



**REGISTRO POBLACIONAL
DE
ENFERMEDADES RARAS
DE LAS
ILLES BALEARS**

Periodo 2010-2019

**Servei d' Epidemiologia
Direcció General de Salut Pública i Participació
Conselleria de Salut**



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

2010-2019.

Servicio de Epidemiología

Dirección General de Salud Pública y Participación

Consejería de Salud de las Illes Balears

Jefe de Servicio: Antonio Nicolau Riutort

Análisis y redacción: Mercedes Cáffaro Rovira

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

Palma - Abril 2022



INDICE

INTRODUCCIÓ	4
OBJETIVO.....	5
METODOLOGÍA.....	5
<i>Manual de procedimiento.....</i>	<i>5</i>
<i>Fuente de información.....</i>	<i>7</i>
<i>Recogida de datos</i>	<i>7</i>
<i>Depuración de los datos y eliminación de duplicados.....</i>	<i>7</i>
<i>Análisis de los datos</i>	<i>7</i>
<i>Población de las Illes Balears</i>	<i>8</i>
RESULTADOS	9
<i>Resultados generales.....</i>	<i>9</i>
<i>Prevalencia.....</i>	<i>17</i>
<i>Enfermedades raras, Prevalencia.....</i>	<i>21</i>
<i>Mortalidad por enfermedad rara.....</i>	<i>29</i>
BIBLIOGRAFÍA.....	32



INTRODUCCIÓ

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

A nivel nacional el Proyecto SpainRDR¹ (*Spanish Rare Diseases Registries Research Network*) fue un proyecto desarrollado en red entre el Instituto de Investigación de Enfermedades Raras del Instituto de Salud Carlos III (ISCIII) y todas las Comunidades Autónomas (CCAA) para crear un registro de enfermedades raras de ámbito poblacional en todo el territorio, apoyado desde las CCAA. Para ello fue necesario que cada Comunidad Autónoma dispusiera de su propio registro poblacional de enfermedades raras.

El proceso de creación del registro poblacional de enfermedades raras de las Illes Balears hasta el año 2014 lo coordinó el Proyecto SpainRDR del Instituto de Salud Carlos III. En la actualidad está coordinado por la Dirección General de Salud Pública, Calidad e Innovación del Ministerio de Sanidad, y forma parte del Registro Estatal de Enfermedades Raras (ReeR). La coordinación nacional ha permitido consensuar un manual de procedimiento común para todas las CCAA para la creación de sus registros.

El Registro Poblacional de Enfermedades Raras de las Illes Balears (RERIB), adscrito a la Direcció General de Salut Pública i Participació de la Conselleria de Salut se creó bajo un marco legislativo, la Orden² del Conseller de Salut, Família i Benestar Social del 18 de enero de 2013 en la cual se crea el Registro Poblacional de Enfermedades Raras de la Comunidad Autónoma de las Illes Balears, y donde establece el Registro como un sistema específico de vigilancia epidemiológica, de acuerdo con el Decreto 15/1997, de 23 de enero, que crea y regula la Red de Vigilancia Epidemiológica en la Comunidad Autónoma de las Illes Balears.



OBJETIVO

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

Los objetivos específicos son:

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

METODOLOGÍA

Manual de procedimiento

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

- Definición de "Enfermedad Rara"

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

Se han priorizado unas enfermedades en base a las seleccionadas por el Registro Estatal (ReeR) y que progresivamente se irán ampliando.

- Criterios de inclusión de casos al registro

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

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

- Enfermedades raras a registrar

Desde el año 2019 se han establecido que las enfermedades raras (EERR) a registrar son las siguientes 22 enfermedades:



Literal enfermedad rara	Código CIE 9	Código CIE 10
Ataxia de Friedreich	334.0	G11.1
Atrofia muscular espinal proximal	335.0	G12.0
Complejo esclerosis tuberosa	759.5	Q85.1
Displasia renal	753.15	Q61.4
Distrofia miotónica de Steinert	359.21	G71.1
Enfermedad de Fabry	272.7	E75.2
Enfermedad de Gaucher	272.7	E75.2
Enfermedad de Huntington	333.4	G10
Enfermedad de Niemann Pick	272.7	E75.2
Enfermedad de Rendu Osler o Telangiectasia Hereditaria Familiar	448.0	I78.0
Enfermedad de Wilson	275.1	E83.0
Esclerosis lateral amiotrófica	335.20	G12.2
Fenilcetonuria	270.1	E70.0
Fibrosis quística	277.0	E84
Hemofilia A	286.0	D66
Osteogénesis imperfecta	756.51	Q78.0
Síndrome de Angelman	759.89	Q93.5
Síndrome de Beckwith Wiedemann	759.89	Q87.3
Síndrome de Goodpasture	446.21	M31.0
Síndrome de Marfan	759.82	Q87.4
Síndrome de Prader-Willi	759.81	Q87.1
Síndrome de X Frágil	759.83	Q99.2

Se han registrado los casos de estas enfermedades en el periodo 2010-2019. Cada uno de los casos registrados ha sido validado mediante criterios de validación o mediante la revisión de su historia clínica.

