

El Registro Poblacional de Enfermedades Raras de Navarra (RERNA) se implementó en 2013 en el marco de la “Orden Foral 69/2013, de 19 de junio, de la Consejera de Salud, por la que se crea y regula el Registro Poblacional de Enfermedades Raras de Navarra y se crea el fichero de datos de carácter personal correspondiente”, publicada en el Boletín Oficial de Navarra nº 130, de 9 de julio de 2013. En diciembre de 2015 se publicó en el BOE el “Real Decreto 1091/2015, de 4 de diciembre, por el que se crea y regula el Registro Estatal de Enfermedades Raras” (ReeR), siendo el Ministerio de Sanidad el organismo responsable de la coordinación de los distintos registros autonómicos de enfermedades raras (RAER).

El procedimiento para la recogida y validación de casos engloba la selección de posibles casos desde los distintos Sistemas de Información Sanitaria (SIS) disponibles y la posterior revisión y validación siguiendo los criterios establecidos y acordados en el ReeR. Los sistemas de información que se están utilizando en RERNA son: el Registro de Morbilidad Asistida de Navarra (REMA) que recoge el Conjunto Mínimo Básico de Datos (RAE-CMBD) al alta hospitalaria y de Cirugía Mayor Ambulatoria (CMA); la Historia Clínica Informatizada de Atención Primaria (ATENEA); las Estadísticas de Mortalidad de Navarra (EM); el Registro de Incapacidad Temporal de Navarra (RITA); el Registro de Anomalías Congénitas y Enfermedades Hereditarias de Navarra (RACEHNA); los sistemas de información de Farmacia hospitalaria y de Atención Primaria; y otros registros específicos de algunas enfermedades o grupos de enfermedades raras. Además, en el año 2022, se incorporó una nueva fuente para la captación de casos: la base de datos de personas con discapacidad (BDPD).

El RERNA forma parte del Grupo de Trabajo del ReeR (GT-ReeR) que está constituido por representantes de todos los RAER, de asociaciones de pacientes (FEDER y ASEM), del Instituto de Salud Carlos III (ISCIII) y del Ministerio de Sanidad. El GT-ReeR se encarga de: 1) actualizar el manual de procedimientos del ReeR para su aprobación por el Consejo Interterritorial del Sistema Nacional de Salud; 2) definir el modelo de información para representar el conjunto de datos necesarios para el registro, así como los recursos terminológicos necesarios para su conformación; 3) estudiar la incorporación de enfermedades raras (ER) al registro; y 4) definir la elaboración de informes y el acceso a la información. En concreto este año se ha publicado el [informe ReeR 2022](#), se ha trabajado en la gestión de los casos duplicados, en la estrategia de incorporación de nuevas enfermedades al ReeR y, además, se han aprobado 5 nuevas fichas de validación. Así, al informe ReeR 2023 se incorporarán retinosis pigmentaria, retinosis pigmentarias sindrómicas y síndrome de Wiliams; y al informe ReeR 2024, tetralogía de Fallot, cirrosis o colangitis biliar primaria y el grupo de hipotiroidismos congénitos.

Durante el año 2022, el RERNA ha asistido a las 6 reuniones organizadas por el GT-ReeR (todas por videoconferencia) y ha actualizado los datos de las 22 entidades clínicas comprometidas con el ReeR (que incluyen 26 ER con granularidad trastorno), revisando la información de los enviados en 2021 e incorporando 35 casos nuevos prevalentes en el período 2010-2019. Tras la revisión de los casos comunicados por más de un RAER, el informe ReeR 2022 incluyó 940 casos de personas residentes en Navarra. En la tabla 12 se presentan su distribución por enfermedad y sexo, así como las prevalencias puntuales por enfermedad a 1 de enero de 2020, tanto la de Navarra como la mínima y máxima informadas por los 13 RAER participantes.

Por otro lado, el RERNA también está participando activamente en la [evaluación de la Estrategia en Enfermedades Raras del Sistema Nacional de Salud](#) (SNS) y en la preparación del correspondiente informe.

Pero además de las ER comprometidas con el ReeR, el RERNA también estudia y recoge casos de otras. En 2022, en línea con el proyecto “Enfermedades neurodegenerativas raras en navarra: caracterización clínico genética, estudio epidemiológico y del impacto sociosanitario de los parkinsonismos atípicos” financiado por el Departamento de Salud y en el que participa RERNA, se revisaron 80 casos sospechosos de paraparesias espásticas hereditarias (grupo que engloba más de 100 trastornos distintos), confirmándose 30 de ellos (37,5%). También se comenzó la validación de los más de 800 casos detectados como sospechosos de parkinsonismos atípicos esporádicos (parálisis supranuclear progresiva, degeneración corticobasal y atrofia multisistémica).

