en España y Andalucía. / 117
- Referencias bibliográficas / 118
- Glosario de abreviaturas / 119





1



## > introducción

+ Bajo la denominación de Enfermedades Raras (ER) o de baja prevalencia, se agrupan un conjunto amplio de enfermedades heterogéneas, sobre las que se tiene un conocimiento incompleto, que afectan a un número de personas desconocido y que plantean un desafío en términos de salud pública debido a la ausencia de información sobre su magnitud, evolución y tendencias, al hecho de presentar muchas de ellas, un curso crónico e invalidante, que precisan intervenciones multidisciplinares, y al impacto negativo que producen sobre las personas afectadas y sus familias. Por todo ello, son numerosas las iniciativas que desde los ámbitos sanitario, social y educativo principalmente, buscan mejorar la respuesta actual a este problema mediante actuaciones coordinadas. Son hitos fundamentales:

La Decisión 1295 (1999) del Parlamento Europeo y el Consejo en la que se aprobó el Programa de Acción Comunitaria sobre las Enfermedades Poco Comunes en el ámbito de la Salud Pública para el periodo 1999-2003 con el objetivo de contribuir, en coordinación con otras medidas comunitarias, a garantizar un nivel elevado de protección sanitaria contra éstas, a partir de una serie de iniciativas:

- > **Mejorar el conocimiento sobre las mismas**
- > **Fomentar la creación de una red de información coherente y complementaria sobre las enfermedades poco comunes**
- > **Facilitar el acceso a la información, especialmente a los profesionales de la sanidad, los investigadores y las personas afectadas directa o indirectamente por estas enfermedades**
- > **Reforzar la colaboración transnacional entre el voluntariado y las organizaciones profesionales que prestan asistencia a estas personas**
- > **Garantizar una gestión adecuada de las agrupaciones témporo-espaciales de enfermos o *clusters* de afectados**
- > **Favorecer la vigilancia de las enfermedades poco comunes**

La aprobación del Reglamento del Parlamento Europeo y el Consejo sobre Medicamentos Huérfanos (1999), con el objetivo de establecer incentivos para el desarrollo y la comercialización de medicamentos destinados a prevenir, diagnosticar, o tratar, enfermedades poco frecuentes.

La puesta en marcha del Programa de Acción Comunitaria en el ámbito de la Salud Pública para el periodo 2003 – 2008, que incide especialmente en la mejora de la información sanitaria y en el establecimiento de mecanismos de vigilancia y respuesta rápida frente a agrupaciones o clusters de enfermos.



La presentación del Plan Nacional Francés para las Enfermedades Raras 2005-2008, con el lema “Asegurar la equidad para el acceso al diagnóstico, a los tratamientos y a la atención”. Articulado en 10 puntos, incluye, entre otros ejes: la creación de centros de referencia, el mejor acceso a los medicamentos huérfanos y la promoción de la investigación en enfermedades raras, el reconocimiento de las enfermedades raras como crónicas y su carácter prioritario, la necesidad de iniciar estudios epidemiológicos, el desarrollo de información para enfermos y profesionales sanitarios y la formación de estos profesionales.

En nuestro país, el Instituto de Investigación de Enfermedades Raras (IIER) del Instituto de Salud Carlos III (ISCIII), heredero de la experiencia del anterior CISATER (Centro de Investigación del Síndrome Tóxico y Enfermedades Raras), tiene como misión principal la coordinación de las acciones de las doce redes de investigación de ER aprobadas bajo el marco de las Redes Temáticas de Investigación Cooperativa (RETICS). Una de ellas, la red REpLER, tiene como principal objetivo el de desarrollar un programa de investigación epidemiológica para las enfermedades raras en España, que aporte un mayor conocimiento de la situación de las mismas, en términos clínicos y epidemiológicos y terapéuticos, a la vez que proporcione una orientación más apropiada para el desarrollo de pautas de actuación socio-sanitarias.

En Abril del 2006 la Federación Española de Enfermedades Raras (FEDER) presentó una Ponencia en el Senado sobre Análisis y propuestas desde los afectados “Plan de Acción para las Enfermedades Raras”, comprometiéndose a todos los grupos parlamentarios y a los miembros de la Ponencia a poner en marcha un Plan Nacional de Enfermedades Raras, que favorezca la creación de centros de referencia y el acceso a los medicamentos huérfanos, entre otras medidas. En Febrero del 2007 por Acuerdo del Pleno del Senado se aprobó el Informe de la Ponencia de estudio encargada de analizar la especial situación de los pacientes con enfermedades raras y especialmente las medidas sanitarias, educativas y sociales que contribuyan a un adecuado tratamiento de los enfermos y de sus condiciones de vida.

El Real Decreto 1302/2006 que establece las bases del procedimiento para la designación y acreditación de los centros, servicios y unidades de referencia del Sistema Nacional de Salud incluye a las enfermedades raras entre las patologías o grupos de patologías cuya prevención, diagnóstico o tratamiento se realice mediante técnicas, tecnologías o procedimientos incluidos en la cartera de servicios comunes del Sistema Nacional de Salud, en centros, servicios o unidades de referencia del Sistema Nacional de Salud y que, por su baja prevalencia, precisan de concentración de los casos para su adecuada atención. Si bien, ello no implica la atención continua del paciente en el centro, servicio o unidad de referencia, sino que éste podría actuar como apoyo para la confirmación diagnóstica, definición de las estrategias terapéuticas y de seguimiento y como consultor para las unidades clínicas que habitualmente atienden a estos pacientes.



La Ley 39/2006, de 14 de diciembre, de Promoción de la Autonomía Personal y Atención a las Personas en Situación de Dependencia tiene como objeto regular las condiciones básicas que garanticen la igualdad en el ejercicio del derecho subjetivo de la ciudadanía a la promoción de la autonomía personal y atención a las personas en situación de dependencia, en los términos establecidos en las leyes, mediante la creación de un Sistema para la Autonomía y Atención a la Dependencia, que responde a una acción coordinada y cooperativa de la Administración General del Estado y las Comunidades Autónomas, y contempla medidas en todas las áreas que afectan a las personas en situación de dependencia, con la participación, en su caso, de las Entidades Locales.

En nuestra comunidad, los principales antecedentes se encuentran en el III Plan Andaluz de Salud que establece como una de sus líneas prioritarias de actuación “reducir la morbilidad, la mortalidad prematura y la discapacidad a través de desarrollo de Planes Integrales” que permitan abordar Problemas de Salud mediante el análisis del problema y sus determinantes, la definición de las intervenciones y estrategias más recomendables, el establecimiento de plazos, la estimación de recursos de formación e investigación y la definición de un sistema de evaluación.

El Decreto 127/2003 de 13 de mayo, de la Junta de Andalucía, por el que se establece el ejercicio del derecho a la segunda opinión médica en el Sistema Sanitario Público de Andalucía, se recoge como uno de los ocho supuestos para solicitar la segunda opinión médica la “Confirmación de diagnóstico de enfermedad rara”, reconociendo así la complejidad de estas enfermedades y la necesidad de intervenciones específicas.

El Decreto 156/2005 de 28 de junio, por el que se regula el Diagnóstico Genético Preimplantatorio en el Sistema Sanitario Público de Andalucía y se crea la Comisión Andaluza de Genética y Reproducción, ha convertido a Andalucía en la primera comunidad autónoma que incluye el DGP en la cartera pública de servicios sanitarios con la Unidad Clínica de Genética y Reproducción de los Hospitales Universitarios Virgen del Rocío como centro de referencia.

En 2005 la Consejería de Salud de la Junta de Andalucía y la Federación Española de Enfermedades Raras suscribieron un Convenio Marco de Colaboración que entre sus objetivos recoge “arbitrar iniciativas, programas, medidas y acciones en los ámbitos de actuación y competencia de la Consejería de Salud de la Junta de Andalucía con el fin de mejorar las condiciones de vida y de salud de las personas afectadas por patologías poco frecuentes en Andalucía”.

El 10 de Noviembre del 2006 se presentó el Plan de Genética de Andalucía cuyo objetivo es asegurar la provisión de servicios de genética integrales, multidisciplinarios, equitativos, eficientes y de alta calidad, a las personas y familias residentes en Andalucía con enfermedades de base genética o con riesgo de padecerlas, con el fin de

mejorar su calidad y esperanza de vida, su seguridad reproductiva, y favorecer su integración familiar y social. Entre sus objetivos específicos está el de mejorar el acceso a los cuidados y la calidad de la atención a las personas afectadas de enfermedades raras, estableciendo unidades multidisciplinarias de referencia para grupos de estas enfermedades y circuitos normalizados de derivación.

En el 2006 se publicó el Proceso de Atención Temprana como el conjunto de actuaciones que desarrolla el Sistema Sanitario Público Andaluz, dirigidas a la población general en edad fértil, progenitores, entorno y población infantil, que tienen como finalidad evitar la aparición de factores de riesgo que pueden afectar el normal desarrollo del niño, así como prevenir y detectar, de forma precoz, la aparición de cualquier alteración en el desarrollo y atenderla. Para ello, se indica la realización de determinadas actuaciones de carácter preventivo sobre progenitores y se establece, en los casos en que se precise, una atención integral sobre el niño, la familia y el entorno dirigida a potenciar sus capacidades, y a evitar o minimizar el agravamiento de una posible deficiencia.

En la actualidad, se está finalizando la elaboración del Plan Integral de Atención a las Personas en Situación de Dependencia y a sus Cuidadoras, con el objetivo de fomentar la información acerca de los hábitos de vida saludables, la promoción de la salud en relación con la situación de dependencia, y generar una corriente social favorable hacia las personas en situación de dependencia y a las personas cuidadoras bajo la perspectiva de género mejorando la atención sanitaria y adecuando la actual oferta de servicios a sus necesidades.

En Julio de 2006, se planteó la necesidad de desarrollar un Plan Autonómico para la mejor atención a las personas afectadas por enfermedades raras para lo cual, se constituyó un grupo de trabajo con participación de personas expertas en distintas áreas de conocimiento y miembros de asociaciones de pacientes. Para su elaboración se ha efectuado un revisión bibliográfica del problema, contrastando la respuesta sanitaria actual con la necesidades manifestadas por los afectados y por los profesionales, lo que ha permitido diseñar un enfoque global no fragmentado, plasmado en un conjunto de iniciativas a desarrollar durante el periodo 2008-2012.







2

## > definición: características generales de las enfermedades raras

+ No existe una única definición de enfermedad rara aceptada a nivel mundial. En Estados Unidos se fija el concepto de enfermedad rara en una prevalencia de 1 caso por cada 1.300 habitantes, Australia establece 1 caso por cada 15.000 habitantes y Japón 1 caso por cada 2.500 habitantes.

El Parlamento Europeo y el Consejo de la Unión Europea (1999) en su programa de acción comunitaria sobre las enfermedades poco comunes, incluidas las de origen genético, establecían un límite de prevalencia de 1 caso por 2.000 personas en enfermedades que pueden ser mortales o provocar un debilitamiento crónico del paciente y que, debido a su escasa prevalencia, requieren esfuerzos combinados para ser tratadas.

Para el conjunto de la Unión Europea, una enfermedad rara será aquella que no afecte a más de 227.000 personas. Si se estima que existan entre 7.000-8.000 enfermedades que afecten a un 6-7% de la población general, en la Unión Europea podrían estar afectados entre 27-30 millones de personas, en España entre 2,5-3 millones de personas y en Andalucía, aproximadamente 500.000 personas.

En nuestro país, la Red de Investigación en Epidemiología de las Enfermedades Raras (REpLER), añadió a estos criterios el que estuvieran presentes al menos, una de las siguientes características: *cronicidad, escaso conocimiento etiológico, falta de tratamiento curativo o de baja accesibilidad, importante carga de enfermedad o limitación de la calidad de vida.*

Las enfermedades raras pueden manifestarse a cualquier edad y presentan una amplia diversidad de alteraciones y síntomas que varían no sólo de una enfermedad a otra, sino también de un paciente a otro en función del grado de afectación y de su evolución.





Algunas de las características que hacen que las enfermedades raras consideradas en conjunto, constituyan un problema de Salud Pública, son:

- > **Tendencia a la cronicidad y a la discapacidad, la mayoría de las veces con un alto coste familiar, social y sanitario**
- > **Conllevan una importante carga de enfermedad o limitan la calidad de vida en las personas afectadas y en las de su entorno**
- > **Entidades de alta complejidad etiológica, diagnóstica y evolutiva**
- > **Inexistencia de tratamientos curativos o baja accesibilidad a los mismos**
- > **Propiciar situaciones de inequidad en la accesibilidad a una completa atención sanitaria, al requerirse medios de prevención, de diagnóstico y de tratamiento costosos o complejos (análisis genéticos, medicamentos huérfanos..)**
- > **Carecen de un abordaje específico, ya que al contrario que las enfermedades crónicas prevalentes, las enfermedades raras no son motivo de actuaciones de salud programadas, a efectos de gestión, provisión y coordinación de servicios**
- > **Dificultad para conocer la distribución de los pacientes y los recursos sanitarios operativos (centros de referencia, equipos profesionales e investigadores)**
- > **Escasa o insuficiente información de utilidad para las personas afectadas y para los profesionales responsables de su atención**
- > **Falta de desarrollo adecuado de competencias específicas entre los profesionales sanitarios**
- > **Su baja frecuencia, la dispersión geográfica de los pacientes y la falta de registros entre otros aspectos, dificultad la investigación sobre nuevos tratamientos, la demostración de hipótesis sobre la etiología de estas enfermedades**

## 2.1. Calidad de vida relacionada con la salud. Aproximación a los costes de la enfermedad

La enfermedad rara tiene una serie de efectos sobre el bienestar de la persona que la padece y sobre la sociedad en su conjunto:

- a. Efectos directos sobre la salud, en forma de muertes prematuras (o pérdidas de años de vida) y reducción de la calidad de vida (dolor, discapacidad, ansiedad, etc.).
- b. Efectos sobre la utilización de los recursos sanitarios destinados a prevenir la aparición de la enfermedad, tratarla o paliar sus efectos.
- c. Efectos indirectos sobre la capacidad productiva derivados de los cambios en el estado de salud.

Para cuantificar estos efectos, puede recurrirse a estudios de coste de la enfermedad y de evaluación de la calidad de vida relacionada con la salud (CVRS). Los efectos sobre la salud y otros intangibles se miden además en años de vida perdidos, y en años ajustados por discapacidad o por calidad de vida. Estos indicadores permiten poner de manifiesto las mejoras en tratamientos y medir el impacto de intervenciones sanitarias.



Como ejemplo, dos proyectos de investigación realizados en 2005 por el grupo de investigación de REPIER en el Servicio Canario de Salud, han tenido como objeto estimar el impacto económico en costes directos e indirectos y la calidad de vida relacionada con la salud (CVRS) en 147 pacientes en España, 84 de ellos afectados de Ataxia Espino Cerebelosa (AEC) y 63 pacientes con Esclerosis Lateral Amiotrófica (ELA). A partir del análisis de las respuestas a cuestionarios auto-cumplimentados por pacientes / cuidadores, se obtuvieron las siguientes conclusiones:

- Del total de pacientes con AEC, el 52,4% requerían y disponían de un cuidador, por un 74,6% de los pacientes con ELA.
- Tras el análisis realizado, el coste medio de un paciente con AEC sería de 18.776 euros (26.789 y 9.962 € para pacientes con cuidadores y sin cuidadores respectivamente) y el coste medio de un paciente con ELA ascendería a 36.194 € (42.728 y 17.000 € para pacientes con cuidadores y sin cuidadores respectivamente).
- En ambos casos las categorías más importantes de costes fueron los cuidados informales, la jubilación anticipada (incapacidad permanente), los medicamentos y el material socio-sanitario.
- Con datos de prevalencia estimada en España, los costes totales para los pacientes con AEC serían de 167,88 millones €. Los costes directos sanitarios totales ascenderían a 21,43 millones €, el 12,8% de los costes totales. Los costes directos no sanitarios ascenderían a 73,32 millones €, el 43,7%. Los costes indirectos ascenderían a 73,12 millones €, el 43,6%.
- Con datos de prevalencia estimados para España en ambas enfermedades, los costes totales para la ELA serían de 166,84 millones €. Los costes directos sanitarios totales supondrían el 19,9% de los costes totales. Los costes directos no sanitarios el 46,3%, y los costes indirectos el 33,8%.
- Según los resultados obtenidos en el cuestionario SF-36, los pacientes con AEC obtienen mejores puntuaciones en las escalas de dolor corporal, salud mental, función social y rol emocional, y peores puntuaciones en cuanto a función física, rol físico, salud general y vitalidad, encontrándose diferencias significativas entre los pacientes con mayor nivel de dependencia (con cuidador) y menor nivel de dependencia (sin cuidador) en las funciones física y social.
- En los pacientes con ELA se obtienen las mejores puntuaciones en dolor corporal y salud mental, y peores puntuaciones en función física y rol físico, salud general, vitalidad, función social y rol emocional, con diferencias significativas entre los pacientes con mayor y menor nivel de dependencia en función física, rol físico y función social.
- Se puede afirmar por tanto que la AEC y la ELA son problemas importantes de salud pública en España en términos de carga económica de la enfermedad.

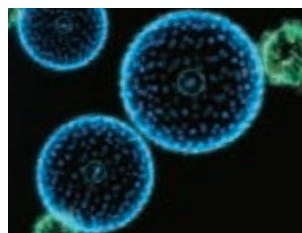
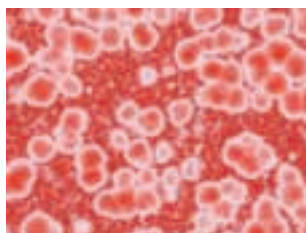
Otro estudio realizado por RepiER Andalucía en la publicación citada, sobre aproximación a los costes de la enfermedad en el sistema sanitario a través del análisis del CMBDA, se obtienen los siguientes resultados:

- En el periodo 1999-2004 se producen en Andalucía 65.304 altas por las 677 enfermedades del total de 424 códigos CIE-9 considerados. Si se considera la enfermedad rara como motivo principal de ingreso hospitalario, supone un 1,92% del total de ingresos y si aparece como cualquier código diagnóstico supone un 5,27% (178.740 altas).
- Si la enfermedad rara es motivo principal de ingreso, estas 677 enfermedades raras provocan 656.654 estancias, con una media de 13,32 días, suponiendo un 2,49 % del total y 2.069.824 estancias si aparecen como cualquier código diagnóstico, suponiendo un 7,85%.

**TABLA 1 / Enfermedades Raras. Altas y días de estancia hospitalaria por persona. Andalucía. 1999-2004.**

	ALTAS			ESTANCIAS					Días de Estancias por Alta
	Total	Media (altas/persona)	Desv. Tip.	Total	Media (días/persona)	Desv. Tip.	Percentil 25	Percentil 75	
Diagnóstico principal	65.304	1,32	1,23	656.654	13,32	31,85	4	15	10,05
Todos los diagnósticos	178.740	1,31	1,10	2.069.824	15,13	26,64	4	18	11,58

Fuente: CMBDA





A young child with dark hair, wearing a light pink outfit, is sitting in a field of tall green grass and yellow flowers. The child is looking down and to the right. A black rectangular box is overlaid on the child's face, containing the white number '3'. The background shows a dense forest with trees and sunlight filtering through the leaves.

3

## > necesidades y expectativas de los afectados y sus familias

+ Los sistemas sanitarios están, en general, orientados a atender eficazmente las enfermedades más comunes y menos a atender a pacientes con enfermedades raras, responder a los problemas y necesidades inherentes a las mismas. Se relacionan a continuación, problemas detectados, necesidades y expectativas facilitadas por FEDER y recogidas entre sus asociados, que no sólo se limitan al ámbito sanitario sino que incluyen áreas de intervención sociales y educativas:

### 3.1. Relacionadas con la asistencia sanitaria

- > Reforzar las competencias de los profesionales sanitarios en enfermedades raras en cuanto a su diagnóstico y tratamiento, de forma que se agilice el diagnóstico y se garantice la aplicación de los avances terapéuticos que presenten evidencias sólidas a los pacientes que puedan beneficiarse de los mismos.
- > Atención integral por parte de equipos multidisciplinares dentro del sistema sanitario público, para abordar la multiplicidad de secuelas que ocasionan en el paciente ciertas enfermedades raras.
- > Designación de facultativos especialistas y centros de referencia (CR) para cada enfermedad o grupo de enfermedades, configurados como centros de excelencia en su diagnóstico y tratamiento.
- > Contar con protocolos de atención sanitaria para cada enfermedad que unifiquen los criterios de actuación.
- > Hacer efectivo el derecho del paciente a disponer de su historia clínica.
- > Articular procedimientos ágiles para la segunda opinión médica cuando ésta deba obtenerse fuera del territorio de la Comunidad Autónoma.
- > Ampliar el abanico de laboratorios y especialistas en genética, con capacidad para abordar un diagnóstico preciso sobre enfermedades raras.
- > Revisar periódicamente el conjunto de enfermedades susceptibles de aplicación de técnicas de selección de embriones.
- > Financiación de medicamentos huérfanos y garantizar su disponibilidad.
- > Acortar los plazos para los que los fármacos en experimentación lleguen a los usuarios.
- > Evitar las retiradas de comercialización de medicamentos útiles con criterios exclusivos de rentabilidad.
- > Flexibilidad del sistema sanitario a la hora de abordar el reembolso por la prestación sanitaria de determinados medicamentos, dispositivos médicos u otros productos sanitarios que no se benefician de ninguna aportación reducida:
  - Medicamentos con una autorización de comercialización que, para el tratamiento de algunas enfermedades raras, se prescriben fuera de esas indicaciones (vitaminas en fibrosis quística).
  - Medicamentos y productos sanitarios que el sistema no financia y que el paciente debe abonar al 100% (material de desinfección, pomadas o protectores solares, para porfirias, esclerodermia, epidermolisis bullosa).



- > Flexibilidad del sistema sanitario para incorporar de forma rutinaria determinadas prestaciones que, en este momento, sólo se dan con carácter excepcional (fisioterapia indefinida, logopedia, cirugía plástica o atención psicológica, etc..).
- > Desarrollar una plataforma de información sobre enfermedades raras dirigida a personas afectadas, profesionales y ciudadanía, que abarque:
  - Información sobre las diferentes enfermedades, Centros de Referencia o departamentos de referencia o especialistas de referencia, para cada una de esas enfermedades, catálogo de buenas prácticas, avances.
  - Información sobre asociaciones de pacientes.
- > Participación de las asociaciones de pacientes en la definición de las políticas de salud pública en relación con las enfermedades raras.

### 3.2. Expectativas ámbito psicosocial

- > Consideración de las enfermedades raras como enfermedades crónicas susceptibles de mayores facilidades de acceso a servicios sociales, sanitarios y a la dispensación farmacéutica.
- > Mejorar la valoración de minusvalías e incapacidades en enfermedades raras para evitar los problemas de clasificación y calificación del grado y las dificultades para acceder a prestaciones sociales o económicas.
- > Atención psicológica, apoyo y orientación a afectados, familiares y cuidadores.
- > Contacto con otras familias y/o afectados, a través del apoyo a la creación y mantenimiento de las asociaciones de pacientes.





### **3.3. Expectativas ámbito económico**

- > Cobertura íntegra de los tratamientos, ya sean curativos, paliativos o sintomáticos (medicamentos, fisioterapia, logopedia, masajes o cirugía plástica, ect..).
- > Subvenciones para ayudas técnicas.
- > Ayudas para adaptar la vivienda y eliminar las barreras arquitectónicas.
- > Reembolso por los gastos ocasionados por los desplazamientos a centros de referencia y el alojamiento de los familiares acompañantes.
- > Ayudas para la contratación de cuidadores a domicilio, o creación de más centros de día.

### **3.4. Expectativas ámbito educativo**

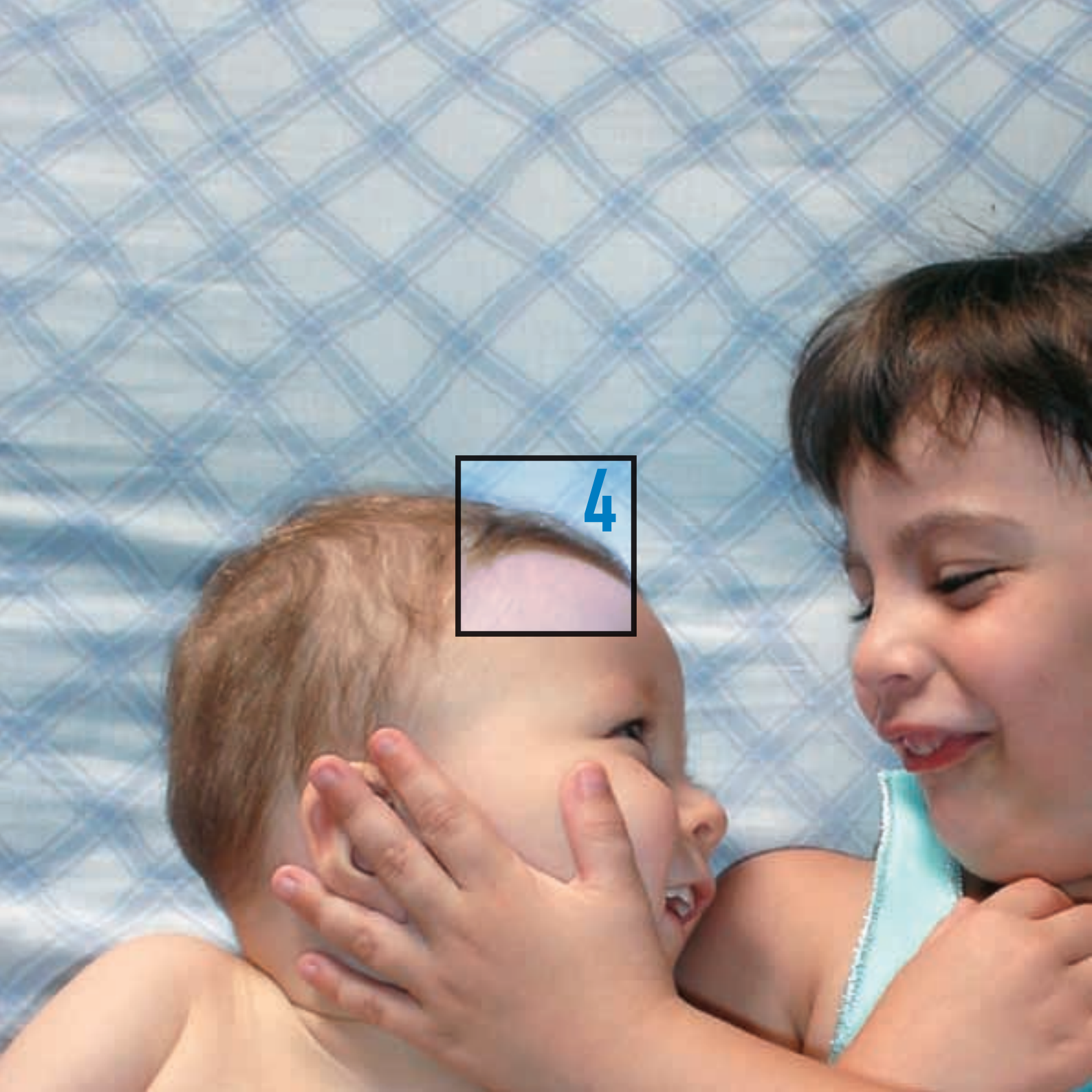
Para mejorar la integración del niño afectado en la escuela, se requieren:

- > Maestros de apoyo.
- > Adaptación curricular individualizada.
- > Adaptación y accesibilidad del centro.
- > Dotación de personal sanitario en centros educativos.
- > Campañas de formación/divulgación/sensibilización, en el centro educativo, para profesores y alumnos, sobre enfermedades raras, en general, o sobre las patologías concretas que afectan a los alumnos matriculados en el centro.
- > Enseñanza domiciliaria, si fuese necesario.