- Variables registradas
- ✓ Variables administrativas: Número de tarjeta sanitaria autonómica (CIP), DNI/NIF, país de nacimiento.
- ✓ Variables del paciente: Nombre y apellidos, edad, sexo, lugar de residencia.
- ✓ Variables de la enfermedad: Códigos y nombre de la enfermedad, fecha de diagnóstico, fecha de detección, defunción y fecha.



Fuente de información

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

- El conjunto mínimo básico de datos (CMBD) de las altas hospitalarias de los hospitales públicos de las Illes Balears: Son Espases, Son Llàtzer, Hospital de Inca, Hospital de Manacor, Mateu Orfila, Can Misses y Formentera.
- Atención Primaria.
- El registro de las metabolopatías de las Illes Balears, que recoge la fibrosis quística, y la fenilcetonuria de todos los nacidos en los hospitales públicos y privados de las Illes Balears.
- El registro de mortalidad de las Illes Balears.

Recogida de datos

De cada una de las fuentes de información que nutren al registro poblacional de enfermedades raras se han extraído los casos que corresponden a las enfermedades raras seleccionadas.

Se extrajeron los casos de los siguientes años:

- CMBD, periodo 2010-2019. Se seleccionaron aquellos registros en los que consta algún código del listado de enfermedades raras en cualquier de las 20 posiciones diagnósticas del CMBD.
- Tarjeta sanitaria, fuente de información de la que se recogen variables necesarias de los registros.
- Atención primaria del año 2018.
- Registro de metabolopatías: periodo 2010-2018.
- Registro de mortalidad: periodo 2010 y 2019.

Depuración de los datos y eliminación de duplicados

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

Análisis de los datos

Para el análisis de la prevalencia se analizan los casos de personas vivas residentes en las Illes Balears con un diagnóstico de enfermedad rara confirmada mediante la validación.

Se analiza el número de casos y la prevalencia por 10.000 habitantes. Las variables de análisis son enfermedad rara, sexo, edad, e isla de residencia. Para el cálculo de las tasas, se ha utilizado la población a 1 de enero de 2020 del Padrón poblacional de les Illes Balears³.



Población de las Illes Balears

Se han recogido las poblaciones del año 2020 del padrón poblacional de las Illes Balears³ y de cada una de las islas, según grupos de edad y sexo. Las islas de Eivissa y Formentera se han reagrupado en Pitiüses.

**Nº habitantes Illes Balears según sexo y grupo de edad
Año 2020**

Grupo edad	Hombre	Mujer	Total
< 1	4.498	4.304	8.802
1-4	22.449	21.208	43.657
5-14	62.208	58.693	120.901
15-24	61.936	59.107	121.043
25-34	80.673	80.262	160.935
35-44	104.234	98.319	202.553
45-54	97.258	91.885	189.143
55-64	69.521	71.764	141.285
65-74	47.719	51.733	99.452
≥ 75	33.802	49.970	83.772
Total	584.298	587.245	1.171.543

**Nº habitantes Illes Balears según sexo e
isla de residencia. Año 2020**

ISLA	Hombre	Mujer	Total
Mallorca	452.882	459.289	912.171
Menorca	47.611	48.030	95.641
Pitiüses	83.805	79.926	163.731
Total	584.298	587.245	1.171.543



RESULTADOS

Resultados generales.

Los casos registrados a 31 de diciembre de 2019 fueron **847** personas, de los cuales algo más de la mitad corresponde a hombres.

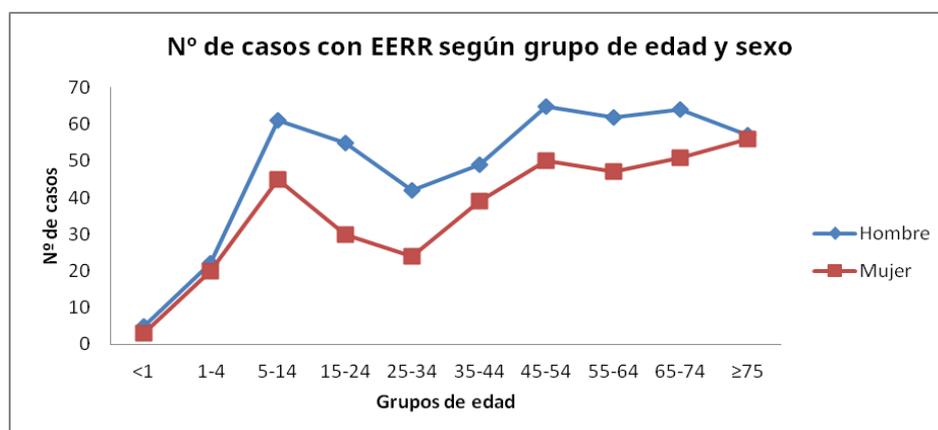
Nº de casos con EERR según sexo

Sexo	Nº	%
Hombre	482	56,9
Mujer	365	43,1
Total	847	100

El mayor número de casos en los hombres se presenta en el grupo de edad de 45-54 años y en las mujeres, en las mayores de 74 años.