Tabla 12. Resultados del informe ReeR 2022: casos registrados de residentes en Navarra (por enfermedad rara y sexo) y prevalencias puntuales notificadas de cada enfermedad rara a 01/01/2020, tanto de Navarra como la mínima y la máxima autonómicas.

Enfermedad Rara	Número de casos de Navarra			Prevalencia a 01/01/2020		
	Totales	Hombres	Mujeres	Navarra	Mínima	Máxima
Ataxia de Friedreich	21	12	9	0,274	0,030	0,274
Atrofia Muscular Espinal proximal	12	3	9	0,152	0,032	0,206
Complejo Esclerosis Tuberosa	49	27	22	0,685	0,158	0,902
Displasia renal	39	21	18	0,579	0,009	0,685
Distrofia miotónica de Steinert	273	135	138	3,184	0,150	3,184
Enfermedad de Fabry	8	5	3	0,091	0,018	0,156
Enfermedad de Gaucher	0	0	0	0,000	0,000	0,093
Enfermedad de Huntington	38	18	20	0,350	0,135	0,650
Enfermedad de Niemann Pick	1	1	0	0,015	0,000	0,127
Enfermedad de Rendu-Osler	38	15	23	0,381	0,068	0,594
Enfermedad de Wilson	29	11	18	0,411	0,095	0,432
Esclerosis Lateral Amiotrófica	192	110	82	0,670	0,201	0,745
Fenilcetonuria	17	10	7	0,259	0,032	0,392
Fibrosis Quística	35	19	16	0,503	0,233	1,037
Hemofilia A	63	63	0	0,944	0,285	1321
Osteogénesis imperfecta	23	16	7	0,350	0,013	0,487
Síndrome de Angelman	15	7	8	0,213	0,018	0,213
Síndrome de Beckwith Wiedemann	7	1	6	0,107	0,000	0,570
Síndrome de Goodpasture	2	1	1	0,030	0,000	0,285
Síndrome de Marfan	36	19	17	0,533	0,063	0,640
Síndrome de Prader-Willi	18	10	8	0,228	0,050	0,375
Síndrome de X frágil	24	18	6	0,366	0,045	0,366
SUMA 22 entidades clínicas	940	522	418			

Siguiendo con la actividad investigadora, en el marco del proyecto europeo *“Codification for Rare Diseases – RDCODE”* (finalizado en 2021), se realizó en Navarra un estudio para analizar la correlación entre códigos ORPHA y CIE10ES en casos de anomalías congénitas y ER hereditarias de aparición infantil, presentándose los resultados en la XL Reunión Anual de la Sociedad Española de Epidemiología (SEE) y XVII Congresso da Associação Portuguesa de Epidemiologia (APE), celebrado en Donostia – San Sebastián del 30 de agosto al 2 de septiembre de 2022. En este mismo congreso científico se presentaron 3 trabajos más del RERNA (todos como comunicaciones orales), uno de las cuales recibió el XI Premio a la mejor tesina en Epidemiología y Salud Pública – edición 2022 de la SEE: “Validación de fuentes de información para la vigilancia de la Esclerosis Lateral Amiotrófica en Navarra”. Además, también se participó en la organización y dirección del curso pre-congreso “Captura-recaptura y otros métodos indirectos para la vigilancia en Salud Pública” y se entró a formar parte del Comité Científico de la próxima XLI Reunión Anual de la SEE y XVII Congresso da APE, que se celebrará en Oporto del 5 al 8 de septiembre de 2023.

En enero de 2022 comenzó un nuevo proyecto cofinanciado por la Comisión Europea que, de alguna forma, da continuidad al de RD-CODE: *“Orphanet data for Rare Diseases – OD4RD”*. En el marco de este proyecto, el RERNA está participando en un grupo de trabajo constituido para dar soporte a un *Helpdesk* y tratar de proporcionar asistencia técnica durante la implementación de la codificación ORPHA en los *Health Care Providers* (HCPs) o Centros, Servicios y Unidades de Referencia (CSUR) españoles, vinculados a las Redes Europeas de Referencia (ERN).

Por último, en cuanto a la actividad docente y divulgativa, se organizó un curso de verano de la Universidad Pública de Navarra titulado *“Impacto y abordaje de las enfermedades raras bajo una perspectiva biopsicosocial”*, que tuvo lugar del 20 al 21 de junio de 2022.