### **3.5. Expectativas ámbito asociativo**

Las asociaciones se han convertido en un pilar fundamental a la hora de atender a las necesidades de información, difusión de la enfermedad, apoyo psicológico y de contacto con otras personas afectadas, en aspectos como:

- > Orientar sobre los cuidados que se requieren.
- > Informar sobre centros y profesionales expertos.
- > Facilitar ciertos servicios esenciales: fisioterapia, logopedia, grupos de ayuda mutua, etc.

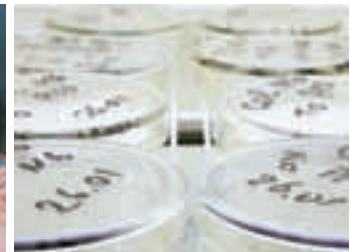


4

## > expectativas y necesidades de los profesionales

+ Las expectativas de los profesionales aquí reflejadas han sido recogidas mediante técnicas cualitativas, y recogen los problemas mas frecuentes a los que se enfrentan los profesionales que atienden a pacientes con enfermedades raras:

- > **Orientación diagnóstica adecuada e información sobre recursos disponibles (dónde dirigirlo en caso de tener una sospecha que deba ser confirmada o atendida en un centro sanitario distinto al de este profesional)**
- > **Orientación terapéutica adecuada (conocer si el tratamiento o seguimiento aplicados al paciente son los más adecuados, o si existen novedades terapéuticas capaces de mejorar su calidad o si se dispone de algún centro de referencia que pueda proporcionar esta información actualizada o supervisar personalmente la atención al paciente)**
- > **Acceso a información actualizada que cubra aspectos clínico-asistenciales y sociales en forma de guías de práctica clínica específicas**
- > **Tecnologías de la información y la comunicación que faciliten el acceso, y la gestión del conocimiento útil para el paciente, contrastada con las últimas evidencias disponibles en relación con el diagnóstico, el tratamiento y el seguimiento necesarios, avalada por expertos que trabajen con los pacientes en un entorno similar al de los profesionales que consultan la información**
- > **Formación orientada a la adquisición y mantenimiento de las competencias necesarias para una adecuada atención a las personas afectadas**







5

## > epidemiología de las enfermedades raras

+ No se dispone de información completa sobre el número de personas afectadas, tendencias temporales y evolución de las enfermedades raras con ámbito de comunidad autónoma, ni para el conjunto de España ni de la Unión Europea. La dificultad para encuadrar una enfermedad concreta bajo la denominación de enfermedades raras, dada la escasa información existente, no ha permitido hasta la fecha disponer de una relación consensuada de enfermedades raras de ámbito europeo. Son enfermedades dispares desde el punto de vista clínico-etiológico, grado de afectación y pronóstico, que generan sin embargo, necesidades comunes (asistenciales, terapéuticas, sociales y económicas) y exigen una repuesta integrada.

Las lagunas en el conocimiento epidemiológico dificultan un profundo análisis de los determinantes de las mismas. La baja frecuencia relativa de esas enfermedades ha hecho que históricamente hayan resultado relegadas desde el punto de vista del desarrollo de los sistemas de información sanitaria. Las agrupaciones de miles de enfermedades bajo un mismo marco conceptual, obliga a desarrollar nuevos métodos en busca de un sistema de información que permitan analizar los principales problemas de estas patologías, su distribución espacial, sus factores de riesgo y sus determinantes.

La recogida de información exige en muchos casos la búsqueda activa de casos en distintos puntos del sistema sanitario y de servicios sociales, y la colaboración y motivación especial de distintos profesionales. Los indicadores epidemiológicos clásicos de incidencia y prevalencia, de innegable utilidad a efectos de medición del problema y para la planificación de servicios, deben ser completados con otra información relevante sobre otros aspectos importantes, como la accesibilidad a servicios y tratamientos o la calidad de vida relacionada con la salud y grado de dependencia de estos enfermos, para facilitar información de interés tanto desde el punto de vista clínico como para salud pública.

En España, la red epidemiológica de investigación en enfermedades raras (REpiER), definió una lista de consenso de enfermedades raras y a una definición de enfermedades raras, lograr una aproximación a la prevalencia y mortalidad de las enfermedades raras, y a plantear estándares en registros clínicos, en estudios de calidad de vida, costes de la enfermedad y otros aspectos. Algunas de estas líneas siguen en activo. Los resultados de este trabajo en el ámbito de REpiER Andalucía (Dirección General de Salud Pública) y desarrollos posteriores se presentan en este apartado, en el que se analiza la información aportada por diferentes fuentes de información accesibles del Sistema Sanitario Público de Andalucía.

En 2003 y 2006 el REpiER Andalucía realiza distintas publicaciones en el marco de la Consejería de Salud, con información epidemiológica basada en el análisis del Conjunto Mínimo Básico de Datos de Andalucía, el Registro

de Pacientes con Insuficiencia Renal Crónica de Andalucía, el Registro Andaluz de Metabolopatías y el Registro de Cáncer de Granada. Bajo la denominación de Número Mínimo de Casos Detectados, se realiza una primera aproximación a una cifra de prevalencia mínima y de distribución de las enfermedades raras en Andalucía. La publicación recoge además información sobre otros aspectos relacionados con las enfermedades raras como son: el diagnóstico genético, la calidad de vida relacionada con la salud, la formación en enfermedades raras, los medicamentos huérfanos y las asociaciones de enfermos y grupos de autoayuda, con el objetivo de difundir a diferentes sectores, además del los profesionales del Sistema Sanitario Público de Andalucía, la compleja problemática de estas enfermedades al objeto de ampliar su sensibilización para una atención integral a las mismas.

### 5.1. Lista de Enfermedades Raras

Por parte de REpIER se ha elaborado una **lista de enfermedades raras** basada en los códigos CIE-9 MC (Anexo1). Tiene la ventaja de permitir comparar los análisis de diversos territorios y de una base de datos homogénea como es el CMBDA.

La lista consta de tres partes, una que recoge neoplasias malignas poco comunes, otra lista que recoge malformaciones congénitas, y una tercera, la más amplia, para el resto de enfermedades. Esta última lista se elaboró considerando el concepto de enfermedades raras planteado por REpIER de prevalencia menor de 5 por 10.000, cronicidad, escaso conocimiento etiológico, falta de tratamiento curativo o de baja accesibilidad, importante carga de enfermedad o limitación de la calidad de vida. A algunas enfermedades raras se les asigna el mismo código CIE-9 que a otras enfermedades de alta frecuencia, en estos casos se optó por excluirlos de la lista de códigos a analizar. Con estos criterios se seleccionaron un total de 424 códigos que corresponden a 677 enfermedades. Se incluyen además las enfermedades neoplásicas malignas raras y las dismorfologías congénitas (también con listas basadas en CMBDA).

### 5.2. Enfermedades Raras en Europa

El Plan Nacional Francés de Enfermedades Raras, presenta datos epidemiológicos generales, estableciendo una hipótesis de prevalencia de las enfermedades raras en población general.

Plantean una definición similar de enfermedades raras a la de nuestro ámbito, un caso por cada 2000 habitantes, y establecen en base a ese criterio, aunque sin definir fuentes o el método de extrapolación un 6-8% de la población total afectada por enfermedades raras (lo cual supondría en Andalucía de 438.000 a 584.000 personas), un número aproximado de más de 7000 enfermedades raras, un 80% de las cuales serían de origen genético, un 65% de enfermedades graves y debilitantes, 1 de cada 3 enfermos padecería discapaci-

dad, 2 de cada 3 enfermedades se originan en menores de 2 años edad, y respecto al pronóstico, suponen un 35% de las muertes totales en menores 1 año, un 10% del grupo de 1 a 4 años y un 12% en el grupo de 5 a 14 años. Esto da idea de la gravedad del problema de salud considerado en su globalidad.

### 5.3. Enfermedades Raras en España

Se ha realizado una aproximación a la prevalencia de las enfermedades raras en España. La hipótesis del estudio es que no hay motivo para que una provincia tenga más enfermedades raras en global que otra, intentando detectar alguna variación significativa y comparar lo que ocurre en las distintas áreas geográficas estudiadas, ofreciendo posibilidades para plantear nuevas hipótesis que expliquen las diferencias observadas. Las poblaciones utilizadas han sido el censo 2001 del INE, por sexo y grupos de edad quinquenales.

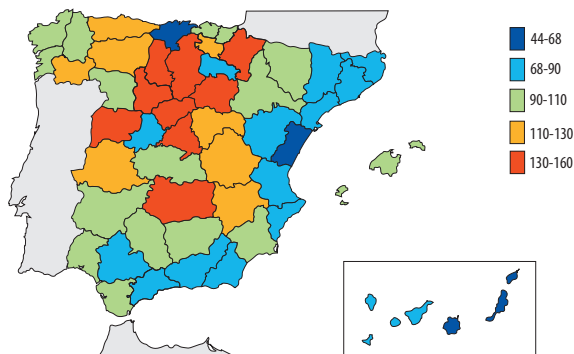
Como fuente de datos se parte del Conjunto Mínimo Básico de Datos (CMBD) hospitalario, proporcionado por las 52 provincias españolas para los años 1999-2003 realizado, para cada provincia, el cálculo de la Razón de Morbilidad Estandarizada (RME) en 44 grupos de enfermedades raras, con corrección de la RME por el ratio de infra-sobre declaración de cada provincia. Se aplican modelos de suavización de Besag, York y Mollié, obteniendo la RME suavizada (RMEs). Se representan gráficamente las RMEs y la probabilidad de que la RMEs sea superior a 100 en forma de mapa de las 52 provincias.

En 8 de los 44 grupos de enfermedades raras se observan patrones espaciales diversos: oeste-este en trastornos glándulas tiroideas, trastornos metabolismo inmunitario, anemias hereditarias, nefritis y nefropatías; norte-sur en distrofias coroides hereditarias; o centrados en territorios concretos (trastornos metabolismo carbohidratos o proteínas, otras enfermedades osteomioarticulares). En otros grupos de enfermedades raras se observan mapas muy homogéneos, debiendo profundizarse en el estudio de factores relacionados con estos grupos de enfermedades. La información completa se recoge en la publicación *Atlas Nacional Provincial de Enfermedades Raras. 1999-2003. Repier*.



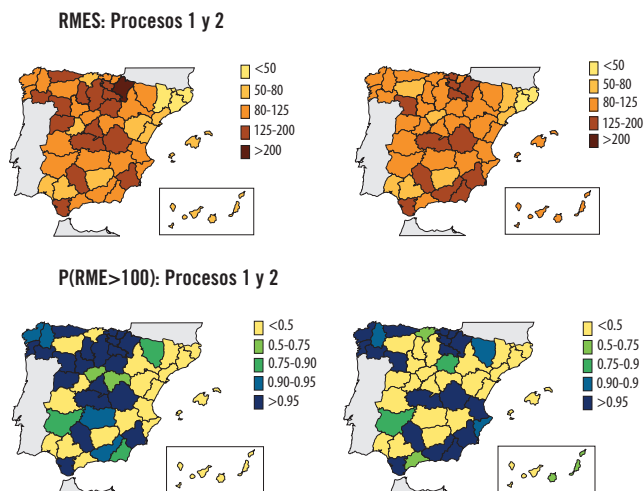


**FIGURA 1 /** Ratío Observados/Esperados por provincia.  
**Observados:** todas las ER.  
**Esperados:** según población  
 (sexo y grupo de edad)



Se puede observar que en algunas provincias como Castelló, Cantabria o Las Palmas el número de casos observados (de todas las ER) está alrededor del 50% de lo que se esperaría. Mientras que en otras provincias (coloreadas en rojo) ocurre exactamente lo contrario.

**FIGURA 2 /** Trastornos de la glándula pituitaria y su control hipotalámico.



#### 5.4. Enfermedades Raras en Andalucía. Fuentes de Información

La estimación de la prevalencia y el análisis de distintos aspectos epidemiológicos se obtiene a partir de la información contenida en la publicación *Enfermedades Raras en Andalucía*, editada en 2003 y 2006 por la Consejería de Salud, a partir de las siguientes fuentes de información:

- Pacientes con enfermedades raras que han sido ingresados en hospitales andaluces. Periodo 1999-2004. A través de Conjunto Mínimo Básico de Datos del Registro de Altas hospitalarias de Andalucía(CMBDA). Permite abordar la estimación a la carga de la enfermedad, a través de los días de estancia hospitalaria.
- Malformaciones Congénitas en recién nacidos en Andalucía aportado por el estudio colaborativo español de malformaciones congénitas (ECEMC), que coordina el Centro de Investigación sobre Anomalías Congénitas, del Instituto Carlos III.
- Tumores malignos raros en Andalucía. Información aportada por el grupo de tumores raros de REPIER España, coordinado por el Registro de Cáncer de Granada (EASP). Se basa en datos propios e información del CMBDA.
- Mortalidad de las enfermedades raras en Andalucía 1995-1998. Estudio de REPIER Andalucía a través de datos del IEA y códigos CIE-9 MC.

- e) Datos del Programa de Detección de Metabolopatías de Andalucía.
- f) Resultados de diferentes estudios sobre calidad de vida en enfermedades raras concretas (REPIER), y datos aportados por la Federación Española de Asociaciones de Enfermos con Enfermedades Raras (FEDER).

#### 5.4.1. Datos del CMBDA. 1999-2004

Se realiza una aproximación a la prevalencia de enfermedades raras a través de los ingresos producidos en hospitales andaluces en el periodo 1999-2004, recogidos en el CMBDA de Andalucía, por un total de 424 códigos que corresponden a 677 enfermedades. Se expresan como Mínimo Número de Casos (MNC) de la enfermedad. Esta estrategia de análisis presenta sus limitaciones, ya que al ser el CMBDA un registro de altas hospitalarias estarán infra-representadas aquellas enfermedades que, por sus características clínicas, no requieran hospitalización para su diagnóstico o tratamiento. Pueden existir casos duplicados, en el sentido de que una misma persona puede haber ingresado por una enfermedad rara varios años distintos, pero sí se eliminan los ingresos sucesivos en el mismo hospital.

Entre 1999 y 2004 se atienden en los hospitales públicos de la Comunidad una media anual de 23.495 casos de alguna de las 677 enfermedades, en los 424 códigos de la CIE-9-MC estudiados, con una tasa media interanual de 31,73 casos por 10.000 habitantes. El número de casos atendidos crece anualmente, pasando de 21.451 en 1999 a 26.257 en 2004. Por género hay 72.471 mujeres frente a 68.425 hombres. Por edad el grupo con más casos es el de 60 a 74 años.

**TABLA 2 / Enfermedades Raras MNC por Provincia de Residencia. Andalucía 1999-2004**

	Almería	Cádiz	Córdoba	Granada	Huelva	Jaén	Málaga	Sevilla	Andalucía	Otros
1999	1.368	3.263	2.440	2.726	1.533	1.696	3.545	4.880	21.451	1.824
2000	1.321	3.870	2.400	2.574	1.456	2.461	3.565	4.482	22.129	899
2001	1.406	4.193	2.352	2.555	1.618	2.398	3.430	4.891	22.843	696
2002	1.690	3.983	2.479	2.467	1.610	2.423	3.763	4.990	23.405	531
2003	1.802	4.023	2.888	2.595	1.858	2.285	4.049	5.386	24.886	445
2004	2.024	4.221	2.870	2.680	1.977	2.190	4.407	5.888	26.257	448
<b>Total acum.1999-04</b>	<b>9.611</b>	<b>23.553</b>	<b>15.429</b>	<b>15.597</b>	<b>10.052</b>	<b>13.453</b>	<b>22.759</b>	<b>30.517</b>	<b>140.971</b>	<b>4.843</b>
<b>Media anual 1999-04</b>	<b>1.601,83</b>	<b>3.925,50</b>	<b>2.571,50</b>	<b>2.599,50</b>	<b>1.675,33</b>	<b>2.242,17</b>	<b>3.793,17</b>	<b>5.086,17</b>	<b>23.495,17</b>	<b>807,17</b>

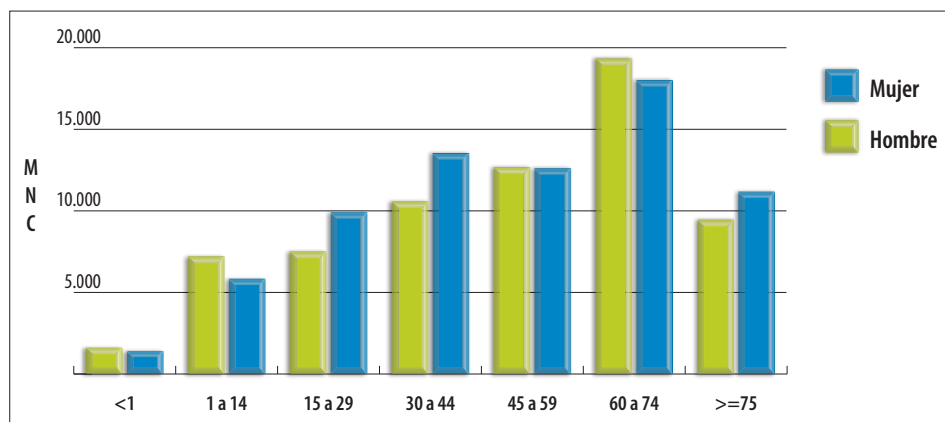
Fuente: CMBDA

**TABLA 3 / Enfermedades Raras Tasa MNC por 10.000 Habitantes y Provincia de Residencia. Andalucía 1999-2004**

	Almería	Cádiz	Córdoba	Granada	Huelva	Jaén	Málaga	Sevilla	Andalucía
1999	26,67	29,14	31,74	33,53	33,51	26,11	28,18	28,28	29,36
2000	25,49	34,40	31,20	31,82	31,72	38,11	27,88	25,83	30,15
2001	26,37	37,06	30,56	31,44	35,04	37,13	26,34	27,99	30,85
2002	30,92	34,91	32,15	30,12	34,63	37,43	28,29	28,37	31,30
2003	31,88	34,81	37,22	31,34	39,33	35,07	29,45	30,21	32,72
2004	34,89	36,25	36,80	31,84	41,47	33,46	31,53	32,85	34,16
<b>Media anual.1999-04</b>	<b>30,04</b>	<b>34,70</b>	<b>33,41</b>	<b>31,99</b>	<b>36,28</b>	<b>34,72</b>	<b>29,13</b>	<b>29,11</b>	<b>31,73</b>

Fuente: CMBDA

**GRÁFICO 1 / MNC por Grupos de Edad y Sexo. 1999-2004**



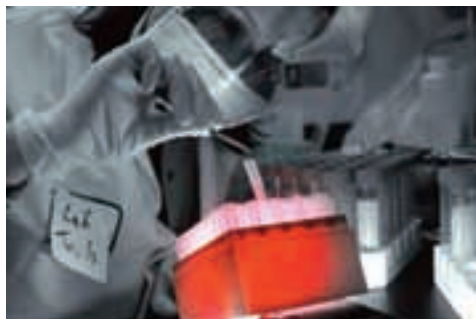
Si efectuamos el análisis por aparatos, siguiendo la división en capítulos de la CIE9-MC, encontramos que las enfermedades de la sangre y órganos hematopoyéticos, con un 21%, las endocrinas, metabólicas y trastornos de la inmunidad, con el 17,8% y las neurológicas con 14,6% son las que generan más casos.

**TABLA 4 / Ingresos por Enfermedades Raras. Casos y Tasas por capítulos CIE-9-MC. Andalucía 1999-2004**

Capítulo CIE-9	1999-2004		
	Total MNC acumulado	Media anual MNC	Tasa Media Anua /10.000
I Enf. Endocrinas, Nutritivas, Metabólicas, e Inmunidad	25.976	4.329,3	5,85
II Enfermedades de la Sangre y Órganos Hematopoyéticos	30.642	5.107,0	6,90
III Trastornos Mentales	2.124	354,0	0,48
IV Enfermedades del Sistema Nervioso y Órganos Sentidos	21.227	3.537,8	4,78
V Enfermedades del Sistema Circulatorio	12.138	2.023,0	2,73
VI Enfermedades del Aparato Respiratorio	3.897	649,5	0,88
VII Enfermedades del Aparato Digestivo	17.480	2.913,3	3,93
VIII Enfermedades del Aparato Genitourinario	16.820	2.803,3	3,79
IX Complicaciones del Embarazo, Parto y Puerperio	342	57,0	0,08
X Enfermedades de la Piel y del Tejido Subcutáneo	2.006	334,3	0,45
XI Enf. del Sistema Osteo-Mioarticular y Tej. Conectivo	13.162	2.193,7	2,96
<b>TOTALES</b>	<b>145.814</b>	<b>24.302,3</b>	<b>32,82</b>

Fuente: CMBDA

En la publicación citada, se hace un análisis pormenorizado mediante análisis del CMBDA de 25 enfermedades raras seleccionadas por ser las más frecuentes, según edad de ingreso y otras circunstancias.



## 5.4.2 Malformaciones Congénitas en recién nacidos de Andalucía

- a) A partir de datos provenientes del Estudio Colaborativo Español de Malformaciones Congénitas (ECEMC), sobre una muestra de nacimientos atendidos en distintos hospitales comarcales andaluces: Antequera, Cádiz, Jaén, La Línea, Montilla, Motril, Puerto Real, Huércal-Overa, y Úbeda se obtienen los siguientes datos:

**TABLA 5 / Defectos congénitos más frecuentes diagnosticados durante los tres primeros días de vida. 9 hospitales de Andalucía. 2001-2004. (Total de recién nacidos considerados: 39.700)**

Defectos	2001-04	
	Nº	% <sup>1000</sup>
Síndrome de Down	38	9,57
Hipospadias	47	11,84
Labio leporino ± fisura paladar	21	5,29
Pie zambo mayor (a)	14	3,53
Reducción de extremidades	21	5,29
Polidactilia/Polisindactilia postaxial (5º dedo)	16	4,03
Apéndice preauricular	11	2,77
Cardiopatías/Anomalías grandes vasos	23	5,79
Nevus	14	3,53
Sindactilia	16	4,03
Micrognatia o retrognatia	22	5,54
Anencefalia	0	0,00
Hidrocefalia	6	1,51
Atresia/estenosis de esófago	7	1,76
Espina bífida	4	1,01
Fisura del paladar	13	3,27
Angiomas cutáneos	20	5,04
Otras malposiciones mayores del pie (a)	10	2,52
Atresia/estenosis de ano/recto	15	3,78
Anoftalmía o microftalmía	2	0,50
Hernia o agenesia diafragmática	0	0,00
Microcefalia	4	1,01
Polidactilia/Polisindactilia preaxial (1º dedo)	7	1,76
Anotia/Microtia (b)	4	1,01
Encefalocele	0	0,00
Resto Polidactilia/Polisindactilia	1	0,25
Onfalocele	0	0,00
<b>Total Malformados</b>	<b>336</b>	<b>0,85%</b>

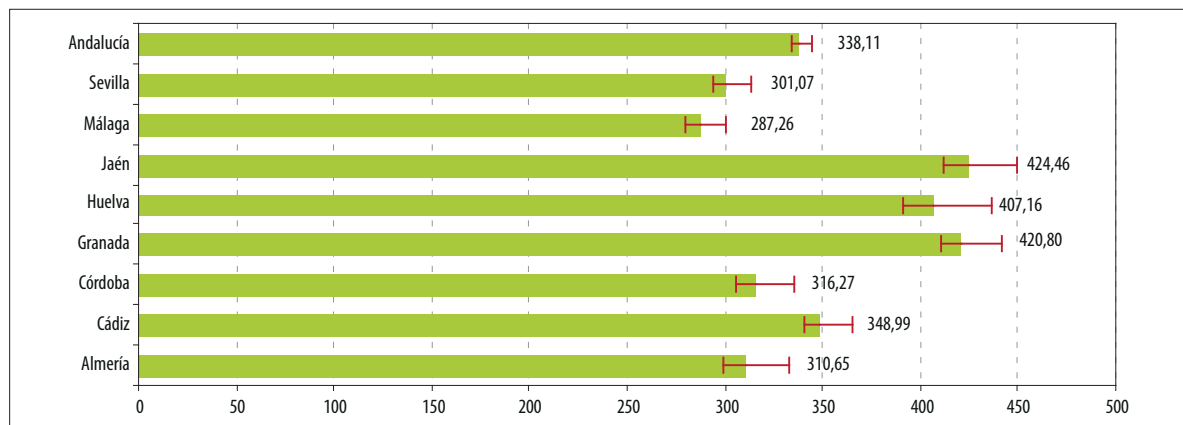
b) Un análisis posterior por el grupo REpIER Andalucía, permite obtener los siguientes resultados:

**TABLA 6 / Diagnosticados de Anomalías Congénitas Mayores en el 1<sup>er</sup> año de vida. 1999-2002. Andalucía**

Año	Nacimientos	Nº Casos	/10.000 nv
1999	78.769	2.926	371,47
2000	80.581	3.094	383,96
2001	81.108	2.784	343,25
2002	81.861	2.805	342,65

Elaboración grupo REpIER Andalucía. Fuente CMBDA Andalucía. Servicio Andaluz de Salud.

**GRÁFICO 2 / Tasa Media de Prevalencia de Anomalías Congénitas Mayores, en <1 año, por provincia de residencia de la madre, Andalucía 1999-2002. (IC al 95%) por 10.000 nacidos vivos**



Elaboración grupo REpIER Andalucía. Fuente CMBDA Andalucía. Servicio Andaluz de Salud.

### 5.4.3. Tumores Malignos Raros (TMR)

Los tumores malignos se han seleccionado con un criterio de género y localización anatómica, con 3 dígitos, según la Clasificación Internacional de Enfermedades (CIE-9), que para cáncer comprende las categorías 140-208.

#### a) Incidencia de TMR en la provincia de Granada, 1998-2001<sup>1</sup>

En la provincia de Granada, en el período 1998-2001, se han registrado un total de 14.597 casos, con una tasa bruta media anual para el total del cáncer de 530 por 100.000 hombres y 376 por 100.000 mujeres. El tumor con incidencia más alta en ambos géneros fue el de piel no melanoma, con tasas de incidencia de 128 y 96 por 100.000 hombres y mujeres respectivamente. (Ver descripción completa en la publicación señalada).

Del total de los cánceres, los originados en 30 localizaciones anatómicas en los hombres y en 33 en las mujeres se corresponden con la definición de TMR adoptada (<2 casos por 100.000 habitantes). En los hombres, las tasas de incidencia de los TMR identificados van desde un máximo de 1,8 por 100.000 para el seno piriforme a un mínimo de 0,1 por 100.000 para el timo, la tráquea, las fosas nasales y el oído medio. En las mujeres, las tasas de incidencia de los TMR identificados oscilan entre 1,9 por 100.000 para el labio y 0,1 por 100.000 para un grupo de tumores entre los que se incluyen la placenta, la amígdala y la orofaringe.

Para una misma localización anatómica, las tasas de los hombres son superiores a las de las mujeres. De todos los TMR, el 63% y el 85% presentan una incidencia media anual inferior a 1 por 100.000 hombres y mujeres, respectivamente.

Los resultados de este análisis son similares a los previamente obtenidos en un estudio sobre TMR realizado para el conjunto de 11 registros de cáncer de población españoles en el período 1993-1997.

---

<sup>1</sup> Fuente de información: Registro de Cáncer de Granada.



## b) TMR en el CMBDA de Andalucía. 2003-2004

Se analizaron las altas hospitalarias del período 2003-2004 de los códigos diagnósticos 140-208 de la Clasificación Internacional de Enfermedades (CIE-9) que corresponden a tumores malignos, según género.

Se seleccionaron los casos entre cuyos diagnósticos al alta constaba un código de tumor maligno, contabilizándose como un único caso los ingresos correspondientes a un mismo sujeto. Se obtiene así un mínimo número de casos (MNC) como una aproximación al número de casos prevalentes del periodo. Las altas hospitalarias no miden la prevalencia real del cáncer, por estar más representados aquellos cánceres que precisan más ingresos hospitalarios.