Nº de casos con EERR según grupo de edad y sexo

Grupo edad	Hombre	Mujer	Total
<1	5	3	8
1-4	22	20	42
5-14	61	45	106
15-24	55	30	85
25-34	42	24	66
35-44	49	39	88
45-54	65	50	115
55-64	62	47	109
65-74	64	51	115
≥75	57	56	113
Total	482	365	847





En todos los grupos de edad se observa el mayor número de casos en los hombres.

Se han registrado 20 enfermedades raras en el periodo 2010-2019 en las Illes Balears. No se han detectado casos ni del Síndrome de Beckwith Wiedemann ni de la Enfermedad de Niemann Pick. La EERR registrada con un mayor número de casos es la Esclerosis Lateral Amiotrófica, y con una mayor frecuencia en los hombres (62,1%).

Nº de EERR según sexo

Enfermedades raras	Hombre		Mujer		Total
	Nº	%	Nº	%	
Ataxia de Friedreich	6	42,9	8	57,1	14
Atrofia muscular espinal proximal	10	47,6	11	52,4	21
Displasia renal	28	70,0	12	30,0	40
Distrofia miotónica de Steinert	48	57,1	36	42,9	84
Enfermedad de Fabry	8	80,0	2	20,0	10
Enfermedad de Gaucher	2	66,7	1	33,3	3
Enfermedad de Huntington	38	46,9	43	53,1	81
Enfermedad de Rendu Osler	17	36,2	30	63,8	47
Enfermedad de Wilson	15	68,2	7	31,8	22
Esclerosis lateral amiotrófica	128	62,1	78	37,9	206
Esclerosis tuberosa	18	46,2	21	53,8	39
Fenilcetonuria	25	58,1	18	41,9	43
Fibrosis quística	38	44,2	48	55,8	86
Hemofilia A	36	90,0	4	10,0	40
Osteogénesis imperfecta	12	54,5	10	45,5	22
Síndrome de Angelman	3	75,0	1	25,0	4
Síndrome de Goodpasture	3	42,9	4	57,1	7
Síndrome de Marfan	10	47,6	11	52,4	21
Síndrome de Prader Willi	10	52,6	9	47,4	19
Síndrome de X Frágil	27	71,1	11	28,9	38
Total	482	56,9	365	43,1	847



Nº de EERR según grupo de edad

EERR	Grupos de edad										Total
	< 1	1-4	5-14	15-24	25-34	35-44	45-54	55-64	65-74	≥ 75	
Ataxia de Friedreich	-	-	-	3	2	2	2	2	1	2	14
Atrofia muscular espinal proximal	3	5	4	5	-	1	1	2	-	-	21
Displasia renal	2	6	23	3	1	-	2	1	1	1	40
Distrofia miotónica de Steinert	-	-	2	3	7	19	22	16	13	2	84
Enfermedad de Fabry	-	1	1	-	-	1	1	4	1	1	10
Enfermedad de Gaucher	-	-	-	-	-	2	-	-	-	1	3
Enfermedad de Huntington	-	-	-	-	4	9	19	15	15	19	81
Enfermedad de Rendu Osler	-	-	2	1	1	6	9	6	13	9	47
Enfermedad de Wilson	-	-	2	8	4	3	3	2	-	-	22
Esclerosis lateral amiotrófica	-	-	1	1	-	3	23	47	65	66	206
Esclerosis tuberosa	-	3	6	6	6	7	6	2	2	1	39
Fenilcetonuria	1	5	17	7	4	5	4	-	-	-	43
Fibrosis quística	1	13	17	20	13	9	8	4	-	1	86
Hemofilia A	-	2	11	6	3	6	4	2	2	4	40
Osteogénesis imperfecta	-	1	3	7	-	3	5	2	-	1	22
Síndrome de Angelman	-	-	2	1	1	-	-	-	-	-	4
Síndrome de Goodpasture	-	-	-	-	2	-	-	-	1	4	7
Síndrome de Marfan	-	2	1	2	5	3	6	2			21
Síndrome de Prader Willi	-	4	5	3	5	2	-	-	-	-	19
Síndrome de X Frágil	1	-	9	9	8	7	-	2	1	1	38
Total	8	42	106	85	66	88	115	109	115	113	847



