

De los pacientes con un primer ictus que tuvieron ingreso hospitalario, el 53,8% eran hombres y 46,2% mujeres. La edad media fue de 72 y 78 años en los hombres y las mujeres, respectivamente. El 79,6% fueron ictus isquémicos y 20,4 hemorrágicos.

El factor de riesgo más frecuente, según los diagnósticos de las altas, fue la hipertensión arterial, que se encontró en el 62,3% de los casos (en 55,5% de los ictus hemorrágicos y en 64,0% de los isquémicos). Le siguieron en frecuencia la fibrilación auricular, presente en 29,3% de los ictus (16,0% y 32,7% de los hemorrágicos e isquémicos respectivamente), y la hiperlipidemia, que la presentaban el 26,1% de los casos (16,4% y 28,7% de los ictus hemorrágicos e isquémicos respectivamente). También fue mayor del 20% la frecuencia de diabetes mellitus, así como la de tabaquismo incluyendo fumadores y exfumadores. El 11,4% de los pacientes con un primer ictus tenían enfermedad isquémica coronaria, y el 4,6% insuficiencia cardiaca. El 83,6% de los pacientes tenían al menos uno de los factores de riesgo estudiados y el 47,0% al menos dos factores. La concurrencia de factores más observada fue la de hipertensión con fibrilación auricular o con hiperlipidemia. Estos resultados resaltan la importancia de la prevención primaria y secundaria de la enfermedad cerebro vascular.

V REGISTRO POBLACIONAL DE ENFERMEDADES RARAS EN NAVARRA

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 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 y priorizar la incorporación de enfermedades raras (ER) al registro; y 4) definir la elaboración de informes y el acceso a la información.

Para poder valorar y priorizar qué enfermedades se incorporan al ReeR se organizan subgrupos de trabajo en los que participan, al menos, tres RAER. Cada subgrupo elabora una ficha para la enfermedad analizada, en la que se especifican los criterios de captura y validación de los casos en base a los correspondientes estudios de validación que llevan a cabo los RAER de todas las fuentes de información que tienen disponibles. Las fichas de validación se presentan al GT-ReeR completo para su consenso y, aquellas enfermedades cuyas fichas son finalmente aprobadas, se suman al listado de vigilancia obligatoria.

En el año 2018 se aprobaron las fichas de 10 ER: complejo de esclerosis tuberosa, displasia renal, enfermedad de Huntington, enfermedad de Wilson, fenilcetonuria (PKU), fibrosis quística, esclerosis lateral amiotrófica (ELA), hemofilia A, síndrome de Goodpasature y síndrome de Marfan. Y en 2019 se han incorporado otras 12 ER más: ataxia de Friedreich, Atrofia Muscular Espinal proximal, Distrofia miotónica de Steinert (DM1), Enfermedad de Fabry, Enfermedad de Gaucher, Enfermedad de Niemann

Pick, Enfermedad de Rendu-Osler, Osteogénesis imperfecta, Síndrome de Angelman, Síndrome de Beckwith Wiedemann, Síndrome de Prader-Willi y Síndrome de X frágil.

Tabla 9. Número de casos de enfermedades raras captados como sospechosos, revisados, validados (por confirmación de diagnóstico) y enviados al Registro Estatal de Enfermedades Raras (ReeR) desde el Registro Poblacional de Enfermedades Raras de Navarra (RERNA): nuevas incorporaciones de 2019.

Enfermedad Rara	Período	Casos sospechosos captados	Casos revisados	Casos validados	% confirmación	Casos ReeR
Ataxia de Friedreich	2000-2017	42	42	23	55%	20
Atrofia Muscular Espinal proximal	2000-2017	75	75	18	24%	13
Distrofia miotónica de Steinert (DM1)	2000-2015	1.901	1.901	329	17%	279
Enfermedad de Fabry	2000-2017	36	36	8	22%	8
Enfermedad de Gaucher	2000-2017			0	0%	0
Enfermedad de Niemann Pick	2000-2017			1	3%	1
Enfermedad de Rendu-Osler	2000-2017	172	166	65	39%	40
Osteogénesis imperfecta	2000-2017	41	41	25	61%	23
Síndrome de Angelman	2000-2017	156	156	9	6%	9
Síndrome de Beckwith Wiedemann	2000-2017			9	6%	8
Síndrome de Prader-Willi	2000-2017	39	39	19	49%	18
Síndrome de X frágil	2000-2017	185	185	29	16%	29