Para toda Andalucía en el período 2003-2004, el MNC de TMR fue de 5.634 en ambos géneros. En el grupo de niños menores de 1 año, los TMR representan el 40% del total de tumores malignos en ese grupo de edad.

Si consideramos las tasas específicas por grupos de edad por 10.000 habitantes, para casi todos los grupos de edad, las tasas fueron más elevadas en los hombres. En ambos géneros, las tasas más altas se observaron en los grupos de 60-74 años, y sobre todo, en el de 75 y más años.

Del total de las estancias hospitalarias por tumores malignos, un 9% fueron consecutivas a un tumor maligno raro. La estancia media de hospitalización se expresa en días, considerando el diagnóstico principal y el resto de diagnósticos. La estancia media de hospitalización de los TMR en Andalucía, en el período 2003-2004, fue de 14 días, con un mínimo de 1 día y un máximo de 289 días.

**TABLA 7 / Tumores Malignos Raros. Andalucía, 2003-2004. MNC total del período, tasa bruta media anual por 10.000 habitantes y % del total de Tumores Malignos, según provincia de residencia**

	Almería	Cádiz	Córdoba	Granada	Huelva	Jaén	Málaga	Sevilla	Andalucía	Otras*
MNC	422	988	477	688	355	496	911	1.243	5.580	54
Tasa bruta	3,68	4,26	3,07	4,12	3,74	3,80	3,29	3,48	3,65	
% del total	8,7	9,7	7,6	8,4	8,1	8,1	7,7	8,0	8,3	12,5

Fuente: CMBDA / \* Residentes en el resto de España o en el extranjero.

**TABLA 8 / Tumores Malignos Raros. Andalucía, 2003-2004. MNC del total del período y % del total de Tumores Malignos, según grupos de edad y género**

	Edad (años)	<1	1-14	15-29	30-44	45-59	60-74	75+
Hombres	MNC	14	74	165	314	791	1.288	617
	% del total	40,0	17,8	21,1	14,7	10,0	7,2	5,7
Mujeres	MNC	10	84	154	214	464	817	628
	% del total	38,5	27,0	24,0	6,7	6,7	8,3	8,9

Fuente: CMBDA.

#### 5.4.4. Mortalidad de las Enfermedades Raras en Andalucía. 1995 - 1998

Una aproximación al impacto de las enfermedades raras en la mortalidad lo obtenemos a través del Registro de Mortalidad de Andalucía (Instituto de Estadística de Andalucía), obtenida a través de la lista de enfermedades raras, basada en códigos de la CIE 9 MC. En ese período tenemos una mortalidad general de 1701 hombres y 1690 mujeres, con una media de 845,25 muertes por año y una tasa media anual por 100.000 de 11,612 fallecidos por enfermedades raras.



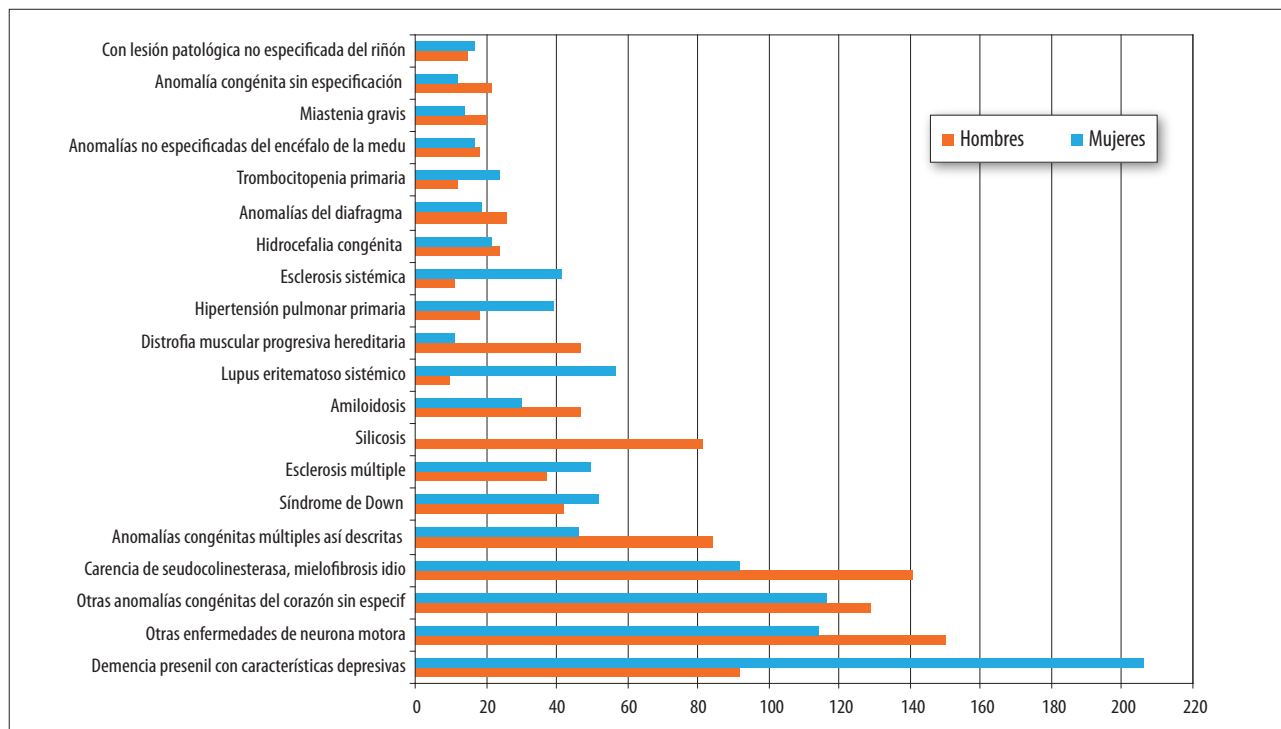
A continuación se presentan tablas con información de las 20 enfermedades raras, según código CIE 9, con mayor número de defunciones totales registradas por grupos de edad y género:

**TABLA 9 / Mortalidad por género de las 20 ER con mayor nº de defunciones en Andalucía en el periodo 1995-1998**

ORDEN	CIE 9	ENFERMEDAD RARA	H	M	TOTAL	MEDIA CASOS / AÑO	TASA MEDIA ANUAL
1	290.1	Demencia presenil con características depresivas	92	206	298	74.5	1.024
2	335.2	Otras enfermedades de neurona motora	150	114	264	66	0.907
3	746.9	Otras anomalías congénitas del corazón sin especificar	129	116	245	61.25	0.841
4	289.8	Carencia de pseudocolinesterasa, mielofibrosis idio	141	92	233	58.25	0.800
5	759.7	Anomalías congénitas múltiples así descritas	84	46	130	32.5	0.446
6	758.0	Síndrome de Down	42	52	94	23.5	0.323
7	340	Esclerosis múltiple	37	50	87	21.75	0.299
8	502	Silicosis	81	0	81	20.25	0.278
9	277.3	Amiloidosis	47	30	77	19.25	0.264
10	710.0	Lupus eritematoso sistémico	10	57	67	16.75	0.230
11	359.1	Distrofia muscular progresiva hereditaria	47	11	58	14.5	0.199
12	416.0	Hipertensión pulmonar primaria	18	39	57	14.25	0.196
13	710.1	Esclerosis sistémica	11	41	52	13	0.179
14	742.3	Hidrocefalia congénita	24	22	46	11.5	0.158
15	756.6	Anomalías del diafragma	26	19	45	11.25	0.155
16	287.3	Trombocitopenia primaria	12	24	36	9	0.124
17	742.9	Anomalías no especificadas del encéfalo de la medu	18	17	35	8.75	0.120
18	358.0	Miastenia gravis	20	14	34	8.5	0.117
19	759.9	Anomalía congénita sin especificación	22	12	34	8.5	0.117
20	583.9	Con lesión patológica no especificada del riñón	15	17	32	8	0.110
<b>TOTAL</b>			<b>1.026</b>	<b>979</b>	<b>2005</b>		

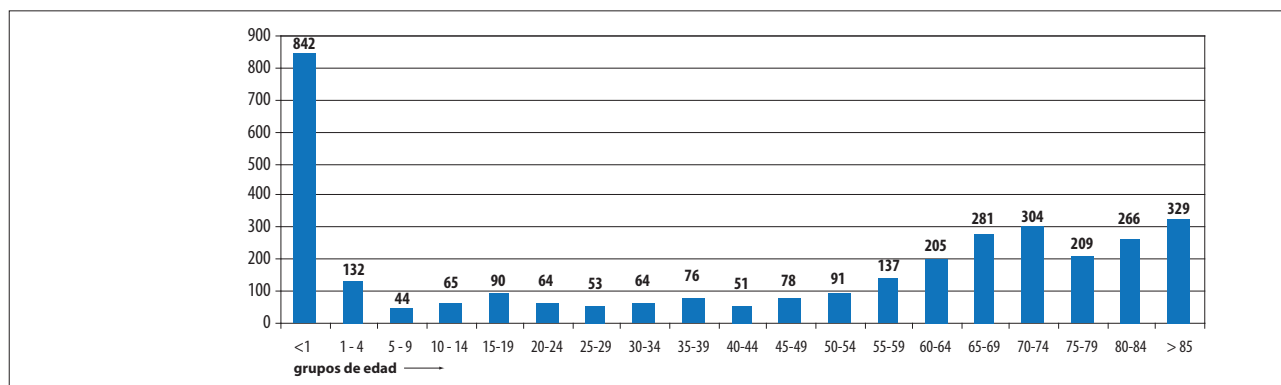
Fuente: Registro de Mortalidad. IEA.

**GRÁFICO 3 / Mortalidad en las 20 ER con mayor nº de defunc. por sexo. Andalucía 1995-1998**



Fuente: Registro de Mortalidad. IEA.

**GRÁFICO 4 / Defunciones por ER por grupos etarios. Andalucía 1995-1998**



Fuente: Registro de Mortalidad. IEA.

## 5.5. Impacto de la mortalidad de las enfermedades raras en Años Potenciales de Vida Perdidos

Los datos de mortalidad representan elementos fundamentales para cuantificar los problemas de salud. Las tasas de mortalidad generales, crudas o ajustadas, están altamente influenciadas por los problemas de salud de las edades más avanzadas, donde ocurren la mayoría de las defunciones, por ello cuando se miden sólo por sus tasas, las causas características de los grupos de edad más avanzados muchas veces aparecen como las principales causas de mortalidad en la población.

Un objetivo principal del trabajo de salud pública es aumentar la esperanza de vida de las poblaciones en las mejores condiciones de salud posibles. Por lo tanto es importante conocer y monitorizar las tendencias de la mortalidad en todas las edades. Una técnica que refleja más la mortalidad en los grupos de edad más tempranos, es la de los Años Potenciales de Vida Perdidos (APVP), que da una visión amplia de la importancia relativa de las causas más relevantes de mortalidad prematura. Su uso fundamental es para la planificación y definición de prioridades en salud.

Se considera que una muerte es prematura cuando ocurre antes de cierta edad predeterminada, que corresponde a la esperanza de vida al nacer en la población estudiada. Esta técnica permite asignar un peso diferente a las muertes que ocurren en diferentes momentos de la vida. La cifra de los APVP a consecuencia de una causa de muerte determinada en una población dada, es la suma, en todas las personas que fallecen por esta causa, del resto de años que éstas habrían vivido si se hubieran cumplido las esperanzas de vida previstas. Se obtiene sumando los productos del número de muertes de cada edad por la diferencia entre esta edad y una edad límite. Este sumatorio se expresa en años perdidos.

Presentamos en la tabla siguiente una aproximación a los APVP por mortalidad debida a enfermedades raras en la Comunidad Autónoma de Andalucía para el periodo desde 1999 a 2003, según ajuste por población estándar europea. De la lista de enfermedades raras que utilizamos, no se han considerado las defunciones por malformaciones congénitas o tumores raros malignos.

**TABLA 10 / Casos y tasas brutas y ajustadas por edad para APVP por el conjunto de causas, según año y género. Andalucía 1999 a 2003. Ajuste con la población estándar europea**

Año	Varón			Mujer		
	APVP	TB	TAE	APVP	TB	TAE
1999	5.670	1,71	1,87	3.925,5	1,19	1,33
2000	5.460,5	1,64	1,79	3.406	1,03	1,23
2001	6.911	2,06	2,25	3.666	1,11	1,28
2002	6.557,5	1,94	2,17	4.106	1,23	1,37
2003	6.121	1,78	1,96	3.929,5	1,16	1,34

TB: Tasa Bruta de APVP por 1000 habitantes. TAE: Tasa Ajustada por edad por 1000 habitantes Fuente: Elaboración propia según datos de Instituto de Estadística de Andalucía. Se utiliza listado de Enfermedades Raras de Repier, según CIE 10. (No se tiene en cuenta la lista de ER por malformaciones congénitas y tumores malignos raros. Ajuste de tasas por el método directo y población estándar Europea.

En la tabla siguiente se reflejan los porcentajes de TAE de la mortalidad general debida a enfermedades raras y a debidas a otras causas específicas. Para el año 2003 obtendríamos en ese año un porcentaje de APVP debidos a enfermedades raras del 3,50% para los hombres y del 5,95 % para las mujeres, lo cual da idea de la importancia de las enfermedades raras en su conjunto como causa de mortalidad evitable, más si le sumáramos la mortalidad por malformaciones congénitas o tumores raros malignos. Respecto a otras causas, destacamos que presenta una TAE mayor para mujeres que debida a enfermedades respiratorias, digestivas o endocrinas.

**TABLA 11 / Porcentaje de la tasa ajustada por edad (TAE) para APVP de la mortalidad general según ER y otras causas específicas. Andalucía año 2003. Ajuste con la población estándar europea**

Causa	Mujeres	Hombres
Enfermedades Raras	5,95	3,50
Enfermedades Circulatorias	15,57	17,94
Tumores	43,08	29,55
Enfermedades Respiratorias	3,47	3,97
Enfermedades Digestivas	4,30	6,87
Causas Externas	15,44	25,69
Enfermedades Endocrinas	3,04	1,43

## 5.6. Registro Andaluz de Metabopatías

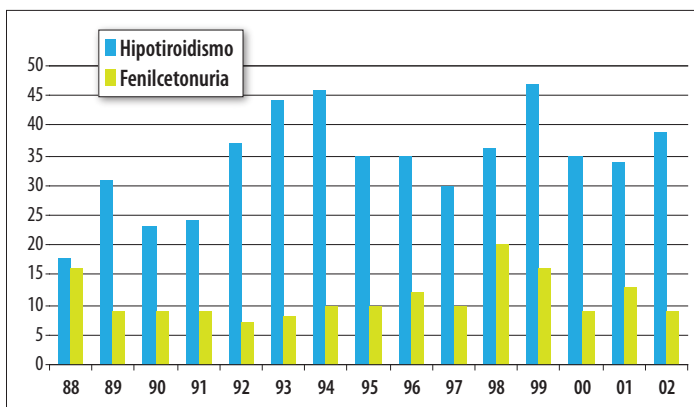
La incidencia aproximada en España de algunas de estas enfermedades sería la siguiente:

- a) Hipotiroidismo congénito 1/2.223 (4,5/10.000)
- b) Hiperfenilalaninemias PDU 1/118.923 (0,08/10.000) y para HFA 1/10.229
- c) Hiperplasia adrenal congénita 1/10389 (5 niños y 4 niñas)
- d) Fibrosis quística 1/3743 (2,7/10.000)

En Andalucía, el programa de detección precoz y seguimiento de alteraciones metabólicas y endocrinas, consigue diagnosticar y tratar a más de 50 recién nacidos al año en Andalucía. Desde 1988 hasta 2004, se ha evitado padecer estas metabopatías, hipotiroidismo y fenilcetonuria, a un total de 762 niños y niñas.

Durante el 2005 se ha implantado en Andalucía el programa de detección precoz de la sordera en recién nacidos, con objeto de diagnosticar los casos de hipoacusia y establecer el tratamiento pertinente antes de que cumplan seis meses de edad.

**GRÁFICO 5 / Cribado Neonatal. Andalucía 1988 - 2002**



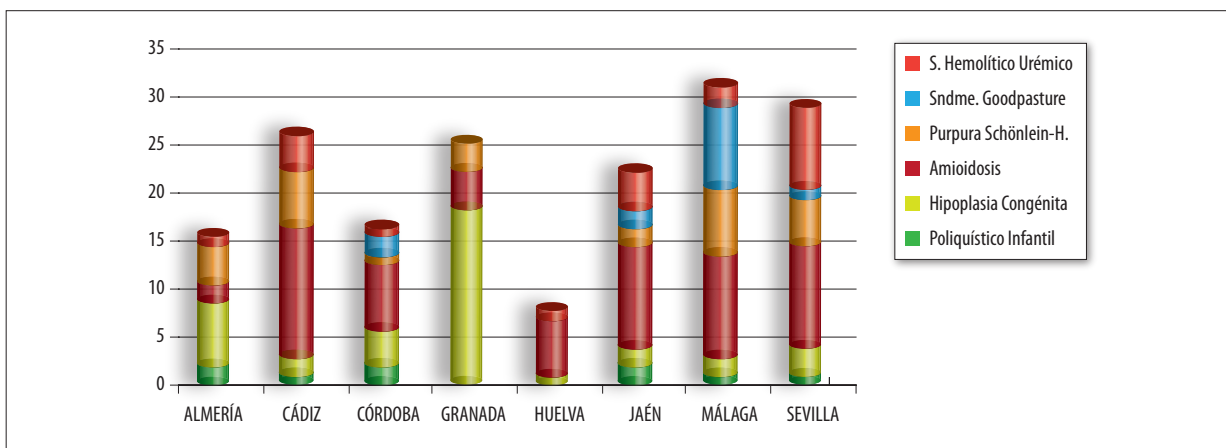
**TABLA 12 / Centros de cribado neonatal en Andalucía. Septiembre 2007**

Provincia	Servicio	Centro
GRANADA	Centro de Metabopatías	Hospital Universitario Virgen de las Nieves
MÁLAGA	Hospital Regional de Málaga	Laboratorio Metabopatías
SEVILLA (H.V.M)	Ctro. De Diagnóstico de Metabopatías	Hospital Universitario Virgen Macarena
SEVILLA (H.V.R.)	Ed. Laboratorios Secc. Metabopatías	Hospitales Universitarios Virgen del Rocío

## 5.7. Registro Andaluz de pacientes con insuficiencia renal crónica terminal en tratamiento sustitutivo

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

**GRÁFICO 6 /** Registro de pacientes con insuficiencia renal crónica terminal en tratamiento sustitutivo de Andalucía. Casos detectados por provincia y enfermedad a 31 de diciembre de 2002.





## 5.8. Conclusiones del estudio epidemiológico de las enfermedades raras

- > Se dispone de un soporte inicial para la realización del análisis epidemiológico de las enfermedades raras y se parte de una lista de enfermedades raras consensuada, codificada a través de la CIE, clasificada por aparatos y que integra además las malformaciones congénitas y tumores malignos raros. Se parte de una primera aproximación a su prevalencia a partir del estudio del CMBD, con las limitaciones ya expuestas para esta fuente
- > Se cuenta con datos de mortalidad y de APVP
  - Media anual de 23.495 casos de enfermedades raras registrados al alta hospitalaria, con una tasa de 31,73 casos por 10.000
  - Media anual entre 340 a 380 casos de enfermedades raras por malformación congénita por 10.000 nacidos vivos
  - 2.817 casos al año de tumores malignos raros (en menores de 1 año representan el 40% del total de tumores malignos en ese grupo de edad)
  - Mortalidad media de 845 muertes al año y una tasa media anual de 11,6 fallecidos por 100.000 habitantes
  - Impacto de la mortalidad sobre las edades más tempranas, medida a través de los años potenciales de vida perdidos, indica que las enfermedades raras suponen un porcentaje considerable del total de APVP por todas las causas, mayor en mujeres (5,95%), que en hombres (3,50%), en el primer caso mayor que los APVP causados por enfermedades respiratorias, o digestivas o endocrinas. Una mejor aproximación a la incidencia y prevalencia de las enfermedades raras se obtendrá a partir de la futura historia de salud electrónica



6

## > principales iniciativas en materia de atención a las enfermedades raras

+ La atención a las enfermedades raras constituyen un problema mundial de Salud Pública. Su diversidad y complejidad plantean un desafío para aquellos sistemas sanitarios que intentan responder con equidad, calidad, seguridad y eficiencia a su atención.

> **La Decisión N° 1295/1999/CE del Parlamento Europeo y del Consejo de 29 de abril de 1999 aprobó un programa de acción comunitaria sobre las enfermedades poco comunes en el marco de la acción en el ámbito de la Salud Pública (1999-2003). Su propósito fue el de contribuir, en coordinación con otras medidas Comunitarias, a asegurar un alto nivel de protección sanitaria con relación a enfermedades raras. Se puso una atención específica en mejorar los conocimientos y en facilitar el acceso a la información sobre estas enfermedades, mediante cuatro acciones:**

1. Desarrollo de una red europea de información coherente y complementaria sobre enfermedades poco comunes y acceso a la misma, utilizando en particular las bases de datos existentes conteniendo el nombre de la enfermedad, sus sinónimos, una descripción general de la afección, sus síntomas, causas, datos epidemiológicos, medidas preventivas, tratamientos habituales, ensayos clínicos, laboratorios de diagnóstico, consultas especializadas, programas de investigación y una lista de fuentes a las que puede recurrirse para obtener más información sobre la enfermedad. La existencia de esta información deberá ser difundida de la manera más amplia posible, incluyendo Internet.
2. Contribuir a la formación y la actualización de los conocimientos de los profesionales para mejorar, en el ámbito de las enfermedades poco comunes, la detección precoz, el reconocimiento, la intervención y la prevención.
3. Promover la colaboración transnacional y el establecimiento de redes entre los grupos de personas directa o indirectamente afectados por las mismas enfermedades poco comunes o de voluntarios y profesionales interesados y la coordinación a nivel comunitario con el fin de fomentar la continuidad de los trabajos y de la cooperación internacional.
4. Apoyar a escala comunitaria la vigilancia de las enfermedades poco comunes en los Estados miembros y los sistemas de detección precoz de las agrupaciones, y promover la creación de redes y la formación de expertos que se ocupen de dichas enfermedades y de la respuesta rápida al fenómeno de las agrupaciones.

- > **La Organización Europea de Enfermedades Raras (EURORDIS), creada inicialmente para fomentar los medicamentos huérfanos en Europa, e impulsora del Reglamento Europeo de Medicamentos Huérfanos (2000), ha ampliado su campo de acción en la investigación y el desarrollo de soluciones biotecnológicas.**
- > **La consideración de las enfermedades raras como prioridad de las políticas de salud, es refrendada por la Comisión Europea en el ámbito de la Salud Pública y la investigación, dentro del VII Programa Marco.**
- > **La creación dentro de la Agencia Europea del Medicamento, del Comité de Medicamentos Huérfanos que ha permitido avanzar en la designación de los mismos y en el conocimiento comparado de las actuaciones en materia de investigación, sensibilización social y acceso a intervenciones sanitarias y medicamentos a nivel nacional y europeo.**
- > **En noviembre de 2004 se presentó el Plan Nacional Francés para las Enfermedades Raras 2005-2008. Su prioridad es la de asegurar la equidad para el acceso al diagnóstico, a los tratamientos y a la atención a través de diez prioridades estratégicas.**
  - Aumentar el conocimiento epidemiológico de las enfermedades raras.
  - Reconocer la especificidad de las enfermedades raras.
  - Desarrollar información referente a las enfermedades raras para enfermos, profesionales de la Salud y el público en general.
  - Formar profesionales para mejorar la identificación de las enfermedades raras.
  - Organizar el cribado y el acceso a las pruebas diagnósticas.
  - Mejorar el acceso a los cuidados y la calidad de la atención a los afectados.
  - Proseguir los esfuerzos a favor de los medicamentos huérfanos.
  - Responder a las necesidades específicas de acompañamiento de las personas afectadas por enfermedades raras y desarrollar el apoyo a las asociaciones de afectados.
  - Promover la investigación sobre las enfermedades raras.
  - Desarrollar colaboraciones nacionales y europeas.

En nuestro país han sido iniciativas importantes:

- > **La creación en 1999 de la Federación Española de Enfermedades Raras (FEDER) con el objetivo de representar y defender los derechos de las personas afectadas por enfermedades raras en España.** Hoy día agrupa a 132 asociaciones de enfermos y representa a más de 700 enfermedades distintas. FEDER lidera la lucha contra las enfermedades raras para garantizar la igualdad en el acceso al sistema social y sanitario para los enfermos y sus familias. Está representada, entre otros, en las siguientes organizaciones nacionales e internacionales: CERMI, Consejo Nacional de la Discapacidad, Foro Español de Pacientes, IAPO (International Alliance of Patients Organizations) o EURORDIS. Su Servicio de Información y Orientación (SIO) ha atendido hasta la fecha más de 11.000 peticiones de información en el ámbito de las enfermedades raras.
- > **La puesta en marcha dentro del Instituto de Salud Carlos III del Instituto de Investigación de Enfermedades Raras (2003) cuyo objetivo es el fomento y ejecución de la investigación clínica y básica, formación y apoyo a la referencia sanitaria e innovación en la atención de la salud en enfermedades raras. Sus planes de acción abarcan las siguientes áreas:**

#### **Investigación:**

- Identificar la magnitud de las enfermedades raras, estableciendo un sistema de información de base epidemiológica.
- Promover la investigación clínica, básica, socio sanitaria y socioeconómica de las enfermedades raras dentro del Plan Nacional de Investigación Científica, Desarrollo e Innovación Tecnológica (I+D+I).
- Elaborar y actualizar periódicamente un censo de los recursos de actividades en relación con las enfermedades raras.
- Impulsar y coordinar un banco de material biológico vinculado a las enfermedades raras.
- Impulsar la investigación relativa a las enfermedades raras en colaboración con los servicios de salud del Sistema Nacional de Salud.
- Investigar sobre las últimas causas y la patogenia del Síndrome del Aceite Tóxico.





### **Técnico-asistencial:**

- Identificar las unidades clínicas de referencia en el ámbito de las enfermedades raras en colaboración con los servicios de salud de las Comunidades Autónomas.
- Procurar que se asegure una adecuada atención sanitaria a los pacientes con enfermedades raras en colaboración con los servicios de salud de las Comunidades Autónomas, y los coordinadores de las Redes de Investigación que sustenta el Instituto de Investigación de Enfermedades Raras.
- Informar sobre la pertinencia científica, técnica y ética de ensayos clínicos con medicamentos huérfanos o con otros medicamentos o dispositivos, cuando se trate de ampliar su indicación de uso para enfermedades raras, sin perjuicio de las competencias de otros órganos de la Administración sanitaria.
- Promover acciones piloto de innovación en relación con la atención clínica y sociosanitaria en enfermedades raras, creando grupos de expertos que establezcan criterios de actuación, contribuyendo a elaborar protocolos clínico-terapéuticos de consenso.
- Impulsar la atención sanitaria de calidad y especializada de los enfermos del Síndrome del Aceite Tóxico.

### **Docencia:**

- Organizar y desarrollar a través de la Escuela Nacional de Sanidad y Escuela Nacional de Medicina del Trabajo, actividades docentes de cursos generales o específicos en el ámbito de las enfermedades raras y del síndrome del aceite tóxico, en colaboración con las Comunidades Autónomas y los organismos docentes, profesionales y científicos.

### **Información:**

- Desarrollar un sistema de información en enfermedades raras, recursos y actividades, que alcance a todos los profesionales de las áreas sanitarias.