Enfermedades raras y valores de la edad

Enfermedad rara	Media edad	Desv. típ.	Mediana edad	Edad Mínima	Edad Máxima
Ataxia de Friedreich	46,0	21,4	47,0	15	83
Atrofia muscular espinal proximal	16,2	19,2	10,0	< 1	61
Displasia renal	14,9	18,8	8,0	< 1	82
Distrofia miotónica de Steinert	49,5	14,8	51,0	6	79
Enfermedad de Fabry	48,7	25,2	56,0	3	82
Enfermedad de Gaucher	55,0	22,5	43,0	41	81
Enfermedad de Huntington	61,1	16,5	59,0	30	92
Enfermedad de Rendu Osler	58,3	18,9	63,0	5	87
Enfermedad de Wilson	30,4	15,7	30,0	11	55
Esclerosis lateral amiotrófica	67,7	12,2	69,0	11	95
Esclerosis tuberosa	32,7	19,8	32,0	2	76
Fenilcetonuria	18,8	15,1	13,0	< 1	48
Fibrosis quística	23,4	17,4	19,0	< 1	75
Hemofilia A	32,7	25,0	29,5	1	87
Osteogénesis imperfecta	32,5	21,0	30,0	3	79
Síndrome de Angelman	16,5	9,3	16,5	6	27
Síndrome de Goodpasture	63,1	22,9	76,0	26	79
Síndrome de Marfan	35,6	17,4	36,0	3	64
Síndrome de Prader Willi	18,6	13,5	15,0	3	43
Síndrome de X Frágil	27,2	17,9	24,0	< 1	77
Total	44,2	25,4	47,0	< 1	95



La esclerosis lateral amiotrofia es la enfermedad rara con un mayor número de casos en todas las islas.

Nº de EERR según Isla de residencia

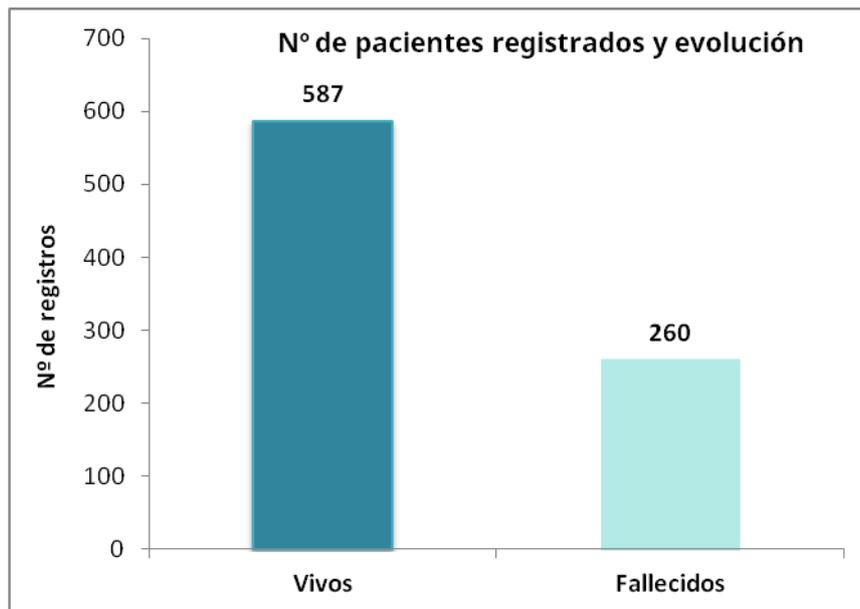
EERR	Mallorca		Menorca		Pitiüsas		Total
	Nº	%	Nº	%	Nº	%	
Ataxia de Friedreich	13	92,9	-	-	1	7,1	14
Atrofia muscular espinal proximal	19	90,5	1	4,8	1	4,8	21
Displasia renal	33	82,5	4	10,0	3	7,5	40
Distrofia miotónica de Steinert	73	86,9	4	4,8	7	8,3	84
Enfermedad de Fabry	9	90,0	-	-	1	10,0	10
Enfermedad de Gaucher	1	33,3	-	-	2	66,7	3
Enfermedad de Huntington	61	75,3	5	6,2	15	18,5	81
Enfermedad de Rendu Osler	41	87,2	4	8,5	2	4,3	47
Enfermedad de Wilson	21	95,5	1	4,5	-	-	22
Esclerosis lateral amiotrófica	162	78,6	25	12,1	19	9,2	206
Esclerosis tuberosa	36	92,3	1	2,6	2	5,1	39
Fenilcetonuria	34	79,1	1	2,3	8	18,6	43
Fibrosis quística	58	67,4	17	19,8	11	12,8	86
Hemofilia A	32	80,0	3	7,5	5	12,5	40
Osteogénesis imperfecta	16	72,7	4	18,2	2	9,1	22
Síndrome de Angelman	4	100,0	-	-	-	-	4
Síndrome de Goodpasture	5	71,4	-	-	2	28,6	7
Síndrome de Marfan	18	85,7	2	9,5	1	4,8	21
Síndrome de Prader Willi	12	63,2	2	10,5	5	26,3	19
Síndrome de X Frágil	35	92,1	-	-	3	7,9	38
Total	683	80,6	74	8,7	90	10,6	847



Durante el periodo 2010-2019 fallecieron 260 personas registradas, el 30,7%, de los casos.