Durante el año 2019, el RERNA ha asistido a las 13 reuniones organizadas por el GT-ReeR (2 presenciales en el Ministerio de Sanidad y 11 videoconferencias) y ha participado en 8 de los 16 subgrupos de validación de enfermedades propuestos. Además, se han actualizado los datos de las 10 ER priorizadas en 2018 y se han estudiado los casos sospechosos de las 12 nuevas ER priorizadas en 2019 (tabla 9).

El procedimiento para la recogida y validación de casos engloba la selección de posibles casos desde los distintos 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 (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 de las 22 enfermedades comprometidas con el Reer, el RERNA también estudia y recoge casos de otras enfermedades raras. Concretamente en 2019 se han revisado los casos sospechosos de: distrofias musculares no miotónicas, miastenia gravis, paraparesia espástica familiar, retinosis pigmentaria y síndrome de Dravet (**tabla 10**).

Tabla 10. Número de casos de enfermedades raras captados como sospechosos, revisados, validados (por confirmación de diagnóstico) e incorporados al Registro Poblacional de Enfermedades Raras de Navarra (RERNA) en 2019.

Enfermedad Rara	Período	Casos sospechosos captados	Casos revisados	Casos validados	% confirmación
Distrofias musculares no miotónicas	2000-2017	301	301	112	37%
Miastenia gravis	2000-2018	572	572	305	53%
Paraparesia espástica familiar	2000-2015	25	25	9	36%
Retinosis pigmentaria	2000-2017	303	303	172	57%
Síndrome de Dravet	2000-2017	32	32	14	44%

En relación a la actividad investigadora, se participó en 2 proyectos de investigación:

- “Enfermedades Raras Neuromusculares en Navarra: estudio epidemiológico y del impacto sociosanitario de la Esclerosis Lateral Amiotrófica, Miastenia Gravis y miopatías hereditarias”, liderado por la Dra. Ivonne Jericó (Neurología del Complejo Hospitalario de Navarra), y subvencionado para 2018-2019 por la convocatoria de 2017 de proyectos de investigación del Departamento de Salud de Gobierno de Navarra (cofinanciada por el Fondo Europeo de Desarrollo Regional).
- “*Codification for Rare Diseases — RDCODE*”, financiado por el Tercer Programa de Salud de la Unión Europea (convocatoria HP-PJ-2018) para el período 01/01/2019 – 30/06/2021. “*This project has received funding from the European Union’s Horizon 2020 research and innovation program under grant agreement No 826607*”. La participación española en este consorcio formado por un gran número de países europeos está coordinada por el CIBERER y FISABIO (Fundación para el Fomento de la Investigación Sanitaria y Biomédica de la Comunitat Valenciana). <http://www.rd-code.eu/>

Asimismo, se presentaron 7 comunicaciones en los siguientes congresos:

- XXXVII Reunión Científica de la Sociedad Española de Epidemiología (SEE) y XIV Congresso da Associação Portuguesa de Epidemiologia (APE) y XVIII Congreso de la Sociedad Española de Sociedad Española de Salud Pública y Administración Sanitaria (SESPAS), celebrado en Oviedo, del 4 al 6 de septiembre de 2019: cuatro comunicaciones orales.
- LXXI Reunión Anual de la Sociedad Española de Neurología (SEN), celebrado en Sevilla, del 19 al 23 de noviembre de 2019: una comunicación en forma de póster.
- XXVI Congreso Nacional de la Sociedad Española de Enfermería Neurológica (SEDENE) y II Congreso Internacional de Enfermería Neurológica, celebrado en Sevilla, del 20 al 22 de noviembre de 2019: una comunicación oral y una comunicación en forma de póster.