### **Coordinación técnica:**

- Con la Unidad de Investigación para el estudio de Anomalías Congénitas, centro asociado del Instituto de Salud Carlos III, de acuerdo con el artículo 4.1.a) del Estatuto de este Organismo aprobado por Real Decreto 375/2001, de 6 de abril.
- El Instituto de Investigación en Enfermedades Raras (IIER) coordinó entre 2003-2006 la Red temática de investigación epidemiológica en Enfermedades Raras (REPIER), financiada por el FIS. En esta red, Andalucía participó, junto a otras 13 CCAA, en uno de sus nodos con miembros del Servicio de Epidemiología y Salud Laboral de la DGSPP y de secciones de epidemiología de las Delegaciones de Salud de cuatro provincias. Otros grupos específicos estuvieron centrados en tumores raros (coordinado por la EASP), medicamentos huérfanos, banco de muestras, y malformaciones congénitas.



- > La DGSANCO de la Comisión Europea, ejecutó a finales del año 2004 el mandato del parlamento europeo por el cual se creaba la Rare Diseases Task Force, entre cuyos objetivos se encuentran algunos de los que REpIER asumió en enero del 2003.
- > El Pleno del Senado aprobó en febrero del 2006 la creación de una Ponencia conjunta encargada de analizar la especial situación de los pacientes con enfermedades raras, en el seno de la Comisión de Sanidad y Consumo y la Comisión de Trabajo y Asuntos Sociales. Desde la Federación Española de Enfermedades Raras se presentó a la Ponencia el documento de Análisis y propuestas desde los afectados: "Plan de Acción para las Enfermedades Raras", inspirado en el Plan Francés antes mencionado, y articulado en los mismos 10 ejes estratégicos. Por acuerdo del Pleno del Senado se aprobó el Informe de la Ponencia el 23 de febrero de 2007.
- > El Real Decreto 1302/2006 que establecen las bases del procedimiento para la designación y acreditación de los centros, servicios y unidades de referencia del Sistema Nacional de Salud, incluye las enfermedades raras que, por su baja prevalencia, precisen de concentración de los casos para su adecuada atención, sin implicar la atención continua del paciente en el centro, servicio o unidad de referencia, sino que éste podría actuar como apoyo para confirmación diagnóstica, definición de las estrategias terapéuticas y de seguimiento y como consultor para las unidades clínicas que habitualmente atienden a estos pacientes. El informe elaborado por el grupo de trabajo sobre enfermedades raras (RDTF) de la Dirección General de Salud Pública de la Comisión, identifica que sólo seis países europeos (Alemania, Finlandia, Francia, Inglaterra, Italia y Suecia) han adoptado oficialmente el concepto de centros de referencia de enfermedades raras.
- > La puesta en marcha del Centro Estatal de Referencia para la Atención a personas con enfermedades raras y sus familias, ubicado en Burgos, pretende constituirse como centro de referencia en investigación, formación de profesionales y atención especializada en patologías de baja prevalencia con programas de intervención directa sobre afectados y programas de respiro familiar. El acceso de los afectados a alguna de las plazas para estancias temporales, para rehabilitación o tratamiento altamente especializado, se hará a propuesta de los centros acreditados por las Comunidades Autónomas para el tratamiento de enfermedades raras.



### 7.1. Diagnóstico de Enfermedades Raras

Las dificultades para un correcto diagnóstico de enfermedad rara tienen que ver con su variedad y el reducido número de afectados. La probabilidad de contacto de un facultativo con una persona afectada durante su práctica profesional es baja para muchas de estas enfermedades, dificultando que se establezca una sospecha diagnóstica certera de forma inicial, y una correcta orientación para el diagnóstico de confirmación, tratamiento y seguimiento por las unidades y especialistas que acumulan una mayor experiencia en una enfermedad concreta. Todo ello disminuye la incertidumbre para la persona afectada y su entorno familiar y permite una atención más efectiva y eficiente. Dado que un 80% de estas enfermedades suelen tener un origen genético, es necesario el estudio familiar y la práctica del consejo genético.

La aplicación del diagnóstico prenatal y del diagnóstico genético preimplantatorio en relación con las enfermedades raras es abordado en el Plan de Genética de Andalucía.

#### 7.1.1. Diagnóstico Neonatal

##### > Diagnóstico precoz de las enfermedades raras. Test de cribado poblacional.

El diagnóstico precoz de cualquier enfermedad permite detectarla habitualmente antes de que las consecuencias de la misma sean irreversibles. Esto no es siempre aplicable a todas las enfermedades, dado que para algunas de ellas, en la actualidad, no existe posibilidad de modificar su curso evolutivo. En otras muchas, un diagnóstico precoz permite a la persona afectada llevar una vida más normalizada y libre de secuelas, disminuir la carga de la enfermedad en la familia y mejorar sus posibilidades reproductivas.

#### *Cribado neonatal*

Los Programas de Cribado Neonatal (PCN) están dirigidos a la identificación presintomática de determinados estados genéticos, metabólicos o infecciosos mediante el uso de pruebas que pueden ser aplicadas a toda la población de recién nacidos. Están considerados como una actividad esencial en el contexto de la Salud Pública, cuyo objetivo es la identificación precoz y el tratamiento de los afectados, de forma que la intervención médica precoz evite el daño neurológico y reduzca la morbilidad, mortalidad y las posibles discapacidades asociadas a dichas enfermedades.

El cribado permite detectar ciertos tipos de enfermedades antes de los 15 días de vida, lo que supone iniciar un tratamiento precoz y evitar déficit importante en el paciente. Por tanto, además del beneficio personal del paciente hay que añadir el social y económico. En la mayoría de países se han introducido programas de detección de enfermedades congénitas del metabolismo, errores innatos del metabolismo o enfermedades metabólicas, que son alteraciones hereditarias en las que el defecto primario reside en una alteración en la molécula del ADN. En la actualidad, el cribado neonatal de estas patologías (la denominada prueba del talón del recién nacido) se ha convertido en una de las prácticas más importantes de la medicina preventiva. El beneficio principal de un programa de cribado neonatal es la prevención de discapacidades asociadas a la enfermedad. Por ello, se recomienda realizar el cribado neonatal de aquellas enfermedades en las que se haya demostrado el beneficio de la detección precoz para el recién nacido. Son pocas las enfermedades que cumplen los criterios clásicos establecidos en 1968 por la Organización Mundial de la Salud para ser objeto de cribado neonatal:

- La enfermedad da lugar a severa morbilidad (mental y física) o mortalidad, si no se diagnostica la enfermedad en el periodo neonatal.
- La enfermedad no se detecta clínicamente por un simple examen físico en el periodo neonatal.
- Existe un tratamiento disponible.
- La enfermedad tiene una incidencia relativamente alta (más de 1 por 10.000-15.000 recién nacidos).
- Existe un procedimiento analítico de cribado rápido, fiable y de bajo coste.





Estos criterios han sido revisados por el Consejo de Europa en 1994 y numerosos trabajos posteriores valoran otros criterios de inclusión como la reducción de la mortalidad, mayor y mejor supervivencia, estado de salud de la población afecta de una determinada enfermedad, etc. sirviendo de base para la ampliación de enfermedades susceptibles de detección precoz.

En nuestro país se estableció el Programa de Detección Precoz Neonatal de Fenilcetonuria e Hipotiroidismo Congénito (Real Decreto de 2176/1978 del 25 de Agosto). En 1984 el Ministerio de Sanidad llevó a cabo el traspaso a las Comunidades Autónomas del “Diagnóstico Neonatal Precoz” del Plan Nacional de Prevención de la Subnormalidad.

Durante el año 2005, se detectaron en España 239 niños afectados de Hipotiroidismo congénito (36 de ellos en Andalucía con un 99,96% de cobertura poblacional) y 67 de Hiperfenilalaninemia (20 de ellos en Andalucía con una cobertura poblacional del 98,01%).

La incorporación de tecnologías como la espectrometría de masas en tándem (MS/MS), que permiten analizar simultáneamente grupos de compuestos como aminoácidos, ácidos orgánicos y ácidos grasos a partir de una sola muestra de sangre, ha generado expectativas sobre la ampliación del cribado neonatal (además de la detección de la fenilcetonuria, la de al menos otras 10 aminoacidopatías, trastornos de la degradación de los ácidos orgánicos y de la oxidación de ácidos grasos, así como ciertas enfermedades del ciclo de la urea). Todo ello supone un total de unas 20-25 enfermedades que incluso pueden llegar a 40 con el uso de algoritmos informatizados. Sin embargo, metanálisis recientes recomiendan cautela en la introducción del screening metabólico mediante esta tecnología, instando a que bajo ninguna circunstancia se plantee el cribado adicional de una enfermedad sin una evaluación previa de la evidencia y del cumplimiento de los criterios que deben guiar la implantación de los programas de cribado de base poblacional, con especial énfasis en resolver aspectos relativos a la provisión de la información a los padres y a la disponibilidad de una atención efectiva para el manejo y el seguimiento del paciente, antes de cualquier extensión del cribado neonatal a otros errores innatos del metabolismo.

En relación con la fibrosis quística, uno de los trastornos genéticos más frecuentes en la raza caucásica con una incidencia que oscila entre el 0,25 al 5 por 10.000 nacidos vivos, que provoca en los afectados una enfermedad pulmonar y digestiva por insuficiencia pancreática importante, ocasionando gran discapacidad y muerte prematura, el diagnóstico de la misma suele sospecharse ante la presencia de una falta de ganancia de peso en el niño con diarreas frecuentes e infecciones pulmonares y no es habitual realizarlo antes del año de vida, cuando los problemas pulmonares y digestivos así como la desnutrición ya han sido establecidos. La técnica diagnóstica más habitual es el llamado “test del sudor” que



consiste en medir la cantidad de cloro en el sudor del paciente sospechoso de padecer la enfermedad, confirmando la misma mediante estudios genéticos encaminados a detectar las mutaciones responsables de la misma que son más frecuentes en cada población. Este enfoque no permite un diagnóstico en lactantes muy pequeños, fundamentalmente en los primeros 6 meses de vida, ya que el test del sudor no es aplicable a esta edad por la escasa capacidad de sudar que presentan los lactantes pequeños, lo que puede retrasar el diagnóstico y aumentar las secuelas y la discapacidad.

La detección de la tripsina inmunoreactiva, enzima que se eleva en los pacientes afectados de FQ, especialmente antes del mes de vida, es un método fiable y contrastado para el diagnóstico de esta enfermedad en edades precoces. La detección de la FQ en un neonato afecto, permite iniciar muy precozmente medidas de soporte nutricional y de prevención de enfermedades pulmonares que permitan una mejora en la calidad de vida y en la supervivencia a largo plazo de los afectados. Las ventajas del diagnóstico antes del mes de vida se mantienen durante toda la adolescencia y se previenen las muertes tempranas. Actualmente la detección universal a todos los recién nacidos de la fibrosis quística se realiza en España en siete comunidades autónomas y dos más están pendientes de introducirla durante 2007.



## 7.2. Diagnóstico Genético

El Plan de Genética de Andalucía establece una Red de Unidades de Genética Clínica dotadas de un Comité Director con funciones de coordinación, validación de protocolos clínicos, establecimiento de circuitos de derivación y criterios de acceso, valoración de nuevas incorporaciones, control de calidad e impulso de la investigación cooperativa. La provisión de servicios de genética clínica comprende servicios integrados clínicos y de laboratorio, que garanticen:

- > **Diagnóstico clínico o de laboratorio**
- > **Evaluación del riesgo de aparición y de recurrencia**
- > **Consejo genético antes y después de la realización de los análisis genéticos**
- > **Información escrita y oral accesible para las familias, profesionales sanitarios y grupos de apoyo al paciente**
- > **Apoyo a personas afectadas y a sus familias (por ejemplo, en la toma de decisiones sobre su seguridad reproductiva)**
- > **Prevención de un trastorno o de sus complicaciones, incluyendo un seguimiento de la familia (por ej.: diagnóstico de portadores, de pacientes en riesgo y diagnóstico prenatal)**
- > **Asesoramiento a profesionales sanitarios y a la sociedad**
- > **Educación y formación a profesionales sanitarios, alumnos de postgrado y estudiantes universitarios**
- > **Participación en la investigación y en la auditoría clínica**
- > **Mantenimiento de la confidencialidad de la información recogida en la documentación clínica**
- > **Mantenimiento del servicio del banco de ADN**

Para la provisión de servicios de genética clínica se contará con un total de 11 unidades de Genética Clínica y Diagnóstico Genético Prenatal, una por provincia, excepto Granada, Málaga y Sevilla que dispondrán de dos unidades cada una. Estas unidades proveerán de servicios de diagnóstico y consejo genético a personas, familias y gestantes con problemas de salud o patologías que puedan tener una base genética o con riesgo de transmitir dichas afecciones y de servicios de laboratorio para el diagnóstico de anomalías cromosómicas, tanto congénitas como adquiridas, que pueden detectarse empleando citogenética convencional, citogenética molecular u otras técnicas especializadas (por ej.: hibridación genómica comparada). Incluye también la provisión de servicios de genética molecular para el diagnóstico de trastornos hereditarios, la identificación del estado de portador asintomático, diagnóstico prenatal, predictivo y presintomático. La gestión de los análisis genéticos no incluidos en la cartera de servicios se realizará a través del Banco Andaluz de ADN.

## Consejo Genético en Enfermedades Raras

El consejo genético pretende dar respuesta a las necesidades de los pacientes, familiares y de los profesionales que las atienden, para asesorar y valorar desde el punto de vista genético qué acciones hay que adoptar para facilitar la prevención, el diagnóstico precoz, el abordaje terapéutico y el seguimiento mas adecuados. Se concibe como un proceso que involucra a un individuo o familia, e implica:

- Conocer la situación médica, incluyendo el diagnóstico, curso probable de la enfermedad y el tratamiento disponible.
- Entender cómo la herencia contribuye al trastorno, así como el riesgo de recurrencia de la enfermedad.
- Comprender las alternativas para manejar el riesgo de recurrencia y opciones reproductivas.
- Ayudar a elegir, entre las opciones posibles, la más efectiva y apropiada según el riesgo, objetivos familiares, normas éticas, creencias, etc. y actuar de acuerdo con dicha decisión.
- Favorecer la adaptación del individuo y de la familia a la enfermedad y/o al riesgo de recurrencia.

Todas estas acciones deben estar basadas en los principios de utilización voluntaria de los servicios, consentimiento informado, confidencialidad y privacidad de los resultados. Los objetivos del CG deben incluir:

- Selección y evaluación de los pacientes y familiares que presentan criterios de inclusión en alguno de estos síndromes.
- Realización y evaluación del diagnóstico genético que pueda confirmar o descartar la situación de alto riesgo.
- Desarrollar protocolos de prevención, diagnóstico precoz, seguimiento y tratamiento.
- Contribuir al mantenimiento de un registro clínico epidemiológico de estos pacientes que permita conocer las características genéticas, epidemiológicas, étnicas, clínicas y anatomopatológicas de las personas afectadas.

Las indicaciones más frecuentes del consejo genético son:

- Malformaciones congénitas, ya sean únicas o múltiples, dismorfias.
- Retraso mental o del desarrollo y talla baja.
- Infertilidad, esterilidad, abortos recurrentes.
- Presencia de consanguinidad.
- Presencia de alteraciones cromosómicas.
- Historia familiar de enfermedades genéticas.

- Historia familiar de cáncer.
- Enfermedades degenerativas.
- Indicaciones de diagnóstico prenatal por edad materna avanzada.
- Portadores de enfermedades recesivas como la fibrosis quística o atrofia muscular espinal.
- Previo a la realización de pruebas genéticas de carácter presintomático y predictivo, al diagnóstico prenatal y a la detección de portadores de trastornos autosómicos recesivos y ligados al cromosoma X.

### **7.3. Diagnóstico Metabólico**

Una buena parte de las enfermedades raras tienen una alteración metabólica subyacente. Los signos y síntomas de la persona afectada orientan el diagnóstico de presunción, y la realización de la prueba metabólica que permite la confirmación diagnóstica puede complementarse, en algunos casos, con un estudio genético.

La escasa frecuencia de algunas enfermedades hace que no todos los estudios metabólicos sean realizados en Andalucía, debiendo remitirse muestras a laboratorios de referencia de fuera de la comunidad, lo que ocasiona retrasos importantes y obliga a afinar adecuadamente el diagnóstico metabólico completo, ya que la actuación posterior puede diferir según el tipo específico de problema del que se trate.

Por todo ello, es fundamental disponer de protocolos clínicos para una mejor indicación de las pruebas diagnósticas adecuadas y, mejorar nuestra capacidad diagnóstica e investigadora. En este sentido, ya el Plan de Genética de Andalucía propone el análisis de la pertinencia y viabilidad de un Centro Andaluz de Enfermedades Metabólicas Hereditarias.

### **7.4. Diagnóstico de enfermedades raras específicas de especialidades concretas.**

Bajo este epígrafe se tratan las enfermedades raras que pertenecen habitualmente a un área de conocimiento claramente establecido como las neurológicas, cardíacas, etc... Son enfermedades, que por sus síntomas competen a una especialidad médica concreta que puede ser considerada de referencia. En estos casos resulta fundamental disponer de información sobre los especialistas y centros más adecuado. Los centros de referencia de enfermedades raras permiten mejorar el diagnóstico y el seguimiento de patologías poco frecuentes, aún cuando está claramente identificado el especialista médico de referencia para la enfermedad. De nuevo, disponer de protocolos de diagnóstico, tratamiento y seguimiento de estas enfermedades, facilitan esta tarea.

## 7.5. Recursos actuales del Sistema Sanitario Público de Andalucía para la atención a las Enfermedades Raras

Dada la multiplicidad de enfermedades raras, la variedad de necesidades asistenciales, y la falta de reconocimiento de las enfermedades raras como entidad propia en el Sistema Sanitario, es complejo realizar un inventario de recursos asistenciales dedicados a su atención.

En los listados que figuran en anexo 1 se resumen los resultados de una encuesta sobre recursos dedicados a la Atención de enfermedades raras en Andalucía (REPIER 2004), con participación de asociaciones de FEDER y Servicios de Medicina Preventiva, completada con información de FEDER en junio de 2007.

### *Áreas hospitalarias con actividades generales dedicadas a enfermedades raras. Septiembre 2007*

*En Córdoba:*

- a) **Hospital Reina Sofía:** cuenta con un laboratorio de genética

*En Granada:*

- a) **Hospital San Cecilio:** Departamento de bioquímica
- b) **Hospital Virgen de las Nieves:** Unidad de endocrinología infantil y dismorfología, y laboratorio de genética, Centro de Metabolopatías

*En Málaga:*

- a) **Hospital Regional:** laboratorio de genética, laboratorio de inmunología, endocrinología pediátrica, hematología, ginecología

*En Sevilla:*

- a) **Hospital Virgen del Rocío:** unidad de metabolopatías, unidad de biología molecular, unidad de dismorfología clínica, unidad de genética y reproducción, unidad de genética médica, unidad de Espina Bífida y unidad de Fibrosis Quística, sección de Porfirina del laboratorio de Bioquímica
- b) **Hospital Virgen Macarena:** unidad de seguimiento madurativo en el servicio de pediatría

Asimismo, Andalucía cuenta con una red de Centros de Atención Infantil Temprana (CAITs), en los que se realiza un trabajo interdisciplinar para la atención integral al desarrollo de aquellos niños y niñas que presentan discapacidad o riesgo de padecerla y sus familias, en íntima coordinación con los recursos educativos y sociales de su entorno. En el momento actual, esta red está conformada por 128 centros distribuidos por todo el territorio.



## 7.6. Programa de Segunda Opinión Médica

El Programa de Segunda Opinión Médica en Andalucía incluye a las enfermedades raras como supuesto de solicitud. Según datos proporcionados por el Servicio Andaluz de Salud para el periodo de julio de 2003 a diciembre de 2006, entre las circunstancias clínicas establecidas por el Decreto las patologías más frecuentes son las neoplasias malignas (46%), seguidas de las enfermedades raras (29%).

El número de peticiones por enfermedades raras en el periodo 2003 a 2006 ha ido incrementándose desde 18 (2003), hasta 66 (2006), con un total acumulado de 201 solicitudes. Por provincias: Almería: 20, Cádiz: 43, Córdoba: 13, Granada: 30, Huelva: 25, Jaén: 15, Málaga: 28, Sevilla: 26. Las áreas hospitalarias de diagnóstico de los pacientes con mayor número de solicitudes, son los siguientes: A. H. Torrecárdenas (15), Puerta del Mar (20), Virgen de las Nieves (22), Juan Ramón Jiménez (23), C. H. Jaén (14), Hospital General de Málaga (19).

### GRÁFICO 7 / Enfermedades Raras con más de una petición de 2ª opinión médica. 2003-2006

Nº casos	Enfermedad rara
9	Esclerosis lateral amiotrófica
8	Esclerosis múltiple
6	Artritis reumatoide juvenil
4	Atrofia muscular peroneal
4	Lupus eritematoso sistémico
3	Acondroplasia
3	Anemia hemolítica
3	Enfermedad de Crohn
2	Algoneurodistrofia
2	Amiloidosis
2	Aracnoiditis
2	Colitis ulcerosa
2	Dermatomiositis
2	Distrofia muscular progresiva hereditaria
2	Enfermedad de Behçet
2	Esclerodermia
4	Estenosis espinal
2	Fascitis eosinofílica
2	Síndrome de Wolf Parkinson White
2	Tromboangiitis obliterante (enfermedad de Buerger)



Fuente: Unidad Central de Tramitación de Segunda Opinión Médica. Servicio Andaluz de Salud

## 7.7. Recursos Terapéuticos

El tratamiento de las enfermedades raras es tan diverso como las propias enfermedades. En ocasiones no son precisos tratamientos diferentes a los convencionales, en otras ocasiones, el tratamiento es puramente sintomático y otras veces se precisa la utilización de un medicamento huérfano.

### a) Tratamiento Farmacológico

El tratamiento farmacológico puede realizarse mediante:

#### a.1. Medicamentos huérfanos

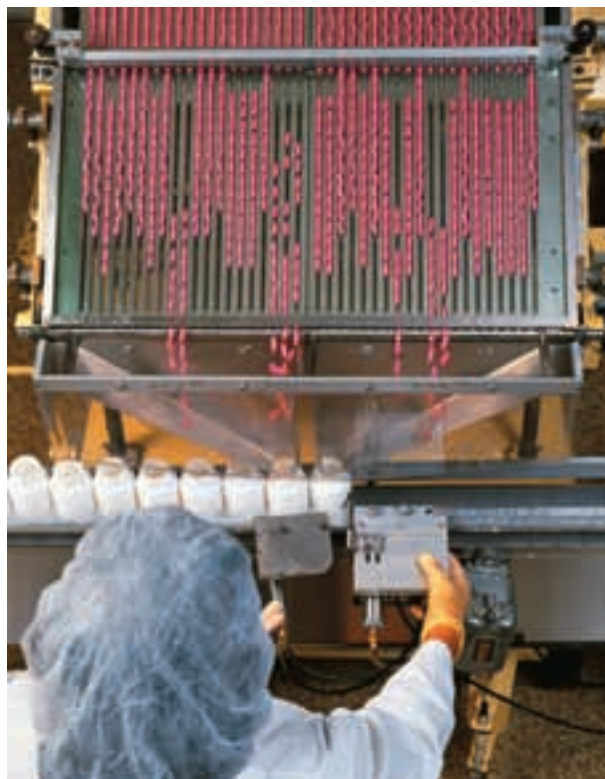
Los Medicamentos Huérfanos (MH) son los que se destinan al tratamiento de enfermedades de baja prevalencia. El término de “huérfano” expresa las dificultades para encontrar compañías farmacéuticas que dediquen recursos a la investigación y desarrollo de fármacos nuevos y específicos para el tratamiento de las enfermedades raras, por la baja rentabilidad que estos medicamentos pueden ofrecer. Para favorecer el acceso a los mismos, la Unión Europea puso en marcha a partir del 16 de diciembre de 1999 (Reglamento CE nº 141/2000) una serie de medidas que, de un modo similar a lo iniciado unos años antes en los Estados Unidos y en Japón, facilitarían el diagnóstico y el tratamiento de los pacientes afectados de estas patologías. El proceso se inicia con la identificación de las enfermedades tributarias de ser calificadas como “raras” o “huérfanas” con el fin de que los medicamentos encaminados a su tratamiento sean calificados, a continuación, como “Medicamentos Huérfanos” y puedan beneficiarse de medidas legislativas especiales que estimulen su desarrollo y comercialización por parte de la industria farmacéutica. Estas medidas se articularon en el Programa Europeo de Enfermedades Raras desarrollado entre 1999 y 2003, que tuvo como objetivo fundamental la creación de una red europea que permita mejorar los conocimientos acerca de su identificación, definición y características epidemiológicas; y el Programa Europeo para la investigación y el desarrollo tecnológico desarrollado entre 1998 y 2002, encaminado a sostener a nivel europeo la investigación en el diagnóstico y en la prevención y a ayudar a la industria en el desarrollo de nuevas terapias. Posteriormente, en el año 2000 se publicó el Reglamento sobre Medicamentos Huérfanos, cuyo desarrollo y puesta en práctica se efectúa desde la Agencia Europea del Medicamento (EMA), a través de su Comité de Medicamentos y Productos Huérfanos (COMP), que es el encargado de evaluar y aceptar las peticiones para la calificación de estos medicamentos.

El citado Reglamento incluye una serie de incentivos, exenciones y ayudas científicas para los medicamentos en fase de desarrollo que obtengan previamente un procedimiento especial cual es la designación

como huérfano en la Unión Europea. Puesto que el objetivo es promover la investigación y el desarrollo, incluso desde fases muy tempranas, el Reglamento de la Unión Europea establece unos criterios objetivos que deberán cumplir los medicamentos candidatos. Una vez que estos obtengan la designación se beneficiarán de incentivos científicos y económicos, unos antes y otros después de su eventual autorización. Un medicamento será declarado huérfano si su promotor puede demostrar que dicho producto cumple los siguientes criterios:

- > Se destina al diagnóstico, prevención o tratamiento de una afección que ponga en peligro la vida o conlleve una incapacidad crónica y que no afecte a más de cinco personas por cada diez mil en la Comunidad en el momento de presentar la solicitud; o se destina al diagnóstico, prevención o tratamiento, en la Comunidad, de una afección que ponga en peligro la vida o conlleve grave incapacidad, o de una afección grave o crónica y que resulte improbable que, sin incentivos, la comercialización de dicho medicamento en la Comunidad genere suficientes beneficios para justificar la inversión necesaria.
- > No exista ningún método satisfactorio autorizado en la Comunidad, de diagnóstico, prevención o tratamiento de dicha afección, o que, de existir, el medicamento aportará un beneficio considerable a quienes padecen dicha afección.

Para que un medicamento sea calificado como huérfano por la Comunidad Europea, el laboratorio responsable de su producción debe solicitar su calificación a través de la EMEA mediante un “procedimiento centralizado”, que es la manera más simple y rápida de poner un medicamento en el mercado en toda la Comunidad, o a través de cualquier país de la Comunidad mediante el “procedimiento de reconocimiento mutuo”. En todos los casos la demanda es evaluada en función de criterios de calidad, seguridad (perfil toxicológico) y eficacia, que deben exigirse como para cualquier otro medicamento, para garantizar la seguridad y adecuada atención de las personas afectadas. Una vez aprobado como tal, el medicamento es inscri-



to en el “Registro Comunitario de Medicamentos Huérfanos” de EMEA. En este registro figuran actualizados diariamente el nombre del producto, el número de serie en la Unión Europea, las indicaciones de uso, el nombre del fabricante y/o distribuidor y la fecha de calificación como MH.

Estos medicamentos se benefician de una serie de ventajas fiscales y administrativas, como son la exclusiva comercial para 10 años, la reducción de tasas fiscales para las actividades relacionadas con la administración, ayudas técnicas para la confección de protocolos de ensayo clínico y subvenciones para investigación.