Evolución de los casos. Periodo 2010-2019

Evolución	Nº	%
Vivos	587	69,3
Fallecidos	260	30,7
Total	847	100





No falleció ningún caso de los diagnosticados de Enfermedad de Gaucher, Fenilcetonuria, Síndrome de Angelman, Síndrome de Marfan y Síndrome de X Frágil.

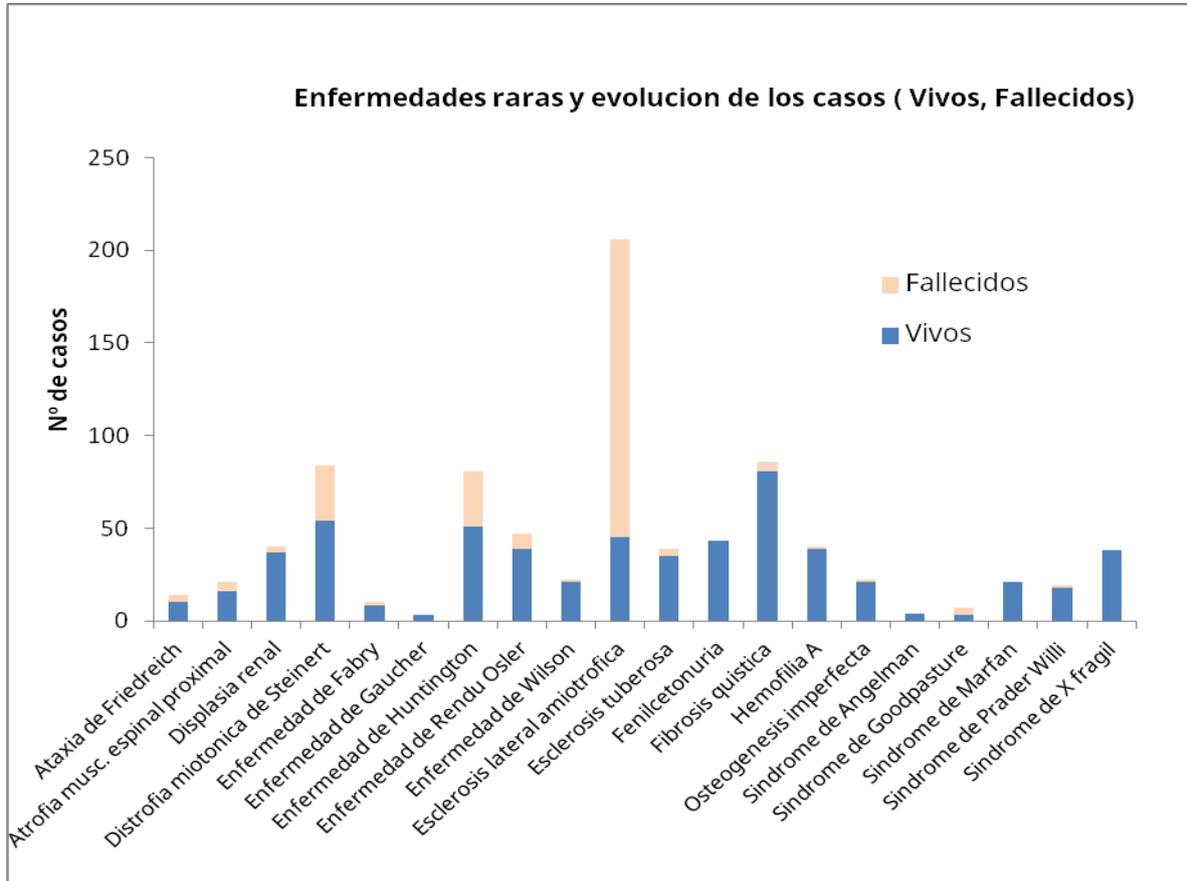
La Esclerosis lateral amiotrófica es la enfermedad con el mayor número de casos registrados (206) de los cuales fallecieron durante el periodo 2010-2019 el 78,2%.