Y también se publicaron 2 artículos científicos:

- En la revista *Anales del Sistema Sanitario de Navarra*, se publicó un artículo titulado “Red española de registros de enfermedades raras para la investigación: primeros resultados del proyecto Spain-RDR en Navarra” en el que se describen los resultados obtenidos en Navarra del proyecto Spain-RDR, gracias al cual se creó RERNA y comenzó su implementación (disponible en <https://doi.org/10.23938/ASSN.0636>).
- En la revista *Orphanet Journal of Rare Diseases*, se publicó un artículo titulado “*Epidemiological study and genetic characterization of inherited muscle diseases in a Northern Spanish region*”, en el que se describen una parte de los resultados del proyecto sobre enfermedades raras neuromusculares que financió el Departamento de Salud de Gobierno de Navarra durante los años 2018 y 2019, en el que el RERNA ha participado junto a los Servicios de Neurología y Genética Médica del Complejo Hospitalario de Navarra (disponible en <https://doi.org/10.1186/s13023-019-1227-x>)

Por último, en cuanto a la actividad docente y divulgativa, se organizó un curso de verano de la Universidad Pública de Navarra titulado “Abordaje multidisciplinar de Enfermedades Raras Neuromusculares”, que tuvo lugar del 13 al 14 de junio de 2019.

VI. IMPACTO DE LA TEMPERATURA DURANTE EL VERANO DE 2019 EN LA ACTIVIDAD DE URGENCIAS Y EN LA MORTALIDAD DIARIA

El 1 de junio de 2019 se activó en Navarra el Plan de Prevención del Efecto del Calor sobre la Salud, que se desarrolla de forma conjunta con el Ministerio de Sanidad y Política Social (MSPS) y con el resto de las CCAA, entre el 1 de junio y el 15 de septiembre de cada año.

Durante el verano del 2019, se lanzaron 8 alertas con predicciones a 5 días de superación de los umbrales establecidos, para el área de Tudela y resto de Navarra. Los días de temperatura real en los que se superaron los umbrales fueron: 11 días en el área de Tudela (27 y 28 de junio; 5, 6, 20, 22, 23, 24, 25 de Julio; 4 y 9 de agosto), y 6 días en resto de Navarra (27 de junio; 5, 6, 22, 23 y 25 de Julio).

Respecto a la morbilidad asociada al calor se registraron 49 casos atendidos en Navarra, el 65% (32) de los casos fueron varones y el 35% (17) mujeres, con una edad media de 59 años, la edad máxima fue de 91 años y la edad mínima fue de 7 años. Cuatro casos (8%) afectaron a menores de 18 años, con edades comprendidas entre los 7 y los 12 años, 26 casos (53%) entre 18 y 65 años y 19 casos (39%) mayores de 65 años. Resultaron afectados en Navarra 48 casos, 40 eran residentes en Navarra y 8 residían fuera de Navarra. 1 caso fue atendido en Navarra donde residía temporalmente y resultó afectado en una provincia limítrofe.

El 49% de los casos no presentaban patología previa, el resto tenían antecedentes de enfermedades cardiovasculares, demencias y cáncer. El 53% de los casos (26) ocurrieron durante el mes de junio, 14 (29%) en Julio y 9 (18%) en agosto, no habiendo constancia de ningún caso en el mes de septiembre. Del total 34 casos fueron atendidos en el CHNA, 10 en HRS, 4 en HGO y 1 caso en AP a través de los servicios de urgencias, requiriendo 9 de ellos ingreso hospitalario, 2 de ellos en UCI, la estancia media fue de 4,3 días (2 de estos casos fallecieron por golpe de calor y 14 de los casos tenían relación con la actividad laboral).

Se considera conveniente reforzar actuaciones por parte del ISPLN en pruebas deportivas extremas ante previsiones de temperaturas ambientales elevadas. Además, se considera necesario mejorar la notificación al ISPLN de los casos atendidos en relación con el calor ambiental para la vigilancia de Salud