La calificación de “medicamento huérfano” es trascendente para el laboratorio que lo fabrica y comercializa, pero no supone ningún condicionamiento de tipo administrativo a la hora de solicitar su suministro por parte del médico. El modo de acceso a cada uno de estos medicamentos dependerá de que esté registrado en nuestro país, o de que no lo esté y deba ser solicitado como medicamento extranjero. En cualquiera de los dos casos puede tratarse de un medicamento de dispensación en cualquier oficina de farmacia o, lo que es bastante frecuente, uno que solo puede ser dispensado a través de un servicio de farmacia hospitalaria. Se entiende por “medicamento sin interés comercial aquellos de los que existe ausencia o insuficiencia de suministro en el mercado nacional, siendo necesarios para el tratamiento de determinadas enfermedades o patologías”. El Gobierno, para asegurar el abastecimiento de medicamentos, podrá adoptar medidas especiales en relación con su fabricación, importación, distribución y dispensación. En el caso de los «medicamentos huérfanos» según lo dispuesto en el Reglamento (CE) núm. 141/2000 y de los «medicamentos sin interés comercial», el Gobierno podrá adoptar, además de las medidas señaladas, las relativas al régimen económico y fiscal de dichos medicamentos. (art.2.3 Ley 29/2006 de 26 de julio, de garantías y uso racional de los medicamentos y productos sanitarios.)

#### **a.2. Utilización para Enfermedades Raras de medicamentos en indicaciones distintas a las autorizadas**

En ocasiones, un medicamento se utiliza para indicaciones no autorizadas en relación con las enfermedades raras y por ello su presentación o modo de administración no resulta práctico en estos casos. Otras veces se trata de productos farmacéuticos con amplia utilización en el adulto, y que se fabrican con presentaciones poco adecuadas para los niños o con características organolépticas poco agradables para ellos. Existen productos que están sometidos a visado previo a su dispensación y precisan informes que, con la vigente normativa, no siempre podrían obtener el visto bueno de los servicios de control correspondientes.

## b) Dificultades de acceso a los medicamentos en las Enfermedades Raras

Un paciente correctamente diagnosticado de una enfermedad rara que precisa un tratamiento farmacológico específico puede sufrir dificultades para el acceso al mismo, que pueden ser de varios tipos:

- b.1.** El medicamento es un medicamento huérfano, autorizado en España, y por tanto teóricamente de fácil acceso. No obstante, es muy habitual que se trate de un medicamento de dispensación hospitalaria y que requiera la autorización de la comisión de farmacia correspondiente al centro donde vaya a administrarse el mismo. Es habitual que esta autorización vaya precedida de una reevaluación de la idoneidad de la indicación, lo que puede conllevar una demora en el inicio del tratamiento debido al propio procedimiento.
- b.2.** El medicamento está aún en fase de experimentación y no ha sido aún autorizado su uso. En este caso, el procedimiento de acceso al mismo está regulado por la normativa de utilización de medicamento para uso compasivo, que es autorizado individualizadamente desde el Ministerio de Sanidad y Consumo, pero sufragado por el centro que va a administrar el medicamento al paciente.



- b.3.** El medicamento es un medicamento de uso habitual para una patología diferente de la enfermedad rara, aunque es una indicación científicamente sustentada, ésta puede no estar autorizada para este medicamento. En este caso surgen problemas con la responsabilidad legal del médico que realiza la prescripción, ya que asume la responsabilidad de utilizar un medicamento para una indicación no autorizada.
- b.4.** El medicamento, aún utilizándose adecuadamente, debe mantenerse de forma ininterrumpida, lo que ocasiona habitualmente un desembolso importante para la persona afectada si este medicamento no es de aportación reducida.
- b.5.** El fármaco es utilizado en una indicación no autorizada y es discontinuado en su fabricación ya que, para la indicación habitual, que no es la enfermedad rara que trata, existen alternativas en el mercado más rentables o eficaces. En general, no hay un sistema que garantice la continuidad en el mercado, de un medicamento que sea necesario para estos tratamientos, cuando resulta poco rentable su comercialización.

## **7.8. Trabajo Social en el ámbito de las Enfermedades Raras**



Las necesidades y expectativas sociales de los afectados por una enfermedad rara, o de sus familias, suelen ser expresadas directamente, o a través de las asociaciones de pacientes como ha sido expuesto anteriormente. El ámbito de actuación del Trabajador Social implica actuar sobre estas necesidades y demandas, atender a usuarios en riesgo social, colaborar con las asociaciones de afectados, informar sobre derechos y deberes, promover y potenciar actividades de grupos de auto-ayuda, impulsar el voluntariado en salud, informar y asesorar sobre los recursos sociales disponibles como ha sido considerado en el Plan de Acción sobre Enfermedades Raras, acordado por el Senado (BOE 659 de 23/02/07).







8

## > objetivos y líneas de acción

### **OBJETIVO GENERAL**

Asegurar una adecuada planificación y gestión de los recursos sanitarios destinados a la atención de las personas con enfermedades raras y sus familias, de manera que pueda garantizarse su alta calidad y su accesibilidad en condiciones de equidad.

#### > **Objetivos específicos:**

- |           |  |
|-----------|--|
| <b>1.</b> | <b>Aumentar el conocimiento epidemiológico sobre las enfermedades raras</b>  |
| <b>2.</b> | <b>Mejorar el acceso de las personas afectadas a una atención y cuidados seguros y de calidad</b>  |
| <b>3.</b> | <b>Mejorar la gestión del conocimiento en enfermedades raras, la formación de los profesionales y fomentar la investigación</b>  |
| <b>4.</b> | <b>Desarrollar información actualizada sobre enfermedades raras de interés para las personas afectadas, profesionales de la Salud y sociedad en general</b>  |
| <b>5.</b> | <b>Reconocer la especificidad de las enfermedades raras y abordarlas en su conjunto desde el sistema sanitario con una estrategia global, contando con la participación de las asociaciones de afectados</b> |

## 1. Aumentar el conocimiento epidemiológico de las Enfermedades Raras

Desarrollar un *Registro de Enfermedades Raras* vinculado a las unidades y servicios que atienden a estos pacientes, que permita incrementar el conocimiento sobre las características relacionadas con la historia natural de la enfermedad.

### Acciones:

1. Utilización de un listado de referencia de ER para la Comunidad Autónoma, clasificado por grupos, que permita definir para cada una de ellas las necesidades de atención temprana, diagnóstico precoz, consejo genético, medicamentos huérfanos, rehabilitación, medidas especiales, etc..
2. Definir un conjunto de datos mínimos para los registros clínicos de ER en los centros sanitarios, de base poblacional amplia, común, y en conexión con la historia clínica digital. Establecer un modelo de acreditación de estos registros.
3. Obtener información sobre la prevalencia de ER a través de la Historia Clínica Digital (DIRAYA) complementándola con la información obtenida de otras fuentes como CMBDA, registros de cáncer, y otras.
  - Creación de un módulo de explotación específico para ER en DIRAYA. Establecer un icono específico de ER en la pantalla clínica.
  - Facilitar e incentivar la correcta codificación de las ER en CMBD.
4. Mejorar el conocimiento sobre los determinantes y el impacto en la calidad de vida de las personas afectadas mediante proyectos de investigación clínico-epidemiológica, dirigidos a conocer las necesidades de las personas afectadas y de sus familiares, grado de discapacidad, características de la atención prestada y aspectos socio-sanitarios.
5. Evaluar la calidad de la atención prestada y los circuitos de atención a las personas afectadas contando con la colaboración de las asociaciones de afectados.
6. Facilitar desde la Consejería de Salud información periódica relacionada con la morbilidad de las ER.
7. Disponer dentro de la página web de la Consejería de Salud de un espacio específico con información sobre aspectos epidemiológicos de las ER.

## 2. Mejorar el acceso de las personas afectadas a una atención y cuidados seguros y de calidad

Se definen un conjunto de iniciativas a realizar por el conjunto del SSPA tendentes a ordenar la atención a las personas afectadas en aspectos de promoción, prevención, diagnóstico, tratamiento y rehabilitación.

### Acciones:

#### 1) Promoción y prevención:

---

8. Reforzar las actuaciones de educación sexual y planificación familiar que se realizan en AP dirigidas a población adolescente, incorporando aspectos específicos sobre ER.

---

9. Identificar a personas en edad fértil con intención de reproducción que presentan algún factor de riesgo genético, obstétrico o psicosocial, según las indicaciones que recoge el Proceso Asistencial de Embarazo, Parto y Puerperio.

---

10. Identificar signos de alerta de ER durante los controles de salud en el niño, según las indicaciones que recoge el Proceso Asistencial Atención Temprana.

---

#### 11. Favorecer el diagnóstico precoz de las enfermedades raras:

- Extensión del diagnóstico prenatal conforme a los compromisos recogidos en el Plan de Genética.
  - Revisión de las enfermedades a detectar en el programa de detección precoz (screening neonatal).
  - Incorporar la detección de fibrosis quística por medio de la determinación de tripsina inmunoreactiva.
  - Incorporar la determinación de aminoacidopatías y alteraciones de la beta-oxidación de ácidos grasos por tándem masas.
  - Favorecer el diagnóstico de portadores de enfermedad rara.
- 

#### 12. Preparación al nacimiento, en caso de patologías diagnosticadas en el período prenatal

- Evitar la presentación de complicaciones que puedan aumentar los riesgos para el neonato definiendo el plan de intervención por un equipo multidisciplinar.
  - Incorporación del paciente menor de 6 años en el proceso de atención temprana, si fuera necesario.
-

## 2) Definición de circuitos de atención para los pacientes (Gráfico 1)

---

13. Asignación de cada uno de los 14 grupos que conforman la lista de ER del Anexo 1, a centros, servicios y unidades concretos (enfermedades de tiroides y paratiroides se corresponderían con endocrinología, tumores raros con oncología, trastornos mentales con psiquiatría, sistema nervioso con neurología, metabulopatías y malformaciones genéticas se enmarcarían dentro de pediatría, etc..).
- 
14. Asignación de grupos a las especialidades “troncales” en la atención integral del paciente con ER: Pediatría en pacientes en edad pediátrica; Medicina Interna, Medicina de Familia, Rehabilitación contando con la participación de Salud Mental en aquellas en las que se precise intervención directa sobre el paciente o sobre los familiares.
- 
15. Las distintas Unidades de Gestión Clínica incluirán en su cartera de servicios la atención a las enfermedades raras de su ámbito de actuación. Las UGC hospitalarias establecerán su relación con otros centros, servicios o unidades de apoyo (Unidades de Genética, Técnicas de Imagen, Centros de referencia, etc..). Esta cartera de servicios contemplará en su oferta las siguientes actuaciones:
- Facilitar el acceso a la información sobre ER a profesionales y pacientes.
  - Conocer y aplicar las guías-protocolos de actuación sobre las ER, de su ámbito de actuación con especial atención a la continuidad asistencial.
  - Coordinación e intercambio de información con otras unidades afines.
  - Detectar las necesidades de formación e investigación de sus profesionales.
  - Controlar la efectividad y calidad de las notificaciones y registros de ER.
  - Participar en proyectos de investigación de ámbito nacional e internacional.
  - Evaluar la satisfacción de usuarios y profesionales.
- 
16. Los servicios no configurados como UGC dispondrán de la relación de enfermedades raras de cuya atención son referentes, designando a los Facultativos Especialistas de Área (FEA) correspondientes.
- 
17. Con ámbito de área sanitaria (atención hospitalaria y primaria) se establecerán los recursos disponibles para la atención a las ER (unidades de genética clínica, circuitos de derivación, atención temprana, rehabilitación, salud mental, entre otros).
- 
18. Planificación al alta hospitalaria. En los casos de ingresos reiterados y/o prolongados, todas las altas irán precedidas de un plan de intervención consensuado con el paciente y su familia, y en el que deben intervenir AP y AH. Este plan debe contener información sobre las necesidades detectadas, los profesionales



responsables del seguimiento, las citas y consultas previstas y las instrucciones básicas para el seguimiento del paciente, así como los teléfonos de contacto para cualquier duda.

---

19. Diagnóstico e intervención social en el entorno hospitalario. El trabajador social valorará la red social del paciente con sospecha de ER, con anterioridad al alta (en caso de ingreso), o tras la primera consulta de especialidades, y en coordinación con AP, para garantizar la adaptación de la familia en su entorno y detectar problemas.

---

20. Se elaborará un Manual de Atención socio-sanitario, donde se definan las actividades de la red de Trabajo social y su coordinación con otras Consejerías y servicios sociales.

---

21. Todos los pacientes diagnosticados de una ER contarán con un plan de intervención, en el que se recojan aspectos clínicos y de integración familiar y social: actuaciones con la familia, con el entorno escolar o de formación, con el entorno laboral y con los aspectos de ocio y relaciones.

---

22. La Consejería de Salud y el Servicio Andaluz de Salud identificarán los potenciales centros de referencia autonómicos para las ER, procediendo a su designación y acreditación conforme a la normativa nacional y autonómica al respecto.

---

23. Disponibilidad, en tiempo y forma, de los medicamentos y productos sanitarios necesarios para el tratamiento de las enfermedades raras.

- Creación de un Observatorio, formado por una Comisión de expertos en medicamentos y productos necesarios para el tratamiento de las enfermedades raras, dependiente de la Secretaría General del SAS, con las siguientes funciones:
  - Creación de una base de datos informatizada en la que por cada una de las enfermedades raras se registre la medicación, productos sanitarios y otro tipo de productos (ejemplo: protectores solares) que resulten necesarios y útiles (conforme a la evidencia científica) para el tratamiento de las mismas.
  - Detección y análisis de la problemática que pudiese existir con los referidos medicamentos y productos en cuanto a los siguientes aspectos:
    - Disponibilidad en los plazos necesarios para el tratamiento de la enfermedad.
    - Dificultad de accesibilidad por motivos de financiación (no incluidos en la financiación o con aportación normal).
    - Utilización de medicamentos existentes en el mercado en indicaciones no autorizadas.
    - Uso compasivo de medicamentos en fase de experimentación clínica.
    - Aquellos otros aspectos que se consideren importantes.

- Elaboración de propuestas concretas de actuación que den solución a cada uno de los problemas detectados. Estas propuestas se realizarán a la Secretaría General para su puesta en marcha en Andalucía o se eleven al Ministerio de Sanidad, cuando sólo puedan ser abordadas desde las competencias del Estado.
  - Seguimiento y vigilancia permanente de que los pacientes reciben, en tiempo y forma, en el ámbito del Sistema Sanitario Público de Andalucía, los medicamentos y productos que la Comisión considera necesarios, conforme a las propuestas realizadas.
  - Evaluar e informar sobre las propuestas de nuevos tratamientos que puedan realizar los pacientes, de forma individual o colectiva.
  - Campaña de difusión activa a los médicos y a sus pacientes sobre la posibilidad de que la medicación se facilite a los pacientes en los servicios de farmacia de los hospitales que elijan, por motivos de proximidad geográfica u otras razones, independientemente del hospital donde se les instaure el tratamiento, según establece la Resolución 129/03 del SAS para la Ordenación de la Dispensación de Medicamentos a Pacientes Externos.
  - Se seguirá teniendo en cuenta en la evaluación de resultados y en la fijación de objetivos de los Contratos Programa de los Centros, las desviaciones presupuestarias que se produzcan como consecuencia de tratamientos para enfermedades raras.
- 

**24.** Revisión de productos sanitarios que son utilizados para ciertas ER y que carecen de subvención, especificando las condiciones y casos en que debieran utilizarse.

---

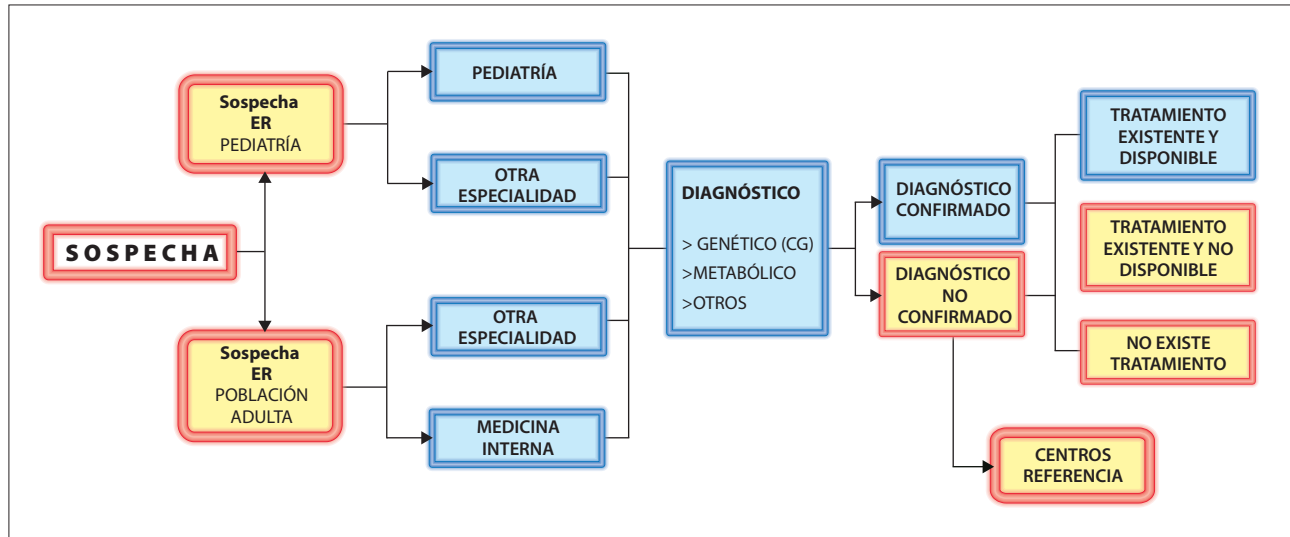
**25.** Instar a la Dirección General de Productos Sanitarios y a la Agencia Española del Medicamento a que antes de la baja en el mercado de productos farmacéuticos valoren el impacto de esta retirada sobre personas afectadas, debiendo establecerse un periodo de consulta con las organizaciones de pacientes.

---

**26.** Apoyar la creación en Andalucía de un Centro de Fabricación de medicamentos huérfanos y de medicamentos sin interés comercial para enfermedades raras, así como, de productos dietéticos específicos para las alteraciones metabólicas, en cooperación con otros centros similares.

---

## GRÁFICO 8 / Circuito del paciente con sospecha de Enfermedad Rara



### 3. Mejorar la gestión del conocimiento, la formación de los profesionales y fomentar la investigación

La adecuada gestión del conocimiento para una correcta atención, tiene un papel principal en las ER y precisa del impulso y desarrollo de las Tecnologías de la Información y Comunicación (TICs) como instrumentos facilitadores de accesibilidad, equidad y eficiencia. El “conocimiento en red” permite intercambiar información entre profesionales físicamente alejados, que atienden a personas afectadas por un mismo problema, lo que les permite adquirir competencias expertas que deben beneficiar a otros afectados. El compromiso del sistema sanitario público es impulsar y mantener esta red.

Todos los profesionales implicados en la atención a las ER deben disponer de una formación adecuada, orientada a la adquisición y mantenimiento de competencias, entendidas como el conjunto de conocimientos, habilidades y actitudes precisas para el correcto desempeño de su actividad profesional en cada puesto de trabajo concreto. La formación debe alcanzar a un amplio colectivo de profesionales de distintas disciplinas y en diferentes niveles formativos.

---

**27. Desarrollar una estrategia formativa conjunta con el Plan de Genética en ER, que comprenda :**

- Formación de pregrado (cursos libre configuración) y postgrado (cursos de doctorado) y formación continuada.
  - Rotación de profesionales (médicos, trabajo social, enfermería...) en los centros de referencia de enfermedades raras.
  - Contenidos específicos de ER adaptados a las competencias previamente definidas.
  - Especial atención en la capacitación para la detección de signos y síntomas sugestivos de ER en Atención Primaria de Salud.
- 

**28. Mantener la priorización desde la Consejería de Salud de los proyectos de investigación sobre ER y favorecer la solicitud de proyectos conjuntos de ámbito nacional e internacional, en las siguientes áreas:**

- Etiología.
  - Diagnóstico.
  - Tratamiento (medicamentos huérfanos y otras terapias no farmacológicas ).
  - Epidemiología.
  - Calidad de vida y atención socio-sanitaria.
- 

**29. Realizar campañas de sensibilización a la población general sobre las ER. Desde la Consejería de Salud de la Junta de Andalucía se desarrollarán programas de promoción y acciones de sensibilización sobre ER y su detección en colaboración con otros organismos.**

---

**4. Desarrollar información actualizada sobre Enfermedades Raras de interés para las personas afectadas, profesionales y sociedad en general**

---

**30. Definir un plan de elaboración de Guías de Atención a las ER priorizadas adaptadas a nuestro entorno y con actualización periódica de las mismas, con objeto de homogeneizar la actuación de los diferentes profesionales sanitarios. En su elaboración se contemplará:**

- Participación de grupos de trabajo multidisciplinares y multisectoriales en su elaboración, contando con las asociaciones de personas afectadas de la ER a abordar.
- Estarán dirigidas a homogeneizar las actuaciones de los profesionales sanitarios, y contarán con información específica para personas afectadas, familiares, cuidadores y docentes.
- Se desarrollará una guía general por grupo de enfermedades y guías específicas para aquellas ER que se prioricen en función de su magnitud y complejidad de atención.

- Incluirán las actividades preventivas, diagnósticas, terapéuticas y de rehabilitación recomendadas, sobre la base de la evidencia científica disponible para cada ER. Definirán los circuitos específicos para la atención a los pacientes, los recursos disponibles y centros de referencia en el SSPA para realizar estas actuaciones, conforme a un esquema común:

- Aspectos genéticos.
- Aspectos preventivos.
- Actuaciones diagnósticas. Sospecha y confirmación.
- Necesidades de atención temprana.
- Tratamiento, rehabilitación y seguimiento. Prevención de complicaciones.
- Aspectos sanitarios para la adaptación escolar o laboral.
- Asociaciones de enfermos existentes.
- Aspectos sociosanitarios de la enfermedad, enlaces y bibliografía.

- Se definirán los profesionales que en cada caso deban actuar como gestores /coordinadores de la atención a las personas afectadas.
- Se garantizará la actualizaciones periódicas de las mismas cada 3 - 5 años.
- Estarán a disposición de los profesionales y ciudadanía en el espacio web del portal de salud de la Consejería de Salud.

---

## **5. Reconocer la especificidad de las Enfermedades Raras y abordarlas en su conjunto desde el Sistema Sanitario con una estrategia global.**

---

**31.** Se definirán para cada ER sus características de cronicidad y posible impacto sobre la funcionalidad, información que recogerán las guías de atención a las ER.

---

**32.** Se analizarán por el Observatorio previsto en la acción 23, las necesidades de medicamentos y otros productos necesarios para el tratamiento de cada ER, su coste económico y la aportación del SSPA y del paciente.

---

**33.** Se analizará, en el marco de la disponibilidad presupuestaria, el procedimiento y la cuantía de la ayuda por traslado para recibir atención sanitaria en los centros de referencia.

---



9



## > desarrollo y seguimiento

---

+ La complejidad de actuaciones a realizar en el marco de este Plan, así como la multiplicidad de organismos implicados en su implementación y la necesidad de coordinación con programas y actuaciones de ámbito autonómico, estatal e internacional, justifica la creación de una **unidad específica de coordinación** andaluza para las ER dependiente de la Consejería de Salud y Servicio Andaluz de Salud, que en coordinación con el Plan de Genética, sea capaz de impulsar las acciones y alcanzar los objetivos definidos en este Plan.

A efectos de evaluación y seguimiento del Plan, se detallan a continuación las acciones de carácter prioritario.

---

### 1. Aumentar el conocimiento epidemiológico de las Enfermedades Raras

- Disponer de un Registro Clínico-Epidemiológico de ER vinculado a las unidades y servicios asistenciales, que sea compatible con los sistemas de información corporativos.
- Contribuir a impulsar la actividad investigadora en relación con las ER (grupos de investigación, ámbito y tipo de proyecto, fuentes de financiación, impacto en salud, etc.).
- Contar con una página web de ER dentro del Portal de Salud con la orientación y contenidos definidos en este plan.

---

### 2. Mejorar el acceso de las personas afectadas a una atención y cuidados seguros y de calidad

- Elaborar un catálogo de recursos sanitarios para las ER con indicación de los centros de referencia designados y acreditados.
- Contar con un manual de atención socio-sanitario, donde se definan las actividades de la Red de Trabajo Social y su coordinación con otras Consejerías y servicios sociales.
- Se identificarán para la comunidad autónoma los potenciales centros de referencia para las ER, procediendo a su designación y acreditación conforme a la normativa nacional y autonómica al respecto.
- Creación del Observatorio de Medicamentos y productos sanitarios necesarios para el tratamiento de las ER.
- Puesta en marcha de la Comisión Asesora de Expertos en el tratamiento de ER y MH.

---

### **3. Mejorar la gestión de conocimientos sobre las ER, la formación de los profesionales y la investigación**

- Definición de la estrategia formativa en ER, de manera conjunta con el Plan de Genética y en relación con las actividades del CIBERER.
- Impulsar proyectos de investigación de ámbito nacional e internacional en ER donde participen profesionales de Andalucía.
- Contar con proyectos conjuntos desde el SSPA y FEDER para la evaluación de la calidad de vida y satisfacción con la atención sanitaria recibida.

---

### **4. Desarrollar información actualizada sobre Enfermedades Raras de interés para las personas afectadas, profesionales y sociedad en general**

- Plan de elaboración de guías de atención a las ER.
- Total de guías generales por grupos de enfermedades y de guías específicas que han sido realizadas conforme al plan de elaboración.