Enfermedad rara y evolución de los casos

EERR	Vivos		Fallecidos		Total
	Nº	%	Nº	%	
Ataxia de Friedreich	10	71,4	4	28,6	14
Atrofia muscular espinal proximal	16	76,2	5	23,8	21
Displasia renal	37	92,5	3	7,5	40
Distrofia miotónica de Steinert	54	64,3	30	35,7	84
Enfermedad de Fabry	8	80,0	2	20,0	10
Enfermedad de Gaucher	3	100,0	-	-	3
Enfermedad de Huntington	51	63,0	30	37,0	81
Enfermedad de Rendu Osler	39	83,0	8	17,0	47
Enfermedad de Wilson	21	95,5	1	4,5	22
Esclerosis lateral amiotrófica	45	21,8	161	78,2	206
Esclerosis tuberosa	35	89,7	4	10,3	39
Fenilcetonuria	43	100,0	-	-	43
Fibrosis quística	81	94,2	5	5,8	86
Hemofilia A	39	97,5	1	2,5	40
Osteogénesis imperfecta	21	95,5	1	4,5	22
Síndrome de Angelman	4	100,0	-	-	4
Síndrome de Goodpasture	3	42,9	4	57,1	7
Síndrome de Marfan	21	100,0	-	-	21
Síndrome de Prader Willi	18	94,7	1	5,3	19
Síndrome de X Frágil	38	100,0	-	-	38
Total	587	69,3	260	30,7	847



Tras la Esclerosis lateral amiotrófica las enfermedades con un mayor número de fallecidos son la Distrofia Miotónica de Steinert y los Enfermedad de Huntington.





Prevalencia

El número de **personas vivas** residentes en las Illes Balears afectadas de una de las enfermedades raras seleccionadas son 587 personas, y con una tasa de prevalencia global de **5,01 casos por 10.000 habitantes**.

Según el sexo el 57,9 % de los casos son hombres y el 42,1 % mujeres. La tasa de prevalencia según el sexo es mayor en hombres, 5,82 por 10.000 versus 4,21 en mujeres.

Nº de casos vivos, % y prevalencia de EERR según sexo

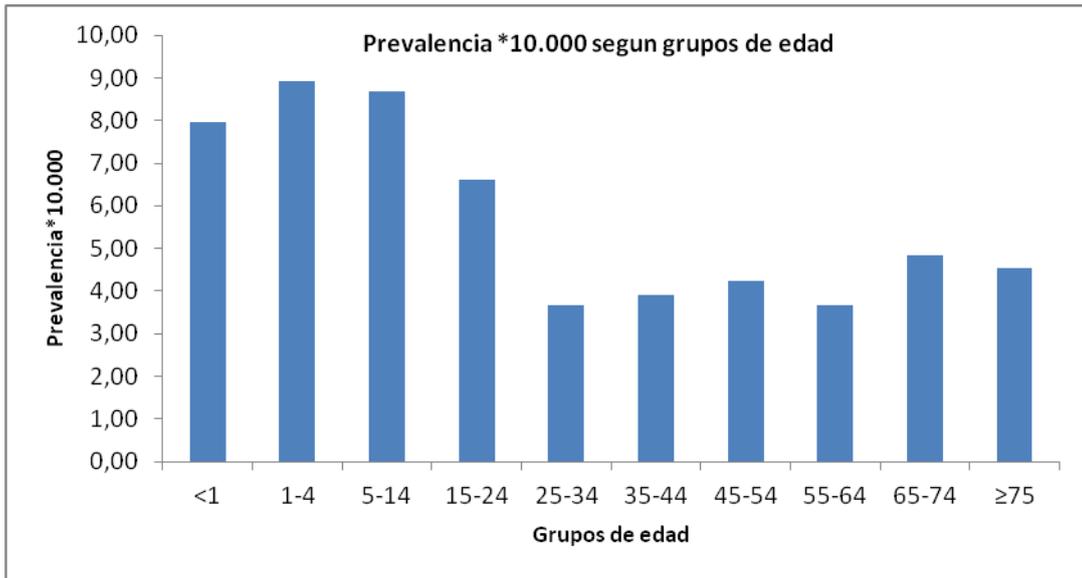
Sexo	Nº	%	Población 2020	Prevalencia * 10.000
Hombre	340	57,9	584.298	5,82
Mujer	247	42,1	587.245	4,21
Total	587	100	1.171.543	5,01

Según los grupos de edad el mayor número de casos vivos se presenta en los mayores de 5-14 años (17,9%) y el de menor frecuencia en menores de 1 año.