---

### **5. Reconocer la especificidad de las Enfermedades Raras y abordarlas en su conjunto desde el Sistema Sanitario con una estrategia global**

- Cada ER que sea abordada mediante una Guía de Atención Específica, recogerá sus características evolutivas y su posible impacto sobre la funcionalidad de la persona afectada.
  - Analizar, por el citado Observatorio de medicamentos y productos sanitarios, las necesidades de éstos y de otros productos (como filtros solares y otros cosméticos) que se requieran para el mejor tratamiento de las ER y la búsqueda de alternativas para garantizar el acceso a los mismos en condiciones de equidad.
  - Analizar los procedimientos y la cuantía de la ayuda por traslado para recibir atención sanitaria en los centros de referencia, cuando éstos se encuentren fuera de la localidad de residencia.
-





anexos

- A. ENFERMEDADES RARAS POR APARATO
- B. MALFORMACIONES CONGENITAS
- C. TUMORES MALIGNOS RAROS

## A. ENFERMEDADES RARAS POR APARATO

### GRUPO I. ENFERMEDADES ENDOCRINAS

**TABLA 1.5. Trastornos de las Glándulas Tiroides y Paratiroides.**

*Desagregación del MNC por Enfermedad, Grupos de Edad y sexo. Residentes en Andalucía 1999-2004.*

ENFERMEDAD / CIE-9	Sexo	Media anual
Bocio Tóxico Difuso / 242.0, 242.00, 242.01	H	49,3
	M	224,2
Hipotiroidismo Congénito / 243	H	16,3
	M	26,3
Tiroiditis Crónica Linfocítica / Enfer Hashimoto / Tiroiditis Autoinmun / 245.2	H	21,5
	M	169,2
Hiperparatiroidismo / Enfer Ósea Von Recklinghausen / 252.0	H	89,7
	M	232,2
Hipoparatiroidismo / 252.1	H	16,8
	M	40,2

Fuente: CMBDA

**TABLA 2.5. Trastornos de la Glándula Pituitaria y su control hipotalámico.***Desagregación del MNC por Enfermedad, Grupos de Edad y Sexo. Residentes en Andalucía 1999-2004.*

ENFERMEDAD / CIE-9	Sexo	Media anual
Acromegalia y Gigantismo / 253.0 Síndrome Sotos	H	14,8
	M	13,8
Otras Hiperfunciones e Hiperfunciones Noes de la G / 253.1	H	7,2
	M	53,2
Panhipopituitarismo / 253.2	H	44,2
	M	59,0
Enanismo Pituitario / 253.3	H	23,5
	M	16,7
Otros Trast. de la Glándula Pituitaria / 253.4, 253.8	H	26,0
	M	35,3

*Fuente: CMBDA***TABLA 3.5. Trastornos de las Glándulas Adrenales.***Desagregación del MNC por Enfermedad, Grupos de Edad y Sexo. Residentes en Andalucía 1999-2004.*

ENFERMEDAD / CIE-9	Sexo	Media anual
Cushing, Síndrome de / 255.0	H	52,2
	M	138,7
Hiperaldosteronismo / 255.1	H	34,5
	M	30,2
Trastornos Adrenogenitales / 255.2 Hiperplasia adreanal congénita	H	7,0
	M	22,7
Insuficiencia Corticoadrenal / 255.4	H	80,0
	M	109,5
Hiperfunción Medulo Adrenal / 255.6	H	0,3
	M	0,7

*Fuente: CMBDA*



**TABLA 4.5. Otros Trastornos Glándulas Endocrinas.***Desagregación del MNC por Enfermedad, Grupos de Edad y Sexo. Residentes en Andalucía 1999-2004.*

ENFERMEDAD / CIE-9	Sexo	Media anual
Anormalidad en la Secreción de la Gastrina / 251.5	H	2,2
	M	1,7
Otras Hipofunciones Testiculares / 257.2	H	12,7
	M	0,2
Otras Disfunciones Testiculares / 257.8	H	0,5
	M	1,3
Actividad Poliglandular en Adenomatosis Endocrina / 258.0	H	0,8
	M	1,7
Otras Combinaciones de Disfunción Endocrina / 258.1	H	2,2
	M	3,2
Síndrome Carcinoide / 259.2	H	2,7
	M	5,0
Enanismos no Clasificados bajo otros Conceptos / 259.4 Síndrome de Laron	H	2,5
	M	4,5
Otros trastornos endocrinos específicos / 259.8	H	4,7
	M	6,2

*Fuente: CMBDA***GRUPO II. DEFICIENCIAS NUTRITIVAS****TABLA 5.5. Deficiencias nutritivas.***Desagregación del MNC por Enfermedad, Grupos de Edad y sexo. Residentes en Andalucía 1999-2004.*

ENFERMEDAD / CIE-9	Sexo	Media anual
Kwasiokor / 260	H	7,8
	M	8,7
Marasmo / 261	H	75,5
	M	44,2
Con Queratomalacia / 264.4	H	0,0
	M	0,2
Beriberi / 265.0	H	0,0
	M	0,3
Pelagra / 265.2	H	3,7
	M	1,2

*Fuente: CMBDA*

### GRUPO III. TRASTORNOS METABÓLICOS Y DE INMUNIDAD

**TABLA 6.5. Trastornos del Transporte y Metabolismo de Aminoácidos.**

*Desagregación del MNC por Enfermedad, Grupos de Edad y Sexo. Residentes en Andalucía 1999-2004.*

ENFERMEDAD / CIE-9	Sexo	Media anual
Trastornos del Transporte de Aminoácidos / 270.0	H	7,8
	M	3,2
Fenilcetonuria / 270.1	H	3,5
	M	5,0
Otros Trastornos del Metabolismo de Aminoácidos Aromáticos / 270.2, 270.5	H	6,7
	M	6,7
Trastornos del Metabolismo de Aminoácidos de Caden / 270.3	H	2,3
	M	1,8
Trastornos del Metabolismo de Amino Ácidos Sulfura / 270.4	H	5,3
	M	7,0
Trastorno del Metab del Ciclo Uréico / 270.6	H	34,0
	M	15,7
Otros Trastornos del Metabolismo de Aminoácidos / 270.7, 270.8	H	45,0
	M	29,8
Trastorno no Especificado del Metabolismo de los Aminoácidos / 270.9	H	0,5
	M	0,8

*Fuente: CMBDA*

**TABLA 7.5. Trastornos del Transporte y Metabolismo de los Carbohidratos.**

*Desagregación del MNC por Enfermedad, Grupos de Edad y Sexo. Residentes en Andalucía 1999-2004.*

ENFERMEDAD / CIE-9	Sexo	Media anual
Glucogenosis / 271.0	H	10,7
	M	5,2
Galactosemia / 271.1	H	2,5
	M	1,2
Intolerancia Hereditaria a la Fructosa / 271.2	H	1,5
	M	1,5
Otros Trastornos Especificados del Transporte y Metabolismo de Carbohidratos / 271.8	H	1,8
	M	2,3

*Fuente: CMBDA*

**TABLA 8.5. Trastornos del Metabolismo Lipóide.***Desagregación del MNC por Enfermedad, Grupos de Edad y Sexo. Residentes en Andalucía 1999-2004.*

ENFERMEDAD / CIE-9	Sexo	Media anual
Carencias de Lipoproteínas / 272.5	H	8,0
	M	8,5
Lipodistrofia / 272.6	H	13,2
	M	41,0
Lipidosis / 272.7 Enfermedad de Fraby / Muculipidosis	H	14,8
	M	8,0
Otros Trastornos del Metabolismo Lipóide / 272.8	H	249,5
	M	188,3

*Fuente: CMBDA***TABLA 9.5. Trastornos del Metabolismo de Proteínas.***Desagregación del MNC por Enfermedad, Grupos de Edad y Sexo. Residentes en Andalucía 1999-2004.*

ENFERMEDAD / CIE-9	Sexo	Media anual
Hipergammaglobulinemia Policlonal / 273.0	H	16,5
	M	13,5
Paraproteinemia Monoclonal / 273.1	H	113,3
	M	103,7
Otras Paraproteinemias / 273.2	H	14,2
	M	26,2
Macroglobulinemia / 273.3	H	23,3
	M	12,8
Otros Trastornos del Metabolismo de Proteínas Plas / 273.8	H	161,5
	M	169,2

*Fuente: CMBDA*

**TABLA 10.5. Trastornos del Metabolismo Mineral.***Desagregación del MNC por Enfermedad, Grupos de Edad y Sexo. Residentes en Andalucía 1999-2004.*

ENFERMEDAD / CIE-9	Sexo	Media anual
Trastornos del Metabolismo del Hierro (Inc Hemocromatosis) / 275.0	H	85,3
	M	25,5
Trastornos del Metabolismo del Cobre / 275.1	H	9,3
	M	10,0
Trastornos del Metabolismo del Fósforo / 275.3	H	15,2
	M	18,7
Trastornos del Metabolismo del Calcio / 275.4, 275.40, 275.49	H	76,5
	M	96,2

*Fuente: CMBDA***TABLA 11.5. Otros Trastornos del Metabolismo.***Desagregación del MNC por Enfermedad, Grupos de Edad y Sexo. Residentes en Andalucía 1999-2004.*

ENFERMEDAD / CIE-9	Sexo	Media anual
Fibrosis Quística / 277.0, 277.00, 277.01	H	53,5
	M	48,7
Trastornos en el Metabolismo de la Porfirina / 277.1 Porfiria hepática / Porfiria eritropoyética	H	29,8
	M	11,8
Otros Trast. de la Purina y Pirimidina / 277.2	H	0,8
	M	1,0
Amiloidosis / 277.3	H	79,0
	M	88,3
Trastornos en la Excreción de la Bilirrubina / 277.4	H	77,0
	M	33,3
Mucopolisacaridosis / 277.5	H	8,7
	M	8,0
Otros Trastornos de Enzimas Circulatorias / 277.6 Déficit de Alfa 1 Antitripsina o EPOC familiar / Angioedema hereditario	H	12,2
	M	10,2
Otros Trastornos Específicos del Metabolismo / 277.8 S. de Merrf	H	23,3
	M	17,7

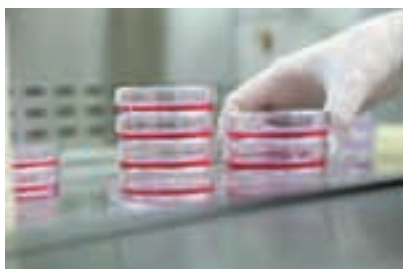
*Fuente: CMBDA*

## TABLA 12.5. Trastornos de la Inmunidad.

Desagregación del MNC por Enfermedad, Grupos de Edad y Sexo. Residentes en Andalucía 1999-2004.

ENFERMEDAD / CIE-9	Sexo	Media anual
Hipogammaglobulinemia no Especificada / 279.00	H	20,7
	M	17,5
Inmunodeficiencia Iga Selectiva / 279.01	H	13,5
	M	12,0
Inmunodeficiencia Igm Selectiva / 279.02	H	1,3
	M	0,5
Otras deficiencias de Inmunoglobulinas Selectivas / 279.03	H	6,7
	M	6,3
Hipogammaglobulinemia Congénita / 279.04	H	3,8
	M	1,5
Hiper Igm, Síndrome de / 279.05	H	0,8
	M	0,3
Inmunodeficiencia Variable Común / 279.06	H	15,3
	M	13,8
Inmunodeficiencia con Carencia Células T no Especificada / 279.10	H	1,0
	M	0,7
Di George, Síndrome de (Hipoplasia Tímica) / 279.11	H	2,0
	M	1,3
Wiskott Aldrich, Síndrome de / 279.12	H	3,2
	M	0,0
Otras deficiencias de la Inmunidad Celular / 279.19	H	1,5
	M	0,3
Inmunodeficiencia Combinada / 279.2	H	2,2
	M	0,5

Fuente: CMBDA



**TABLA 13.5. Anemias Hereditarias.***Desagregación del MNC por Enfermedad, Grupos de Edad y Sexo. Residentes en Andalucía 1999-2004.*

ENFERMEDAD / CIE-9	Sexo	Media anual
Esferocitosis Hereditaria / 282.0	H	23,5
	M	30,2
Eliptocitosis Hereditaria / 282.1	H	0,7
	M	1,3
Anemias por Trastorno Metabolismo del Glutation / 282.2	H	18,7
	M	8,5
Otras Anemias Hemolíticas por Carencia de Enzimas / 282.3	H	1,2
	M	1,5
Talasemias / 282.4	H	258,7
	M	460,0
Anemias Drepanocíticas / 282.6 (282.60, 282.61, 282.62, 282.63, 282.69)	H	3,7
	M	8,7
Otras Hemoglobinopatias / 282.7	H	2,0
	M	1,7
Estomatocitosis / 282.8	H	0,2
	M	0,8
Anemia Aplástica Constitucional / 284.0	H	11,7
	M	11,2

*Fuente: CMBDA***TABLA 14.5. Otras Anemias.***Desagregación del MNC por Enfermedad, Grupos de Edad y Sexo. Residentes en Andalucía 1999-2004.*

ENFERMEDAD / CIE-9	Sexo	Media anual
Otras Anemias Específicas por Falta de Hierro / 280.8	H	42,7
	M	58,8
Anemia Perniciosa / 281.0	H	24,8
	M	39,8
Anemia Hemolítica Adquirida Autoinmune / 283.0	H	73,5
	M	93,8
Anemia Hemolítica no Autoinmune / 283.1, 283.11	H	20,7
	M	20,0
Hemoglobinuria Paroxística por Anticuerpos Fríos / 283.2	H	7,7
	M	10,8
Anemia Sideroblástica / 285.0	H	41,8
	M	46,0

*Fuente: CMBDA*



**TABLA 15.5. Defectos de la Coagulación.***Desagregación del MNC por Enfermedad, Grupos de Edad y Sexo. Residentes en Andalucía 1999-2004.*

<b>ENFERMEDAD / CIE-9</b>	<b>Sexo</b>	<b>Media anual</b>
Trastorno Congénito del Factor VIII / 286.0	H	69,2
	M	12,8
Trastorno Congénito del Factor IX / 286.1	H	8,5
	M	1,7
Carencia Congénita del Factor XI o hemofilia C/ 286.2	H	2,7
	M	4,3
Carencia Congénita de otros factores de la coagulación / 286.3	H	32,2
	M	33,7
Hemofilia Vascular / Enfer Von Willebrand / Angiohemofilia / 286.4	H	37,3
	M	48,8
Trastorno Hemorrágico por Anticoagulantes Circulantes / 286.5	H	124,5
	M	161,2
Síndrome de desfibrinización / 286.6	H	177,2
	M	129,3

*Fuente: CMBDA***TABLA 16.5. Otras Enfermedades de la Sangre.***Desagregación del MNC por Enfermedad, Grupos de Edad y Sexo. Residentes en Andalucía 1999-2004.*

<b>ENFERMEDAD / CIE-9</b>	<b>Sexo</b>	<b>Media anual</b>
Púrpura Alérgica / 287.0 Púrpura de Schonlein Henoch	H	132,7
	M	122,0
Defectos Cualitativos de las Plaquetas / 287.1	H	6,0
	M	7,7
Trombocitopenia Primaria / 287.3	H	216,7
	M	283,0
Agranulocitosis / 288.0	H	918,2
	M	882,5
Trastornos Funcionales de Neutrófilos Polimorfonuc / 288.1	H	6,3
	M	7,0
Anomalías Congénitas de Leucocitos / 288.2	H	4,8
	M	3,7
Otras Enfermedades Especificadas de Sangre y Órganos hematopoyéticos / 289.8	H	102,0
	M	61,5

*Fuente: CMBDA*

## GRUPO IV. TRASTORNOS MENTALES

**TABLA 17.5. Psicosis.**

*Desagregación del MNC por Enfermedad, Grupos de Edad y Sexo. Residentes en Andalucía 1999-2004.*

ENFERMEDAD / CIE-9	Sexo	Media anual
Demencia Presenil / 290.11, 290.12, 290.13	H	25,2
	M	24,8
Autismo Infantil / 299.0, 299.00, 299.01	H	25,0
	M	7,2
Psicosis desintegrativa / 299.1, 299.10, 299.11	H	1,3
	M	0,5
Otras Psicosis Específicas de la Primera Infancia / 299.80, 299.81	H	1,5
	M	0,8
Psicosis Peculiar Niñez / 299.9, 299.90, 299.91	H	1,8
	M	1,2

*Fuente: CMBDA*

**TABLA 18.5. Otros trastornos mentales**

*Desagregación del MNC por Enfermedad, Grupos de Edad y Sexo. Residentes en Andalucía 1999-2004.*

ENFERMEDAD / CIE-9	Sexo	Media anual
Despersonalización, Síndrome de / 300.6	H	2,2
	M	1,5
Anorexia Nerviosa / 307.1	H	12,0
	M	166,5
Gilles de La Tourette, Síndrome de / 307.23	H	5,0
	M	2,3
Bulimia / 307.51	H	2,7
	M	61,2
Pica / 307.52	H	0,3
	M	0,7

*Fuente: CMBDA*

## GRUPO V. ENFERMEDADES DEL SISTEMA NERVIOSO

**TABLA 19.5. Degeneraciones Cerebrales.**

*Desagregación del MNC por Enfermedad, Grupos de Edad y Sexo. Residentes en Andalucía 1999-2004*

ENFERMEDAD / CIE-9	Sexo	Media anual
Leucodistrofia / 330.0	H	11,5
	M	6,8
Lipidosis Cerebrales / 330.1 Ceroidolipofuscinosis	H	3,5
	M	1,3
Otras degeneraciones Cerebrales Especificadas de L / 330.8 Enfermedad de Leigh	H	4,5
	M	10,5
Pick, Enfermedad de / 331.1	H	3,3
	M	3,0
Reye, Síndrome de / 331.81	H	1,0
	M	0,5
Degeneración Cerebral Ncoc (Otra) / 331.89	H	25,2
	M	22,7

Fuente: CMBDA

**TABLA 20.5. Otras Enf. Extrapiramidales y Trast. Anormales de los Movimientos.**

*Desagregación del MNC por Enfermedad, Grupos de Edad y Sexo. Residentes en Andalucía 1999-2004.*

ENFERMEDAD / CIE-9	Sexo	Media anual
Otras Enf. degenerativas de Ganglios Basales / 333.0	H	18,8
	M	16,5
Mioclonus / 333.2	H	36,5
	M	30,7
Huntington, Enfermedad de / 333.4	H	15,5
	M	12,7
Distonía por Torsión Idiopática o Distonía Primaria/ 333.6	H	8,3
	M	9,3
Blefarospasmo / 333.81	H	0,8
	M	4,5
Disquinesia Orofacial / 333.82	H	4,2
	M	9,8
Tortícolis Espasmódica / 333.83	H	1,7
	M	1,0
Otros Fragmentos de Distonía por Torsión / 333.89 Disfonía espasmódica	H	1,0
	M	1,2
Síndrome de Hombre Rígido / 333.91	H	2,5
	M	3,3
Síndrome de las Piernas Inquietas (Acromelalgia, Sdme Ekbom) / 333.99	H	20,0
	M	17,2

Fuente: CMBDA

**TABLA 21.5. Enfermedad Espinocerebelosa.***Desagregación del MNC por Enfermedad, Grupos de Edad y Sexo. Residentes en Andalucía 1999-2004.*

ENFERMEDAD / CIE-9	Sexo	Media anual
Ataxia de Friedreich o Espinocerebelosa/ 334.0	H	7,5
	M	4,7
Paraplejía Espástica Hereditaria / 334.1	H	7,5
	M	6,8
Degeneración Cerebelosa Primaria / 334.2 Ataxia de Marie	H	8,8
	M	7,3
Ataxia Cerebelosa (Otra O Neom) / 334.3	H	24,8
	M	12,2
Otras Enfermedades Espinocerebelares / 334.8 Ataxia telangiectasia	H	7,0
	M	3,8

*Fuente: CMBDA***TABLA 22.5. Enfermedades de la Médula Espinal.***Desagregación del MNC por Enfermedad, Grupos de Edad y Sexo. Residentes en Andalucía 1999-2004.*

ENFERMEDAD / CIE-9	Sexo	Media anual
Enfermedad de Werdnig-Hoffman / 335.0	H	8,3
	M	5,8
Atrofia Muscular Espinal sin Especificar / 335.10	H	1,3
	M	1,2
Enfermedad de Kugelberg-Welander / 335.11	H	1,0
	M	1,0
Otras Atrofias Musculares Espinales / 335.19	H	1,2
	M	0,5
Esclerosis Lateral Amiotrófica / 335.20	H	69,5
	M	60,2
Atrofia Muscular Progresiva / 335.21	H	3,3
	M	1,7
Parálisis Bulbar Progresiva / 335.22	H	8,8
	M	8,0
Parálisis Pseudobulbar / 335.23	H	13,8
	M	7,7
Esclerosis Lateral Primaria / 335.24	H	2,0
	M	1,0
Otras Enfermedades de Neurona Motora / 335.29	H	5,7
	M	3,7
Siringomielia / 336.0	H	30,5
	M	32,8

*Fuente: CMBDA*

**TABLA 23.5. Otros Trastornos del Sistema Nervioso Central.***Desagregación del MNC por Enfermedad, Grupos de Edad y Sexo. Residentes en Andalucía 1999-2004.*

<b>ENFERMEDAD / CIE-9</b>	<b>Sexo</b>	<b>Media anual</b>
Encefalomiелitis Post Inmunización / 323.5	H	0,8
	M	0,5
Esclerosis Múltiple / 340	H	164,0
	M	313,0
Neuromielitis Óptica / 341.0	H	6,2
	M	9,8
Enfermedad de Schilder / 341.1	H	2,3
	M	1,7
Otras Enfermedades desmielinizantes del SNC / 341.8	H	17,3
	M	9,7
Otros Síndromes Paralíticos Especificados / 344.89	H	22,3
	M	18,0
Epilepsia no Convulsiva Generalizada / 345.0, 345.00, 345.01	H	59,3
	M	54,5
Epilepsia Convulsiva Generalizada / 345.1, 345.10, 345.11	H	464,5
	M	338,7
Espasmos Infantiles (Sdme D. West) / 345.6, 345.60, 345.60	H	25,5
	M	21,5
Otras Formas de Epilepsia / 345.8, 345.80, 345.81	H	58,7
	M	44,7
Otras Formas de Migraña / 346.8, 346.80, 346.81	H	12,7
	M	21,5
Narcolepsia y Cataplejia / 347	H	3,5
	M	6,0
Rinorrea de Líquido Céfalo-Raquideo / 349.81	H	63,7
	M	60,5
Encefalopatía Tóxica / 349.82	H	27,8
	M	22,3
Otros Alteración del Sistema Nervioso Ncoc / 349.89 S. de Hemiplejia alternante /342.8	H	18,7
	M	18,8

*Fuente: CMBDA*

**TABLA 24.5. Neuropatía Periférica Hereditaria e Idiopática.***Desagregación del MNC por Enfermedad, Grupos de Edad y Sexo. Residentes en Andalucía 1999-2004.*

ENFERMEDAD / CIE-9	Sexo	Media anual
Neuropatía Periférica Hereditaria / 356.0	H	2,7
	M	2,2
Atrofia Muscular Peroneal / 356.1 Enf de Charcot-Marie-Tooth	H	15,7
	M	11,5
Neuropatía Sensorial Hereditaria / 356.2	H	9,5
	M	6,3
Refsum, Enfermedad de / 356.3	H	0,2
	M	0,5
Otra Neuropatía Periférica Idiopática Especificada / 356.8 Miopatía mitocondrial o S. de Melas / S. de Kearns-Sayre	H	58,3
	M	34,3

*Fuente: CMBDA***TABLA 25.5. Trastornos Mioneurales y Miopatías.***Desagregación del MNC por Enfermedad, Grupos de Edad y Sexo. Residentes en Andalucía 1999-2004.*

ENFERMEDAD / CIE-9	Sexo	Media anual
Miastenia Gravis / 358.0	H	80,7
	M	124,0
Distrofia Muscular Hereditaria Congénita / 359.0	H	14,5
	M	9,8
Distrofia Muscular Progresiva Hereditaria / 359.1	H	49,3
	M	20,3
Trastornos Miotónicos / 359.2	H	27,8
	M	28,3

*Fuente: CMBDA***TABLA 26.5. Otros Trastornos del Sistema Nervioso Periférico.***Desagregación del MNC por Enfermedad, Grupos de Edad y Sexo. Residentes en Andalucía 1999-2004.*

ENFERMEDAD / CIE-9	Sexo	Media anual
Otros Trastornos Especificados del Nervio Trigémino / 350.8	H	2,3
	M	5,0
Otros Trastornos del Nervio Facial / 351.8	H	10,5
	M	13,0
Amiotrofia Neurálgica / 353.5	H	2,5
	M	0,8
Polineuritis Infecciosa Aguda / 357.0	H	84,2
	M	50,7

*Fuente: CMBDA*



## GRUPO VI. TRASTORNOS OCULARES

**TABLA 27.5. Distrofias Retinianas Hereditarias.**

*Desagregación del MNC por Enfermedad, Grupos de Edad y Sexo. Residentes en Andalucía 1999-2004.*

ENFERMEDAD / CIE-9	Sexo	Media anual
Distrofia Retiniana Hereditaria Neom / 362.70	H	0,2
	M	0,3
Distrofias Vitroretinianas / 362.73	H	0,2
	M	0,7
Distrofia Retiniana Pigmentaria / 362.74	H	13,3
	M	9,3
Otras Distrofias que implican principalmente la Retina / 362.75	H	0,2
	M	0,5
Distrofias que implican principalmente el Epitelio Pigm / 362.76	H	0,7
	M	0,8
Distrofias que implican principalmente la Membrana de B / 362.77	H	0,3
	M	0,0

Fuente: CMBDA

**TABLA 28.5. Trastornos de la Coroides.**

*Desagregación del MNC por Enfermedad, Grupos de Edad y Sexo. Residentes en Andalucía 1999-2004.*

ENFERMEDAD / CIE-9	Sexo	Media anual
Pars Planitis / 363.21	H	1,0
	M	0,8
Distrofia o Atrofia Coroidea Hereditaria no Especi / 363.50	H	0,0
	M	0,2
Distrofia Circumpapilar de Coroides, Total / 363.52	H	0,2
	M	0,0
Atrofia Coroidea Central, Total / 363.54	H	0,2
	M	0,3

Fuente: CMBDA

**TABLA 29.5. Otros Trastornos Oculares.***Desagregación del MNC por Enfermedad, Grupos de Edad y Sexo. Residentes en Andalucía 1999-2004.*

ENFERMEDAD / CIE-9	Sexo	Media anual
Queratitis Intersticial Difusa / 370.52	H	0,3
	M	1,3
Degeneraciones Periféricas de la Cornea / 371.48	H	0,2
	M	0,0
Distrofias Hereditarias Corneanas / 371.51, 371.52, 371.54, 371.55, 371.56, 371.57	H	4,3
	M	5,7

*Fuente: CMBDA***TABLA 30.5. Otros Trastornos Oculares.***Desagregación del MNC por Enfermedad, Grupos de Edad y Sexo. Residentes en Andalucía 1999-2004.*

ENFERMEDAD / CIE-9	Sexo	Media anual
Retinopatía Exudativa / 362.12	H	3,0
	M	1,3
Vasculitis Retiniana / 362.18	H	4,2
	M	3,7
Fibroplasia Retrolental / 362.21	H	38,3
	M	41,2
Ciclitis Heterocromica de Fuchs / 364.21	H	0,5
	M	0,3
Crisis Glaucomatocicliticas / 364.22	H	1,0
	M	0,5
Vogt Koyanagi Harada, Síndrome de / 364.24	H	0,7
	M	0,3
Atrofia Esencial del Iris / 364.51	H	0,5
	M	0,3
Papilitis / 377.31	H	10,8
	M	8,7
Brown, Síndrome de / 378.61	H	0,2
	M	0,2
Duane, Síndrome de / 378.71	H	0,5
	M	1,3
Pupila de Argyll Robertson Atípica / 379.45	H	0,0
	M	0,2
Reacción Pupilar Tónica / 379.46	H	1,0
	M	2,0
Nistagmus Congénito / 379.51	H	6,2
	M	4,3

*Fuente: CMBDA*

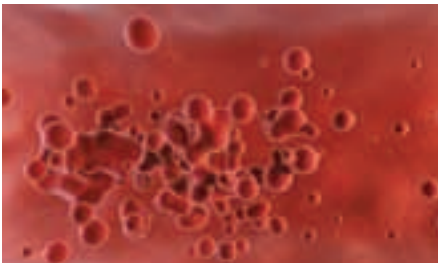
## GRUPO VII. ENFERMEDADES DEL SISTEMA CIRCULATORIO

**TABLA 31.5. Poliarteritis Nodosa y Enfermedades Conexas.**

*Desagregación del MNC por Enfermedad, Grupos de Edad y Sexo. Residentes en Andalucía 1999-2004.*

ENFERMEDAD / CIE-9	Sexo	Media anual
Poliarteritis Nodosa / 446.0	H	28,5
	M	21,7
Kawasaki, Enfermedad de / 446.1	H	33,2
	M	25,8
Angeitis por Hipersensibilidad no Especificada / 446.20	H	4,0
	M	4,7
Goodpasture, Síndrome de / 446.21	H	8,5
	M	8,5
Otras Angeitis por Hipersensibilidad Especificadas / 446.29	H	22,3
	M	20,0
Granulomatosis de Wegener / 446.4	H	36,5
	M	29,0
Arteritis de Células Gigantes / 446.5	H	54,5
	M	95,2
Microangiopatía Trombótica / 446.6	H	6,7
	M	14,0
Arteritis de Takayasu / 446.7	H	5,5
	M	11,5

Fuente: CMBDA



**TABLA 32.5. Otras Enfermedades Circulatorias.***Desagregación del MNC por Enfermedad, Grupos de Edad y Sexo. Residentes en Andalucía 1999-2004.*