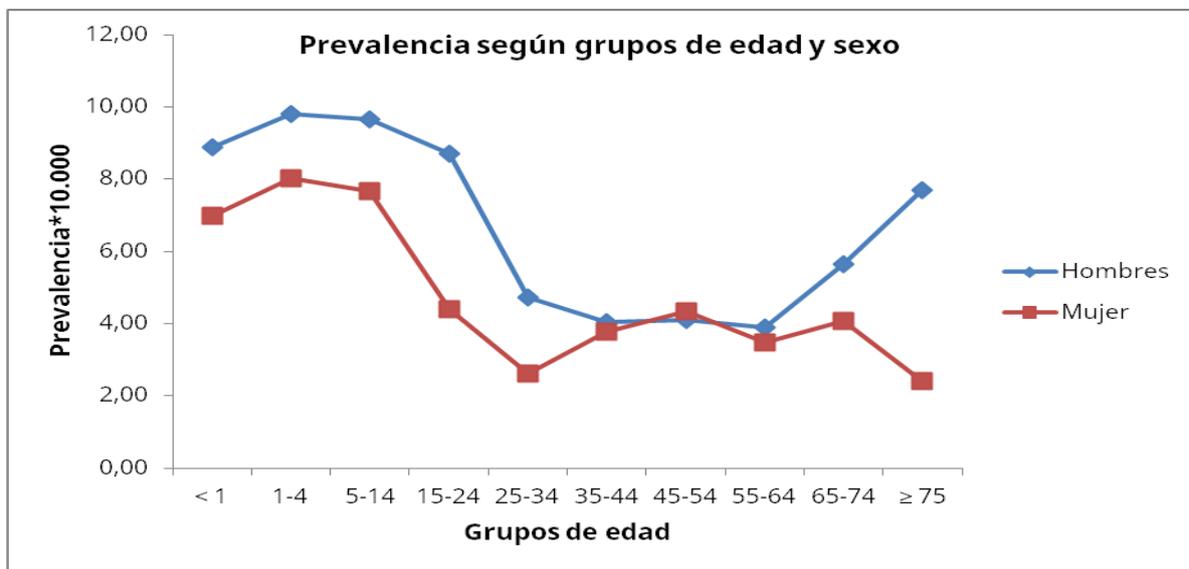
Nº de casos vivos, % y prevalencia de EERR según grupo de edad

Grupo Edad	Nº	%	Población 2020	Prevalencia
				*10.000
<1	7	1,2	8.802	7,95
1-4	39	6,6	43.657	8,93
5-14	105	17,9	120.901	8,68
15-24	80	13,6	121.043	6,61
25-34	59	10,1	160.935	3,67
35-44	79	13,5	202.553	3,90
45-54	80	13,6	189.143	4,23
55-64	52	8,9	141.285	3,68
65-74	48	8,2	99.452	4,83
≥75	38	6,5	83.772	4,54
Total	587	100	1.171.543	5,01

La mayor tasa de prevalencia según el grupo de edad, 8,93 por 10.000, se presenta en el grupo de 1-4 años, seguida por el grupo de 5-14 años. Y el de menor prevalencia, 3,67 por 10.000, en el grupo de 25-34 años.



En la gráfica se puede apreciar la prevalencia según el sexo y el grupo de edad. En ambos sexos en el grupo de 1-4 años se observa la prevalencia más alta y mayor en los hombres, seguido por un descenso hasta los 25-34 años en las mujeres y a 45-54 años en los hombres y a partir de esta edad se inicia un incremento en los hombres.





Según la isla de residencia el mayor número de casos vivos corresponde a los residentes en Mallorca, seguido por los de las Pitiüses. Y la mayor tasa de prevalencia se da en Mallorca seguida por Menorca.

Nº de casos y prevalencia de EERR según isla de residencia

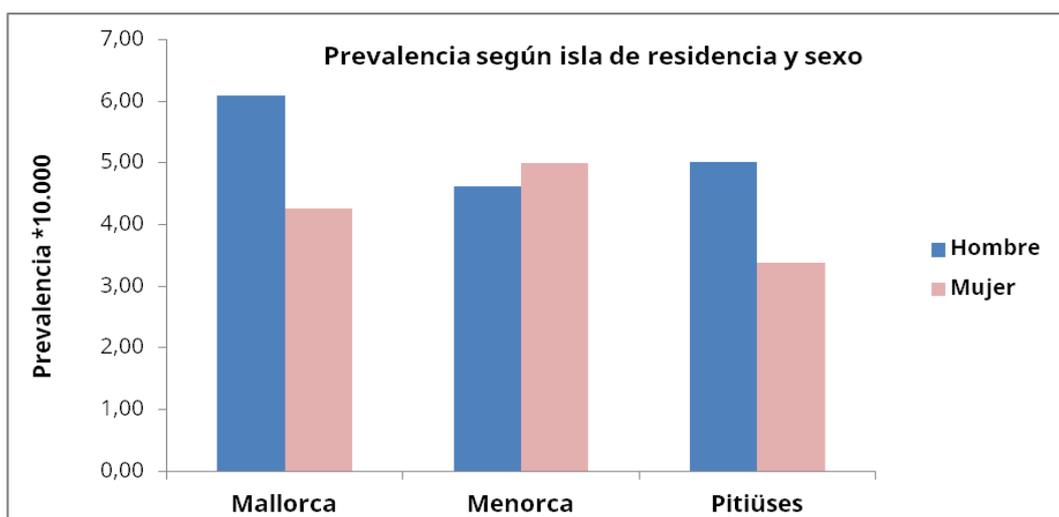
Isla	Nº	%	Poblaciones 2020	Prevalencia *10.000
Mallorca	472	80,4	912.171	5,17
Menorca	46	7,8	95.641	4,81
Pitiüses	69	11,8	163.731	4,21

Según el sexo y la isla de residencia, los hombres residentes en Mallorca tienen la mayor prevalencia.