ENFERMEDAD / CIE-9	Sexo	Media anual
Corea Reumática con Afección Cardíaca / 392.0	H	0,2
	M	0,5
Corea Reumática sin mención de Complicación Cardíaca / 392.9	H	0,7
	M	0,7
Hipertensión Pulmonar Primaria / 416.0	H	377,5
	M	488,3
Miocarditis de Células Gigantes / 422.91	H	6,3
	M	3,2
Fibrosis Endomiocárdica / 425.0	H	3,7
	M	3,0
Micardiopatía Oscura de África / 425.2	H	1,5
	M	0,8
Fibroelastosis Endocárdica / 425.3	H	3,7
	M	2,8
Excitación Auriculoventricular Anómala / 426.7	H	164,8
	M	131,5
Síndrome Robo Subclavia / 435.2	H	9,2
	M	4,0
Moya, Enfermedad de / 437.5	H	2,5
	M	3,0
Síndrome de Raynaud / 443.0	H	39,2
	M	114,7
Buerger, Enfermedad de / 443.1	H	59,2
	M	6,5
Otros Trastornos Especificados de Arterias y Arter / 447.8	H	25,0
	M	22,0
Telangiectasia Hemorrágica Hereditaria / 448.0	H	13,2
	M	10,0
Budd Chiari, Síndrome de / 453.0	H	9,5
	M	10,2

*Fuente: CMBDA*

## GRUPO VIII. ENFERMEDADES DEL APARATO RESPIRATORIO

**TABLA 33.5. Enfermedades Pulmonares.**

*Desagregación del MNC por Enfermedad, Grupos de Edad y Sexo. Residentes en Andalucía 1999-2004.*

ENFERMEDAD / CIE-9	Sexo	Media anual
Asbestosis / 501	H	32,2
	M	2,7
Neumoconiosis por otro Sílice o Silicatos / 502	H	234,3
	M	2,0
Neumoconiosis por otro Polvo Inorgánico / 503	H	2,5
	M	0,2
Neumopatía por Inhalación de otro tipo de polvo / 504	H	2,5
	M	0,2
Proteinosis Alveolar Pulmonar / 516.0	H	2,0
	M	0,8
Hemosiderosis Pulmonar Idiopática / 516.1	H	3,2
	M	4,3
Alveolitis Fibrosante Idiopática / 516.3	H	58,5
	M	54,5
Otras Neumopatías Alveolares y Parietoalveolares E / 516.8	H	113,5
	M	116,5

*Fuente: CMBDA*



## GRUPO IX. ENFERMEDADES DEL SISTEMA DIGESTIVO

**TABLA 34.5. Enteritis y Colitis no infecciosa.**

*Desagregación del MNC por Enfermedad, Grupos de Edad y Sexo. Residentes en Andalucía 1999-2004.*

ENFERMEDAD / CIE-9	Sexo	Media anual
Enteritis de Intestino delgado / 555.0	H	142,7
	M	134,8
Enteritis de Intestino Grueso / 555.1	H	91,8
	M	108,8
Enteritis de Intestino delgado con Intestino Grueso / 555.2	H	126,0
	M	119,2
Enteritis en sitio no especificado / 555.9	H	284,8
	M	285,0
Enterocolitis Ulcerativa (Crónica) / 556.0	H	12,7
	M	8,0
Ileocolitis Ulcerativa (Crónica) / 556.1	H	2,3
	M	2,0
Proctitis Ulcerativa (Crónica) / 556.2	H	23,5
	M	24,5
Proctosigmoiditis Ulcerativa (Crónica) / 556.3	H	23,3
	M	20,8
Seudopoliposis de Colon / 556.4	H	3,8
	M	2,3
Colitis Ulcerativa de Colon Izquierdo (Crónica) / 556.5	H	22,8
	M	15,2
Colitis Ulcerativa Universal (Crónica) / 556.6	H	87,2
	M	51,2
Otras Colitis Ulcerativas / 556.8	H	16,7
	M	13,2
Colitis Ulcerativa Inespecífica / 556.9	H	307,2
	M	230,2

*Fuente: CMBDA*



**TABLA 35.5. Otras enfermedades del Aparato Digestivo.***Desagregación del MNC por Enfermedad, Grupos de Edad y Sexo. Residentes Andalucía 1999-2004.*

ENFERMEDAD / CIE-9	Sexo	Media anual
Anodoncia / 520.0	H	0,2
	M	0,5
Trast. Hereditarios de la Estructura dental, no clasificados bajo otros conceptos / 520.5	H	0,2
	M	0,2
Otras Enfermedades Específicas de los Maxilares Ncoc / 526.89	H	14,0
	M	8,3
Acalasia y Cardiorespaso / 530.0	H	88,3
	M	80,0
Síndrome de Laceración-Hemorrágica Gastroesofágica / 530.7	H	336,2
	M	120,2
Gastritis Atrófica / 535.1	H	1,7
	M	1,7
Hipertrofia de la Mucosa Gástrica / 535.2	H	0,3
	M	0,0
Esprue Tropical / 579.1	H	0,2
	M	0,7

*Fuente: CMBDA***GRUPO X. ENFERMEDADES DEL APARATO GENITOURINARIO****TABLA 36.5. Glomerulonefritis Crónica.***Desagregación del MNC por Enfermedad, Grupos de Edad y Sexo. Residentes Andalucía 1999-2004.*

ENFERMEDAD / CIE-9	Sexo	Media anual
Glomerulonefritis Crónica Proliferativa / 582.0	H	58,7
	M	28,0
Glomerulonefritis Crónica Membranosa / 582.1	H	46,0
	M	28,7
Glomerulonefritis Crónica Membranoproliferativa / 582.2	H	29,5
	M	17,3
Glomerulonefritis Crónica Rápidamente Progresiva / 582.4	H	12,2
	M	8,8
Glomerulonefritis Crónica con otra lesión renal/ 582.8, 582.81, 582.89	H	117,7
	M	141,7
Glomerulonefritis Crónica con lesión no especificada / 582.9	H	147,2
	M	86,3

*Fuente: CMBDA*

**TABLA 37.5. Nefritis y Nefropatía no Especificada como Aguda ni Crónica.***Desagregación del MNC por Enfermedad, Grupos de Edad y Sexo. Residentes Andalucía 1999-2004.*

ENFERMEDAD / CIE-9	Sexo	Media anual
Nefritis y Nefropatía no Especificada como Aguda ni Crónica pro / 583.0	H	15,3
	M	13,7
Nefritis y Nefropatía no Especificada como Aguda Ni Crónica Me / 583.1	H	18,0
	M	8,3
Nefritis y Nefropatía no Especificada como Aguda Ni Crónica Me / 583.2	H	28,0
	M	15,0
Nefritis y Nefropatía no Especificada como Aguda Ni Crónica Ráp / 583.4	H	16,7
	M	10,3
Nefritis y Nefropatía no Especificada como Aguda Ni Crónica Con / 583.6	H	1,0
	M	2,8
Nefritis y Nefropatía no Especificada como Aguda Ni Crónica Con / 583.7	H	0,2
	M	0,3
Con otra lesión renal / 583.8, 583.81, 583.89	H	729,2
	M	776,0
Con Lesión Patológica no Especificada del Riñón / 583.9	H	116,2
	M	81,3

*Fuente: CMBDA***TABLA 38.5. Otros Trastornos del Aparato Urinario y Embarazo.***Desagregación del MNC por Enfermedad, Grupos de Edad y Sexo. Residentes Andalucía 1999-2004.*

ENFERMEDAD / CIE-9	Sexo	Media anual
Osteodistrofia Renal / 588.0	H	12,5
	M	13,0
Diabetes Insípida Nefrogénica / 588.1	H	1,7
	M	2,8
Obstrucción Ureteral (Otra) / 593.4	H	58,3
	M	44,0
Cistitis Intersticial Crónica / 595.1	H	6,8
	M	17,0
Trigonitis / 595.3	H	3,0
	M	7,2
Sospecha de daños al feto por enfermedad viral en la madre / 655.31, 655.33	H	0,0
	M	56,7

*Fuente: CMBDA*

## GRUPO XI. ENFERMEDADES DE PIEL Y TEJIDO SUBCUTÁNEO

**TABLA 39.5. Dermatitis Bullosa.**

*Desagregación del MNC por Enfermedad, Grupos de Edad y Sexo. Residentes Andalucía 1999-2004.*

ENFERMEDAD / CIE-9	Sexo	Media anual
Dermatitis Pustular Subcorneal / 694.1	H	1,2
	M	3,3
Pénfigo / 694.4	H	16,5
	M	17,5
Pênfigoide / 694.5	H	12,5
	M	20,5
Penfigoide Mucoso Benigno / 694.60, 694.61	H	0,8
	M	1,7

*Fuente: CMBDA*

**TABLA 40.5. Otros Trastornos de la Piel.**

*Desagregación del MNC por Enfermedad, Grupos de Edad y Sexo. Residentes Andalucía 1999-2004.*

ENFERMEDAD / CIE-9	Sexo	Media anual
Eritema Multiforme / 695.1	H	62,8
	M	57,2
Enfermedad de Reiter / 695.81	H	0,3
	M	0,3
Parapsoriasis / 696.2	H	4,8
	M	1,8
Pitiriasis Rubra Pilaris / 696.4	H	1,5
	M	0,8
Liquen Plano / 697.0	H	5,7
	M	10,0
Escleroderma Circunscrita / 701.0	H	7,5
	M	20,8
Queratoderma Adquirido / 701.1	H	28,5
	M	25,3
Acantosis Nigricans Adquirida / 701.2	H	3,0
	M	4,8
Otras Enfermedades Hipertróficas y Atróficas de la / 701.8	H	5,3
	M	4,8
Fox Fordyce, Enfermedad de / 705.82	H	0,2
	M	0,2

*Fuente: CMBDA*

## GRUPO XII. ENFERMEDADES DEL SISEMA OSTEOMIOARTICULAR Y TEJIDO CONECTIVO

**TABLA 41.5. Enfermedades Difusas del Tejido Conectivo.**

*Desagregación del MNC por Enfermedad, Grupos de Edad y Sexo. Residentes en Andalucía 1999-2004.*

ENFERMEDAD / CIE-9	Sexo	Media anual
Lupus Eritematoso Sistémico / 710.0	H	93,5
	M	492,2
Esclerosis Sistémica / 710.1	H	31,5
	M	126,8
Sjogren Primario, Síndrome de / 710.2	H	25,2
	M	227,8
Dermatomiositis / 710.3	H	15,5
	M	41,5
Polimiositis / 710.4	H	14,8
	M	30,8
Aceite Tóxico, Síndrome del / 710.5	H	1,3
	M	1,0
Otras Enfermedades Difusas de Tejido Conectivo / 710.8	H	8,2
	M	26,0
Enfermedad Difusa del Tejido Conectivo no Especificada / 710.9	H	14,8
	M	47,5

Fuente: CMBDA

**TABLA 42.5. Artropatías.**

*Desagregación del MNC por Enfermedad, Grupos de Edad y Sexo. Residentes en Andalucía 1999-2004.*

ENFERMEDAD / CIE-9	Sexo	Media anual
Felty, Síndrome de / 714.1	H	1,7
	M	4,0
Artritis Reumatoide Juvenil / 714.3, 714.30, 714.31, 714.32, 714.33	H	45,7
	M	67,5
Enfermedad de Kaschin-Beck / 716.00, 716.03, 716.04, 716.09	H	0,3
	M	0,5
Sinovitis Vellonodular / 719.20, 719.21, 719.22, 719.23, 719.24, 719.25, 719.26, 719.27, 719.28, 719.29	H	49,3
	M	35,5
Reumatismo Palindrómico / 719.30, 719.31, 719.33, 719.34, 719.35, 719.36, 719.37, 719.38, 719.39	H	5,7
	M	5,3
Espondilitis Anquilosante / 720.0	H	196,7
	M	45,8
Entesopatía Vertebral / 720.1	H	0,2
	M	0,5

Fuente: CMBDA

**TABLA 43.5. Otras Enfermedades Osteomioarticulares.***Desagregación del MNC por Enfermedad, Grupos de Edad y Sexo. Residentes en Andalucía 1999-2004.*

ENFERMEDAD / CIE-9	Sexo	Media anual
Hiperostosis Vertebral Anquilosante / 721.6	H	2,7
	M	2,0
Síndrome Cervical Ncoc u Otro Síndrome Afecta Región Cervical / 723.8	H	2,7
	M	2,3
Miositis Osificante Progresiva / 728.11	H	1,2
	M	1,3
Osteitis deformante sin Mención de Tumor Óseo / 731.0	H	55,7
	M	46,7

*Fuente: CMBDA***TABLA 44.5. Osteocondropatías.***Desagregación del MNC por Enfermedad, Grupos de Edad y Sexo. Residentes en Andalucía 1999-2004.*

ENFERMEDAD / CIE-9	Sexo	Media anual
Osteocondrosis Juvenil Vertebral / 732.0	H	4,7
	M	2,7
Osteocondrosis Juvenil de Cadera y Pelvis / 732.1	H	92,0
	M	30,8
Osteocondrosis Juvenil de Extremidad Superior / 732.3	H	28,2
	M	9,0
Osteocondrosis Juvenil de Extremidad Inferior Salv / 732.4	H	44,7
	M	23,0
Osteocondrosis Juvenil del Pie / 732.5	H	19,5
	M	16,7
Otra Osteocondrosis Juvenil -Otros No Codificados / 732.6	H	2,0
	M	1,7
Osteocondritis Disecante / 732.7	H	34,8
	M	11,2

*Fuente: CMBDA***TABLA 45.5. Otros Trastornos de Hueso y Cartílagos.***Desagregación del MNC por Enfermedad, Grupos de Edad y Sexo. Residentes en Andalucía 1999-2004.*

ENFERMEDAD / CIE-9	Sexo	Media anual
Tietze, Síndrome de / 733.6	H	9,7
	M	17,5
Algoneurodistrofia / 733.7	H	6,0
	M	6,3

*Fuente: CMBDA*

## OTRAS ENFERMEDADES RARAS NO CLASIFICADAS ANTERIORMENTE

Síndrome de Behcet / 136.1  
 Leucemia linfoide crónica / 204.1  
 S. de Churg Strauss / 518.8  
 S. de fatiga cronica / 780.71

### B. MALFORMACIONES CONGENITAS

*Lista seleccionada en base a capítulo 14 de la CIE-9-MC.*

740	Anencéfalo y anomalías similares
741	Espina bífida
742	Otras anomalías congénitas del sistema nervioso
742.0	Encefalocele
742.1	Microcéfalo
742.2	Deformidad por reducción del cerebro Agenesia del cuerpo calloso
742.3	Hidrocefalo congénito
742.4	Otras anomalías cerebrales específicas
742.5	Otras anomalías especificadas de la médula espinal
743	Anomalías congénitas del ojo
743.0	Anoftalmia
743.1	Microftalmia
743.12	Microftalmia asociada con otras anomalías de ojo y anexos
743.2	Buftalmia
743.3	Catarata congénita y anomalías del cristalino
743.4	Coloboma y otras anomalías del segmento anterior
743.5	Anomalías congénitas del segmento posterior
743.6	Anomalías congénitas de párpados, aparato lagrimal y órbita
744	Anomalías congénitas del oído, de la cara y del cuello
744.0	Anomalías de oído que causan deterioro de la audición
744.2	Otras anomalías especificadas del oído
744.23	Microtia
744.24	Anomalías especificadas de la trompa de Eustaquio
744.29	Otras anomalías oído ncoc

744.3	Anomalías oído no especificado
744.4	Quiste o fístula de la hendidura branquial, fístula preauricular
744.5	Pterigion del cuello
744.8	Otras anomalías especificadas de cara y cuello
744.81	Macroqueilia
744.82	Microqueilia
744.83	Macrostomia
744.84	Microstomia
744.89	Otras anomalías congénitas de cara y cuello ncoc
744.9	Anomalías congénitas de cara y cuello no especificado
745	Anomalías del bulbo arterioso y del cierre septal intracardiaco
745.0	Tronco arterioso común
745.1	Transposición de grandes vasos
745.10	Transp completa de grandes vasos
745.11	Ventriculo derecho de doble salida
745.12	Transposicion corregida de grandes vasos
745.19	Otra transposicion de grandes vasos -otros no codificados
745.2	Tetralogia de fallot
745.3	Ventriculo común
745.4	Defecto de tabique ventricular
745.5	Defecto tabique auricular tipo ostium secundum
745.6	Defectos de los cojinetes endocárdicos
745.60	Def. Eminencia endocardica primum no especificado
745.61	Defecto ostium primum
745.69	Defecto eminencia endocardiaca ncoc

745.7	Corazón biloculare
745.8	Anomalía cierre septal -otros no codificados
745.9	Anomalía cierre septal no especificado
746	Otras anomalías congénitas del corazon
746.0	Defectos de los cojinetes endocárdicos
746.00	Anomalía de la válvula pulmonar no especificado
746.01	Atresia congénito valvula pulmonar
746.02	Estenosis congénita valvula pulmonar
746.09	Otras anomalías valvula pulmonar ncoc
746.1	Atresia y estenosis valvula tricuspide, congénitas
746.2	Anomalía de Ebstein
746.3	Estenosis congénita válvula aórtica
746.4	Insuficiencia congénita válvula aórtica
746.5	Estenosis mitral congénita
746.6	Insuficiencia mitral congénita
746.7	Síndrome de corazón izquierdo hipoplásico
746.8	Otras anomalías especificadas del corazón
746.81	Estenosis subaórtica congénita
746.82	Corazón triauricular
746.83	Estenosis infundibular pulmonar
746.84	Anomalías cardiacas obstructivas ncoc
746.85	Anomalía arteria coronaria
746.86	Bloqueo cardiaco congénito
746.87	Malposicion cardiaca, vertice o punta
746.89	Otras anomalías cardiacas congénitas ncoc
746.9	Anomalías cardiacas congénitas no especificado
747	Otras anomalías congénitas del aparato circulatorio
747.0	Conducto arterioso abierto
747.1	Coartación de aorta
747.2	Otras anomalías de aorta
747.20	Anomalías congénitas de aorta no especificado
747.21	Anomalías cayado aórtico
747.22	Atresia/estenosis aórtico
747.29	Otras anomalías congénitas de aorta ncoc
747.3	Anomalía arteria pulmonar
747.4	Anomalías de grandes venas
747.40	Anomalías grandes venas sin especificar
747.41	Conexion anómala total de venas pulmonares
747.42	Conexion anómala parcial de venas pulmonares
747.49	Otras anomalías de grandes venas
747.5	Ausencia o hipoplasia de arteria umbilical

747.6	Otras anomalías del sistema vascular periférico
747.60	Anomalía del sistema vascular periferico sitio no especific
747.61	Anomalía de vasos gastrointestinales
747.62	Anomalía de vasos renales
747.63	Anomalía de vasos de miembros superiores
747.64	Anomalía de vasos de miembros inferiores
747.69	Anomalía de otros sitios especificados del sist.vasc.perifer
747.8	Otras anomalías especificadas de aparato culatorio
747.81	Anomalías cerebrovasculares
747.82	Anomalía de vasos espinales
747.89	Otras anomalías circulatorias ncoc
747.9	Anomalías del aparato circulatorio no especificado
748	Anomalías congenitas del aparato respiratorio
748.0	Atresia coanal
748.1	Otras anomalías nariz -otros no codificados
748.2	Membrana de laringe
748.3	Otras anomalías de laringe, traquea y bronquio
748.4	Quieste pulmón congénito
748.5	Agnesia, hipoplasia y displasia pulmonar
748.6	Otras anomalías pulmonares
748.60	Anomalías pulmonar no especificado
748.61	Bronquiectasia congenita
748.69	Otras anomalías pulmonares ncoc
748.8	Otras anomalías especificadas del aparato respiratorio
748.9	Anomalía respiratoria no especificado
749	Fisura del paladar y labio leporino
749.0	Fisura palatina
749.1	Labio leporino
749.2	Fisura palatina junto con labio leporino
750	Otras anomalías congenitas de la parte superior del aparato digestivo
750.0	Anquiloglosia (lengua fija)
750.1	Otras anomalías de la lengua
750.2	Otras anomalías específicas de boca y faringe
750.21	Ausencia de glandula salival
750.22	Glandula salival accesoria
750.23	Atresia congénita de conducto salival
750.24	Fistula de glándula salival congénita
750.25	Fistula congénita de labio
750.26	Otras anomalías específicas de boca
750.27	Diverticulo faríngeo
750.29	Otras anomalías especificadas de faringe



750.3	Fístula traqueoesofágica con atresia y estenosis esofágica
750.4	Otras anomalías especificadas de esófago
750.5	Estenosis pilórica hipertrófica congénita
750.6	Hernia hiatus congénita
750.7	Otras anomalías especificadas de estómago
750.8	Otras anomalías especificadas del tracto digestivo superior
750.9	Anomalia del tracto digestivo superior no especificado
751	Otras anomalías congénitas del aparato digestivo
751.0	Divertículo meckel
751.1	Atresia y estenosis de intestino delgado
751.2	Atresia y estenosis de intestino grueso, recto y canal anal
751.3	Enfermedad hirschsprung y otros trast. Funcion. Cong. Colon
751.4	Anomalías de fijación intestinal
751.5	Otras anomalías intestinales
751.6	Anomalías de vesícula biliar, vías biliares e hígado
751.60	Anomalías no especif. De vesí. Biliar, vías biliares, hígado
751.61	Atresia biliar
751.62	Enfermedad quística congénita de hígado
751.69	Otras anomalías de vesícula biliar, vías biliares e hígado
751.7	Anomalías pancreáticas
751.8	Otras anomalías especificadas sistema digestivo
751.9	Anomalías del sistema digestivo no especificado
752	Anomalías congénitas de órganos genitales
752.0	Anomalías ováricas
752.1	Anomalías de trompas de Falopio y ligamentos anchos
752.2	Duplicación útero
752.3	Otras anomalías uterinas
752.4	Anomalías de cervix, vagina y genitales externos
752.40	Anomalías de cervix, vagina y genit. Fem. Ex. No especif.
752.41	Quiste embrionario de cervix, vagina y genitales ex. Femeni.
752.42	Himen imperforado
752.49	Otras anomalías cervix, vagina, genitales externos femeninos
752.5	Testículo no descendidos y retráctiles
752.6	Hipospadias, epispadias y otras anomalías del pene
753	Anomalías congénitas del aparato urinario
753.0	Agenesia y disgenesia renal
753.1	Enfermedad quística renal
753.10	Enfermedad quística renal, no especificada
753.11	Quiste renal individual congénito
753.12	Riñón poliquistico, tipo no especificado
753.13	Riñón poliquistico, autosómico dominante

753.14	Riñón poliquistico, autosómico recesivo
753.15	Displasia renal
753.16	Riñón quístico medular
753.17	Riñón esponjoso medular
753.19	Otra enfermedad renal quística especificada
753.2	Defectos obstructivos de pelvis renal y uréter
753.5	Extrofia vesical
754	Ciertas anomalías osteomusculares congénitas
754.0	Defor. de craneo, cara y mandíbula congénito
754.1	Defor. de musculo esternocleidomastoideos congénita
754.2	Deformidad de la columna vertebral congénita
754.3	Luxación congénita de cadera
754.4	Genu recurvatum y arqueamiento de los huesos largos de la pierna congénitos
754.5	Deformidad en varo de los pies
754.6	Deformidades en valgo de los pies
754.60	Talipes valgo (pie valgo)
754.61	Pie plano congénito
754.62	Talipes calcaneovalgo (pie calcaneovalgo)
754.69	Otra deformidad congénita valgo de pie ncoc
754.7	Otras deformidades de los pies
754.70	Talipes no especificado
754.71	Talipes cavo
754.79	Otra deformidad congénita del pie ncoc
754.8	Otras anomalías no teratogénicas especificadas
754.81	Pectus excavatum
754.82	Pectus carinatum
754.89	Otras anomalías no teratogénicas ncoc Artrogriposis congénita multiople Artrogriposis distal tipo 2ª Síndrome de Beckwith Wiedemann
755	Otras anomalías congénitas de los miembros
755.0	Polidactilia
755.00	Polidactilia no especificado
755.01	Polidactilia, dedos de la mano
755.02	Polidactilia, dedos de los pies
755.1	Sindactilia
755.10	Sindactilia, sitios multiples y sitios no especificados
755.11	Sindactilia dedos de la mano sin fusión de hueso
755.12	Sindactilia dedos de la mano con fusión de hueso
755.13	Sindactilia dedos del pie sin fusión de hueso

755.14	Sindactilia dedos del pie con fusión de hueso
755.2	Deformidades por reducción de miembro superior
755.20	Defor. por reducción de miembro superior no especificado
755.21	Deficiencia transversal de miembro superior
755.22	Defic. longitudinal de miembro super. No clas.en otra parte
755.23	Defic. longit. combinada, implica. de húmero, radio, cúbito (c.inco
755.24	Defic. longit. Húmero compl. o parcial
755.25	Defic. longit. Radiocubital compl. o parcial
755.26	Defic. longit. Radio completa o parcial
755.27	Defic. longit. Cúbito completa o parcial
755.28	Defic.longit. Carpianos o metacarpianos completa o parcial
755.29	Defic.longit. Falanges, completa o parcial
755.3	Deformidades por reducción de miembro inferior
755.5	Otras anomalías de miembro superior, incluyendo la cintura escapular
755.6	Otras anomalías de miembro inferior, incluyendo la cintura pélvica
755.8	Otras anomalías especificadas de miembro no especificado S. de Larsen?
756	Otras anomalías congénitas del sistema osteomuscular
756.0	Anomalías de huesos craneales y faciales
756.1	Anomalías de la columna vertebral
756.10	Anomalías de la columna vertebral no especificado
756.13	Ausencia congénita vertebral
756.14	Hemivértebra
756.15	Fusión congénita vertebral
756.16	Síndrome klippel-feil
756.19	Otra anomalía vertebral -otros no codificados
756.3	Otras anomalías de costilla y esternón
756.4	Acondroplasia Condrodistrofia. Discondroplasia. Exostosis múltiple S. de Mafucci
756.5	Osteodistrofias
756.50	Osteodistrofia no especificado
756.51	Osteogenesis imperfecta
756.52	Osteopetrosis
756.56	Displasia epifsara múltiple
756.59	Otra osteodistrofia -otros no codificados S. de Albright (-Mc Cune-) - Stenberg
756.7	Anomalías de la pared abdominal
756.71	Síndrome "vientre de ciruela"

756.79	Otras anomalías congénitas de la pared abdominal
756.8	Otrs anomalías especificadas de músculo, tendón, fascia y tejido conectivo
757	Anomalías congénitas del tegumento
757.0	Edema hereditario pierna
757.1	Ictiosis congénita
757.3	Otras anomalías especificadas de la piel
757.31	Displasia ectodérmica congénito
757.32	Hamartomas vasculares
757.33	Anomalías congénitas pigmento de la piel
	Otras anomalías de piel nco
757.39	Epidermiolisis bullosa Pseudoxantoma elástico
757.4	Anomalías especificadas del pelo
757.5	Anomalías especificadas de las uñas
758	Anomalías cromosómicas
758.2	S. de Edwards
758.5	S. de Jacobsen
758.6	S. de Turner
758.7	S. de Klinefelter
758.8	Otras afecciones debidas a anomalías cromosómicas S. de Coffin Lowri
759	Otras anomalías congénitas y la no especificada
759.3	Situs inversus
759.4	Gemelos acoplados
759.5	Esclerosis tuberosa
759.6	Otras hamartosis no calsificadas en otro lugar
759.7	Anomalías congénitas múltiples, descritas como tales
759.8	Otras anomalías especificadas
759.81	Síndrome de prader-willi o distrofia hipogenital
759.82	Síndrome de marfan
759.83	Síndrome de fragilidad x
	Otras anomalías especificadas
	S. de Cornelia de Lange. S. de Dubowith.
759.89	S. de Noonan. S. de Poland?. S. de Rubinstein-Taybi. S. de Seckel. S. de Silver – Rusell. S. de Williams. S. de Wolfram. S. de Gorlin
759.9	Anomalías congénitas, no especificada
760.71	Síndrome alcohólico fetal

## C. TUMORES MALIGNOS RAROS. LISTA SEGUN CIE-9-MC

Según acuerdo de la red Repier, para el análisis epidemiológico de este tipo de ER se conceptúan como tumores malignos raros aquellos con incidencia media anual inferior a 2 por 100.000 habitantes (0,2 casos por 10.000 habitantes).

El listado se obtiene en base al análisis realizado de las altas hospitalarias en Andalucía, en el período 2003-2004, de los códigos diagnósticos 140-208 de CIE-9 que corresponden a tumores malignos.

### > Tumores Maligno Raros. Mínimo Número de Casos y Tasas por 10.000 hombres. Andalucía, 2003-2004.

CODIGO CIE-9	LOCALIZACIÓN ANATÓMICA	2003-2004	
		MNC	Tasas
186	Testículo	302	0,400
193	Glándula tiroides	300	0,397
170	Huesos y cartílagos articulares	282	0,373
140	Labio	276	0,365
171	Tejido conectivo y otros tejidos blandos	260	0,344
148	Hipofaringe	223	0,295
147	Nasofaringe	169	0,224
146.3-9	Orofaringe	160	0,212
154.2-3	Ano y canal anal	145	0,192
152	Intestino delgado	143	0,189
187.1-4	Pene	136	0,180
207	Otras leucemias especificadas	114	0,151
163	Pleura	103	0,136
156.0	Vesícula biliar	100	0,132
146.0-2	Amígdala	98	0,130
189.2	Uréter	96	0,127
158	Peritoneo y tejido retroperitoneal	87	0,115
142.0	Glándula parótida	82	0,109
160.0	Fosas nasales	70	0,093
189.1	Pelvis renal	64	0,085

CODIGO CIE-9	LOCALIZACIÓN ANATÓMICA	2003-2004	
		MNC	Tasas
194.0	Glándula suprarrenal	62	0,082
164.2-9	Mediastino	60	0,079
189.3-9	Uretra	58	0,077
175	Mama	54	0,071
176	Sarcoma de Kaposi	53	0,070
192.1-9	Meninges	49	0,065
190	Ojo	48	0,064
202.2-6	Sistema Reticulo Endotelial	43	0,057
2021	Micosis fungoide	39	0,052
160.2-9	Senos accesorios	32	0,042
162.0	Tráquea	29	0,038
194.1-9	Otras glándulas endocrinas y estructuras afines	24	0,032
142.1-9	Otras glándulas salivales mayores	18	0,024
164.0	Timo	15	0,020
206	Leucemia monocítica	13	0,017
192.0	Nervios craneales	6	0,008
160.1	Oído medio	3	0,004
164.1	Corazón	2	0,003

Fuente. CMBDA. Elaborado por C. Martínez, M J Sánchez y J D Martín Ortiz. EASP, para "Enfermedades Raras en Andalucía. 2006. Consejería de Salud.

> **Tumores Malignos Raros. Mínimo Número de Casos y Tasas por 10.000 mujeres. Andalucía, 2003-2004.**

CIE-9	LOCALIZACIÓN ANATÓMICA	2003-2004	
		MNC	Tasas
156.0	Vesícula biliar	271	0,350
184.1-4	Vulva	243	0,314
201	Enfermedad de Hodgkin	241	0,311
171	Tejido conectivo y otros tejidos blandos	185	0,239
170	Huesos y cartilagos articulares	170	0,220
141	Lengua	147	0,190
143-145	Boca	123	0,159
158	Peritoneo y tejido retroperitoneal	113	0,146
154.2-3	Ano y canal anal	107	0,138
150	Esófago	103	0,133
152	Intestino delgado	99	0,128
207	Otras leucemias especificadas	87	0,112
161	Laringe	71	0,092
184.0	Vagina	59	0,076
190	Ojo	58	0,075
192.1-9	Meninges	48	0,062
140	Labio	46	0,059
163	Pleura	42	0,054
142.0	Glándula parótida	40	0,052
160.0	Fosas nasales	38	0,049
194.0	Glándula suprarrenal	35	0,045
147	Nasofaringe	33	0,043
183.2	Trompa de Falopio	27	0,035

CIE-9	LOCALIZACIÓN ANATÓMICA	2003-2004	
		MNC	Tasas
189.2	Uréter	26	0,034
189.1	Pelvis renal	23	0,030
164.2-9	Mediastino	20	0,026
189.3-9	Uretra	19	0,025
142.1-9	Otras glándulas salivales mayores	17	0,022
146.3-9	Orofaringe	17	0,022
202.2-6	Sistema Reticulo Endotelial	17	0,022
194.1-9	Otras glándulas endocrinas y estructuras afines	16	0,021
202.1	Micosis fungoide	15	0,019
146.0-2	Amígdala	14	0,018
176	Sarcoma de Kaposi	13	0,017
148	Hipofaringe	12	0,016
206	Leucemia monocítica	12	0,016
160.2-9	Senos accesorios	12	0,016
164.0	Timo	9	0,012
164.1	Corazón	6	0,008
160.1	Oído medio	4	0,005
181	Placenta	3	0,004
192.0	Nervios craneales	1	0,001

*Incidencia menor de 2 por 100.000 mujeres*

*Fuente. CMBDA. Elaborado por C. Martínez, M J Sánchez y J D Martín Ortiz. EASP, para "Enfermedades Raras en Andalucía. 2006. Consejería de Salud.*

## > anexo II LISTADO DE ER QUE AGRUPA FEDER.

1	Albinismo
2	Amaurosis congénita de Leber
3	Amiloidosis de la fiebre mediterranea familiar
4	Amiloidosis primaria familiar
5	Anemia Fanconi
6	Angelman
7	Angioedema
8	Aniridia
9	Apert
10	Arnold Chiari
11	Artritis reumatoide
12	Ataxia
13	Atrofia muscular espinal
14	Batten
15	Braquicefalia
16	Budd Chiari
17	Cardiopatías
18	Castleman
19	Ceroidlipofuscinosis
20	Cistinosis
21	Cistinuria
22	Cistitis intersticial
23	Colestasis Neonatal
24	Cornelia de Lange
25	Coroidemia
26	Craneoostenosis
27	Craneosinostosis
28	Crigler najjar
29	Déf. Inmunit. Prim
30	Déficit de Alfa 1 - Antitripsina
31	Degeneración macular
32	Disfonía espasmódica
33	Displacia ectodérmica
34	Distonía
35	Distonía laríngea
36	Dolor Pélvico Crónico
37	Ehlers Danlos
38	Enf. Renales Genéticas
39	Enfermedad de Alport
40	Enfermedad de Fabry
41	Enfermedad Pulmonar Obstructiva Crónica
42	Enfisema Hereditario
43	Epidermolisis bullosa
44	Epilepsia mioclónica de Lafora
45	Escafocefalia
46	Esclerodermia
47	Esclerosis Lateral Amiotrófica
48	Esclerosis tuberosa
49	Espina bífida
50	Extrofia vesical
51	Fatiga crónica
52	Fenilcetonuria
53	Fibrosis quística
54	Fiebre mediterránea
55	Gaucher
56	Glucogenosis
57	Hemiplejía
58	Hemofilia
59	Hiperlaxitud
60	Hipertensión pulmonar
61	Huntington
62	Ictiosis
63	Insensib. Andrógenos
64	Joubert

65	Lesch nyhan
66	Leucemia
67	Leucodistrofia
68	Linfangioleiomiomatosis
69	Malform. craneocervicales
70	Marfan
71	Mastocitosis
72	Miastenia
73	Mitocondrial
74	Moebius
75	Mucopolisacaridosis
76	Narcolepsia
77	Nefronoptosis
78	Neurofibromatosis
79	Neuromusculares
80	Nevus
81	Niemann Pick
82	Nutrición Parenteral
83	Opitz Trigenocephaly C
84	Osteogénesis imperfecta
85	Osteonecrosis
86	Paraparesia
87	Plagiocefalia
88	Poliquistosis renal autonómica dominante
89	Poliquistosis renal autonómica recesiva
90	Porfiria
91	Postpolio
92	Prader willi
93	Pseudoxantoma elástico
94	Rendu Osler Weber
95	Retinosis pigmentaria
96	Retinosquisis

97	Rubinstein-Taybi
98	Síndrome de Usher
99	Síndrome de Andrade
100	Síndrome de Gorlin
101	Síndrome de Jacobsen
102	Síndrome de Rett
103	Siringomielia
104	Sjögren
105	Stargardt
106	Tay Sachs
107	Telangiectasia Hemorrágica Hereditaria
108	TGD
109	Tourette
110	Trigonitis y cistitis
111	Vasculitis sistémica
112	Von Lippel Lindau
113	Williams
114	Wilson
115	Wolfram
116	X Frágil



> anexo III **ÁREAS HOSPITALARIAS CON ACTIVIDADES ESPECÍFICAS DEDICADAS A ENFERMEDADES RARAS.**

<b>Acondroplasia</b>	H. Virgen del Rocío -Unidad de Rehabilitación Infantil-, H. Reina Sofía -Servicio de Cirugía Pediátrica-.
<b>Déficit de Alfa 1 antitripsina</b>	H. Torrecárdenas, H. Puerta del Mar, H. Puerto Real, H. Clínico San Cecilio, H. Ciudad de Jaén -Unidades de Neumología-.
<b>Angioedema</b>	H. Puerta del Mar, H. Ciudad de Jaén, H. Carlos Haya -Unidades de Neumología-.
<b>Arnold Chiari</b>	H. Virgen Macarena -Neurocirugía-, H. Virgen del Rocío -Neuropediatría-.
<b>Ataxias</b>	H. Virgen del Rocío y H. de Jaén -U. de Neurología-.
<b>Disfonía</b>	H. Virgen del Rocío -U. de Cirugía-.
<b>E. de Andrade</b>	H. V. de Valme, H. Juan Ramón Jiménez -Endocrinología-.
<b>Esclerosis Lateral Amiotrófica</b>	H. Virgen del Rocío -U. de Dismorfología-, H. V. Macarena, H. V. del Rocío y H. V. de Valme -U. de neurología y U. de neumología-.
<b>Epidermiólisis Bullosa</b>	H. V. de la Victoria, H. V. Macarena -Dermatología-.
<b>Fibrosis Quística</b>	H. Torrecárdenas, H. Puerta del Mar, H. de Jerez, H. Punta de Europa, H. Reina Sofía, H. Virgen de las Nieves, H.U. San Cecilio, H. Juan Ramón Jiménez, H. Jaén, H. Carlos Haya, H. Virgen del Rocío, H. V. Macarena.
<b>Hemofilia</b>	H. V. Macarena -U. de Neurología-, H.U.V. del Rocío -U. de Hematología-.
<b>Huntington</b>	H.V. Macarena -U. de Neuropediatría-, H. de Cádiz -U. de Neurología-.
<b>Linfangioma</b>	H. Juan Ramón Jiménez.
<b>Mucopolisacaridosis</b>	H.U.V. Rocío -U. Dismorfología-, H. V. Macarena -U. de Neuropediatría-.
<b>S. de Noonan</b>	H. Juan Ramón Jiménez -U. de Endocrinología Infantil-.
<b>Osteocondroplasias y elongaciones óseas</b>	H. V. Rocío -Rehabilitación-, H. Reina Sofía -U. de Ortopedia Pediátrica-.
<b>Porfiria</b>	H. V. del Rocío, H. V. Macarena, H. V. de Valme.
<b>Prader Willi</b>	H.U.V. Macarena -U. Nutrición-, H.U. V. del Rocío -U. de Endocrinología Pediátrica-.
<b>Pseudoxantoma elástico</b>	H.U.V. Victoria -U. de Oftalmología y U. de Medicina Interna-.
<b>Rendu Osler Weber</b>	H. Juan Ramón Jiménez -U. de Endocrinología Infantil-.
<b>Rubinstein Taybi</b>	H. Carlos Haya -U. de Endocrinología Infantil-.
<b>Silver Rusell</b>	H. Torrecárdenas -UCI Pediátrica-.
<b>S. de Gorlin</b>	H.U.V. del Rocío -U. de Dermatología y U. de Neurocirugía, H.U.V. Macarena -U. de Medicina Interna y U. de Oncología-.
<b>S. de Tourette</b>	H. Reina Sofía -U. de Neurología-.
<b>S. de Jacobsen</b>	H. Puerta del Mar -U. de Cirugía Pediátrica-, H. V. del Rocío -U. de Dismorfología y U. de Digestivo-.
<b>S de Marfán</b>	H. de Cádiz, H. Punta de Europa y H. Puerta del Mar, H. Reina Sofía, H. Virgen de las Nieves, H. Carlos Haya, H. Costa del Sol.
<b>S. de Turner</b>	H. V. Macarena -U. de Rehabilitación-, H. Materno infantil Málaga -U. de Endocrinología Infantil-.
<b>Vasculitis sistémicas</b>	H. V. del Rocío, H. San Cecilio y H. Carlos Haya -U. de Medicina Interna-. H. V. del Rocío -U. de Neurología-.
<b>Wolfram</b>	H. V. Macarena -U. de Pediatría-.



La página actual existente sobre ER que creó REpiER Andalucía, puede verse a través de la página de la Red de Vigilancia epidemiológica en la Consejería de Salud de Andalucía.

**La dirección es:**

- > **Intranet:** [http://www.csalud.junta-andalucia.es/contenidos/profesionales/vigilanciaepi/docu\\_az/er/index.htm](http://www.csalud.junta-andalucia.es/contenidos/profesionales/vigilanciaepi/docu_az/er/index.htm)
- > **Internet:** [http://www.juntadeandalucia.es/salud/contenidos/profesionales/vigilanciaepi/docu\\_az/er/index.htm](http://www.juntadeandalucia.es/salud/contenidos/profesionales/vigilanciaepi/docu_az/er/index.htm)

Esta página, podría ser la base de la futura página sobre ER de la Consejería, con el objetivo de compendiar información de interés para los diferentes destinatarios.

Una vez dentro de la página a diseñar, esta debería tener **acceso diferenciado para:**

- **Población general.**
- **Personas afectadas y asociaciones.**
- **Profesionales sanitarios.**

Y contener al menos los siguientes **datos:**

- **Información general sobre las distintas ER: (al menos un enlace a la página correspondiente de Orpha.net)**
- **Conceptos y definiciones existentes, relacionados con las ER.**
- **Información epidemiológica de las ER en Andalucía, España y Europa.**
- **Circuito general de atención al paciente en Atención Primaria y Especializada.**
- **Oferta de recursos del sistema sanitario (SSPA), incluidos los servicios o centros de referencia.**
- **Guías de actuación ante cada enfermedad o grupo de ellas.**
- **Enlaces sobre ER y medicamentos huérfanos.**

Esta página, en la actualidad, tiene la siguiente información:

- a) **Epidemiología de las ER en Andalucía:**  
[http://www.csalud.junta-andalucia.es/contenidos/profesionales/vigilanciaepi/docu\\_az/er/Archivos/libro\\_enfermed\\_raras.pdf](http://www.csalud.junta-andalucia.es/contenidos/profesionales/vigilanciaepi/docu_az/er/Archivos/libro_enfermed_raras.pdf)
- b) **Listado de las ER que se analizan epidemiológicamente:**  
[http://www.csalud.junta-andalucia.es/contenidos/profesionales/vigilanciaepi/docu\\_az/er/ListaER.html](http://www.csalud.junta-andalucia.es/contenidos/profesionales/vigilanciaepi/docu_az/er/ListaER.html)
- c) **Ofrece enlaces de interés sobre ER:**  
[http://www.csalud.junta-andalucia.es/contenidos/profesionales/vigilanciaepi/docu\\_az/er/enlaces.html](http://www.csalud.junta-andalucia.es/contenidos/profesionales/vigilanciaepi/docu_az/er/enlaces.html)

## Resumen:

### > Sistemas de Información sobre Enfermedades Raras

([http://www.csalud.junta-andalucia.es/contenidos/profesionales/vigilanciaepi/docu\\_az/er/enlaces.html](http://www.csalud.junta-andalucia.es/contenidos/profesionales/vigilanciaepi/docu_az/er/enlaces.html))

- Instituto Investigación Enfermedades Raras (IIER), con información, documentación y noticias sobre enfermedades raras. Dispone de base de datos sobre más de 800 enfermedades, así como sobre asociaciones y centros diagnósticos. Sistema de Información sobre Enfermedades Raras en Español (SIERE). (<http://iier.isciii.es/er>)
- Base de datos europea con información actualizada sobre enfermedades raras, medicamentos huérfanos y asociaciones de afectados. Tiene la lista de ER con **información más actualizada** ([http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/pat\\_index.php?Lng=ES](http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/pat_index.php?Lng=ES)). (<http://www.orpha.net>)
- Red Epidemiológica de Investigación en Enfermedades Raras. Es una red temática de investigación cooperativa. (<http://repiet.retics.net/repiet/home.aspx>)

### > Medicamentos huérfanos:

- European agency for the evaluation of medicinal products. Información sobre procedimientos para la designación y el registro de medicamentos huérfanos de la UE. (<http://www.emea.europa.eu>)
- Orpha.net. Medicamentos huérfanos comercializados en Europa. ([http://www.orpha.net/docs/List\\_of\\_orphan\\_drugs\\_Europe.pdf](http://www.orpha.net/docs/List_of_orphan_drugs_Europe.pdf))
- NORD. Medicamentos huérfanos. (<http://www.rarediseases.org/search/noddsearch.html>)
- Información normativa Medicamentos Huérfanos. Portal de la Universidad de Barcelona y el Instituto de Salud Carlos III que recopila y comenta brevemente la normativa que afecta a los medicamentos huérfanos, dirigida a personal que trabaja en I+D e industria farmacéutica, personal sanitario, enfermos y cuidadores. (<http://www.ub.es/legmh>)
- Agencia Española del Medicamento. (<http://www.agemed.es>)

### > Asociaciones de enfermos:

- Federación Española de Asociaciones de Enfermedades Raras (FEDER). (<http://www.enfermedades-raras.org/es/default.htm>)
- European alliance of patient organisations. (EURORDIS). (<http://www.eurordis.org>)
- Federación de asociaciones de afectados por ER de EEUU (NORD). (<http://www.rarediseases.org>)

## 1. Proyecto de Ley de Farmacia de Andalucía

### *Titulo VIII. Artº 95 a 98:*

Establece la consideración de los MH como medicamento estratégico (junto a los esenciales y genéricos), lo que implica un plan específico de impulso a la investigación y producción pública y privada, y la creación adscrita a la Consejería de un observatorio del mercado farmacéutico, para la detección de necesidades no cubiertas en relación con estos medicamentos.

## 2. Ley 29/2006, de 26 de julio, de garantías y uso racional de los medicamentos y productos sanitarios.

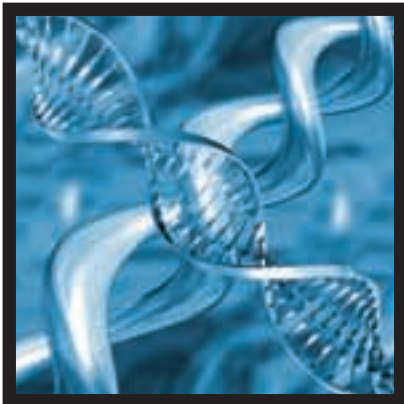
**Artº 2.3.** El Gobierno, para asegurar el abastecimiento de medicamentos, podrá adoptar medidas especiales en relación con su fabricación, importación, distribución y dispensación. En el caso de los «medicamentos huérfanos» según lo dispuesto en el Reglamento (CE) núm. 141/2000 y de los «medicamentos sin interés comercial», el Gobierno podrá adoptar, además de las medidas señaladas, las relativas al régimen económico y fiscal de dichos medicamentos. A estos efectos así como a los previstos en el artículo 109.1 de esta Ley, se entiende por «medicamentos sin interés comercial» aquellos de los que existe ausencia o insuficiencia de suministro en el mercado nacional, siendo necesarios para el tratamiento de determinadas enfermedades o patologías.

**Artº 24.** Garantías de disponibilidad de medicamentos en situaciones específicas y autorizaciones especiales.

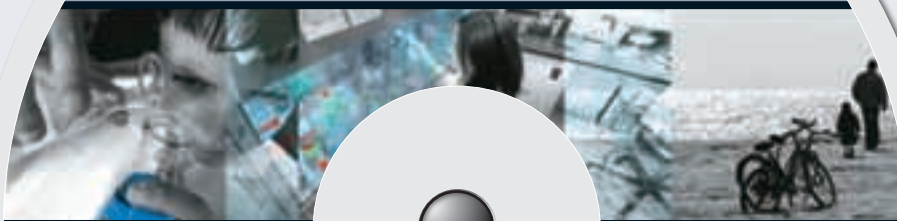
1. En circunstancias excepcionales, la Agencia Española de Medicamentos y Productos Sanitarios podrá conceder una autorización supeditada a la obligación por parte del solicitante de cumplir determinadas condiciones revisables anualmente. Dichas condiciones quedarán, en especial, referidas a la seguridad del medicamento, a la información a las autoridades competentes de todo incidente relacionado con su utilización y a las medidas que deben adoptarse. Reglamentariamente se establecerán los criterios para la concesión de estas autorizaciones.
3. La prescripción y la aplicación de medicamentos no autorizados a pacientes no incluidos en un ensayo clínico, con el fin de atender como uso compasivo necesidades especiales de tratamientos de situaciones clínicas de pacientes concretos, se regulará reglamentariamente, con pleno respeto a lo establecido en la legislación vigente en materia de autonomía del paciente y de los derechos y obligaciones en materia de información y documentación clínica.
4. La Agencia Española de Medicamentos y Productos Sanitarios podrá autorizar la importación de medicamentos no autorizados en España, siempre que estén legalmente comercializados en otros Estados, cuando esta importación resulte imprescindible para la prevención, el diagnóstico o el tratamiento de patologías concretas por no existir en España alternativa adecuada autorizada para esa indicación concreta o por situaciones de desabastecimiento que lo justifiquen.

- › Programa de Acción Comunitaria sobre las Enfermedades Poco Comunes (1999–2003). Decisión 1295/99/CE del Parlamento Europeo y del Consejo de 29 de Abril de 1999.
- › Consejería de Salud. Escuela de Salud Pública. Programa de Acción Comunitaria en el ámbito de la Salud Pública para el periodo 2003–2008.
- › Reglamento (CE) Nº 141/2000 del Parlamento Europeo y del Consejo, de 16 de Diciembre de 1999, sobre Medicamentos Huérfanos.
- › Plan Nacional Francés para las Enfermedades Raras 2005-2008.
- › Comisión Conjunta de la Comisión De Sanidad y Consumo y de la Comisión De Trabajo y Asuntos Sociales del Senado. Ponencia de estudio encargada de analizar la especial situación de los pacientes con enfermedades raras. Diciembre 2006.
- › Acuerdo del Pleno del Senado, de 20 de Febrero de 2007, por el que se aprueba el Informe de la Ponencia de estudio.
- › Real Decreto 1302/2006 que establece las bases del procedimiento para la designación y acreditación de los centros, servicios y unidades de referencia del Sistema Nacional de Salud.
- › Ley 39/2006, de 14 de diciembre, de Promoción de la Autonomía Personal y Atención a las Personas en Situación de Dependencia.
- › Consejería de Salud. III Plan Andaluz de Salud 2003-2008.
- › Decreto 127/2003 de 13 de mayo, de la Comunidad Autónoma de Andalucía, por el que se establece el ejercicio del derecho a la segunda opinión médica en el Sistema Sanitario Público de Andalucía.
- › Decreto 156/2005 de 28 de junio, de la Comunidad Autónoma de Andalucía, por el que se regula el Diagnóstico Genético Preimplantatorio en el Sistema Sanitario Público de Andalucía y se crea la Comisión Andaluza de Genética y Reproducción.
- › Consejería de Salud. Plan de Genética de Andalucía. Sevilla; 2006.
- › Consejería de Salud. Proceso de Atención Temprana. Sevilla; 2006.
- › Ministerio de Sanidad y Consumo. Clasificación Internacional de Enfermedades 9ª Revisión, Modificación Clínica 5ª Edición. Enero 2006.
- › CMBDA. Subdirección de Asistencia Especializada y Gestión Sanitaria. Servicios Centrales del SAS.
- › Organización Europea de Enfermedades Raras (EURORDIS).
- › Atlas Nacional Provincial de Enfermedades Raras. 1999-2003. REPIER 2006.
- › Consejería de Salud. Enfermedades Raras en Andalucía, Sevilla; 2006.
- › Makni H, St-Hilaire C, Robb L, Larouche K, Blancquaert I. Tandem mass spectrometry and neonatal blood screening in Quebec. Agence d'Evaluation des Technologies et des Modes d'Intervention en Sante (AETMIS), 2007; AETMIS 07-03: 79. Disponible en: <http://www.aetmis.gouv.qc.ca/>
- › The Canadian Coordinating Office for Health Technology Assessment. Clinical and Cost-effectiveness of Screening Newborns for Medium Chain Acyl~CoA Dehydrogenase Deficiency Using Tandem Mass Spectrometry. March. 2006. Disponible en: <http://www.cadth.ca/index.php/en/hta/reports-publications/search/publication/615>.
- › The Canadian Coordinating Office for Health Technology Assessment. Newborn Screening for Medium Chain Acyl~CoA Dehydrogenase Deficiency Using Tandem Mass Spectrometry: Clinical and Cost-effectiveness. March. 2006. Disponible en: <http://www.cadth.ca/index.php/en/hta/reports-publications/search/publication/614>.
- › Instituto de Efectividad Clínica y Sanitaria (IECS). Utilidad de la pesquisa neonatal ampliada en el rastreo postnatal. Documentos de Evaluación de Tecnologías Sanitarias. Informe de Respuesta Rápida Nº 48. Junio 2005. Buenos Aires (Argentina); 2005
- › Pandor A, Eastham J, Beverley C, Chilcott J, Paisley S. Clinical effectiveness and costeffectiveness of neonatal screening for inborn errors of metabolism using tandem mass spectrometry: a systematic review. Health Technology Assessment 2004; Vol. 8: No. 12. Disponible en: <http://www.hta.nhsweb.nhs.uk/fullmono/mon812.pdf>

<b>AEC</b>	Ataxia Espino Cerebelosa.
<b>APVP</b>	Años Potenciales de Vida Perdidos.
<b>CIE</b>	Clasificación Internacional de Enfermedades.
<b>CISATER</b>	Centro de Investigación del Síndrome Tóxico y Enfermedades Raras.
<b>CMBDA</b>	Conjunto Mínimo Básico de Datos del Registro de Altas hospitalarias de Andalucía.
<b>CR</b>	Centros de Referencia.
<b>CVRS</b>	Calidad de vida relacionada con la salud.
<b>DGP</b>	Diagnóstico Genético Preimplantatorio.
<b>EASP</b>	Escuela Andaluza de Salud Pública.
<b>ECEMC</b>	Estudio Colaborativo Español de Malformaciones Congénitas.
<b>ELA</b>	Esclerosis Lateral Amiotrófica.
<b>ER</b>	Enfermedades Raras.
<b>EURORDIS</b>	Organización Europea de Enfermedades Raras.
<b>FEDER</b>	Federación Española de Enfermedades Raras.
<b>FQ</b>	Fibrosis Quística.
<b>IEA</b>	Instituto de Estadística de Andalucía.
<b>ISCI</b>	Instituto de Salud Carlos III.
<b>IIER</b>	Instituto de Investigación de Enfermedades Raras.
<b>MH</b>	Medicamentos Huérfanos.
<b>MNC</b>	Mínimo Número de Casos.
<b>PCN</b>	Programas de Cribado Neonatal.
<b>RME</b>	Razón de Morbilidad Estandarizada.
<b>RMEs</b>	Razón de Mortalidad Estandarizada suavizada.
<b>REpIER</b>	Red de Investigación en Epidemiología de las Enfermedades Raras.
<b>RETICS</b>	Redes Temáticas de Investigación Cooperativa.
<b>SSPA</b>	Sistema Sanitario Público de Andalucía.
<b>TAE</b>	Tasa Ajustada por Edad.
<b>TMR</b>	Tumores Malignos Raros.



SISTEMA SANITARIO PÚBLICO DE ANDALUCÍA



PLAN DE ATENCIÓN A PERSONAS AFECTADAS POR  
ENFERMEDADES RARAS

2008-2012

D.L. SE-5163-07



JUNTA DE ANDALUCÍA  
CONSEJERÍA DE SALUD