La mayor Prevalencia en mujeres es en las residentes en Menorca.

Nº de casos y prevalencia *10.000 según sexo e isla de residencia

Isla Residencia	Hombre			Mujer		
	Nº	Población 2020	Prevalencia *10.000	Nº	Población 2020	Prevalencia *10.000
Mallorca	276	452.882	6,09	196	459.289	4,27
Menorca	22	47.611	4,62	24	48.030	5,00
Pitiüses	42	83.805	5,01	27	79.926	3,38





Según los grupos de edad e isla de residencia, el mayor número de personas vivas registradas se localiza en el grupo de edad de 5-14 años en Mallorca.

Nº de casos vivos según Isla de residencia

Grupo Edad	Illes Balears		
	Mallorca	Menorca	Pitiüses
<1	7	-	-
1-4	32	3	4
5-14	82	9	14
15-24	65	8	7
25-34	45	6	8
35-44	66	5	8
45-54	64	5	11
55-64	44	2	6
65-74	37	4	7
≥75	30	4	4
Total	472	46	69

El 90% de las personas vivas registradas son nacidos en España.

Nº de registros según el país de nacimiento

País	Nº
España	527
Cuba	6
Reino Unido	6
Italia	6
Marruecos	6
Alemania	5
Bulgaria	4
Argentina	3
Francia	3
Polonia	3
Ucrania	3
China	2
Ecuador	2
Uruguay	2
Países con 1 registro	9



Enfermedades raras, Prevalencia

Para el cálculo de la prevalencia se ha tenido en cuenta el número de casos vivos registrados por 10.000 habitantes y se han utilizado como denominadores las estimaciones de datos de población a 1 de enero de 2020 del IBESTAT.

La mayor prevalencia corresponde a la Fibrosis quística con 0,69 casos por 10.000 personas, seguida por la Distrofia miotónica de Steinert y la Enfermedad de Huntington.

Nº y Prevalencia según EERR

Enfermedad Rara	Nº	Prevalencia * 10.000
Ataxia de Friedreich	10	0,09
Atrofia muscular espinal proximal	16	0,14
Displasia renal	37	0,32
Distrofia miotónica de Steinert	54	0,46
Enfermedad de Fabry	8	0,07
Enfermedad de Gaucher	3	0,03
Enfermedad de Huntington	51	0,44
Enfermedad de Rendu Osler	39	0,33
Enfermedad de Wilson	21	0,18
Esclerosis lateral amiotrófica	45	0,38
Esclerosis tuberosa	35	0,30
Fenilcetonuria	43	0,37
Fibrosis quística	81	0,69
Hemofilia A	39	0,33
Osteogénesis imperfecta	21	0,18
Síndrome de Angelman	4	0,03
Síndrome de Goodpasture	3	0,03
Síndrome de Marfan	21	0,18
Síndrome de Prader Willi	18	0,15
Síndrome de X Frágil	38	0,32
Total	587	5,01



La Fibrosis Quística es la enfermedad con la mayor tasa de prevalencia en ambos sexos.

Nº y Prevalencia según EERR y sexo

Enfermedades raras	Hombre		Mujer	
	Nº	Prevalencia *10.000	Nº	Prevalencia *10.000
Ataxia de Friedreich	4	0,07	6	0,10
Atrofia muscular espinal proximal	8	0,14	8	0,14
Displasia renal	25	0,43	12	0,20
Distrofia miotónica de Steinert	34	0,58	20	0,34
Enfermedad de Fabry	7	0,12	1	0,02
Enfermedad de Gaucher	2	0,03	1	0,02
Enfermedad de Huntington	24	0,41	27	0,46
Enfermedad de Rendu Osler	15	0,26	24	0,41
Enfermedad de Wilson	14	0,24	7	0,12
Esclerosis lateral amiotrófica	32	0,55	13	0,22
Esclerosis tuberosa	16	0,27	19	0,32
Fenilcetonuria	25	0,43	18	0,31
Fibrosis quística	37	0,63	44	0,75
Hemofilia A	35	0,60	4	0,07
Osteogénesis imperfecta	12	0,21	9	0,15
Síndrome de Angelman	3	0,05	1	0,02
Síndrome de Goodpasture	1	0,02	2	0,03
Síndrome de Marfan	10	0,17	11	0,19
Síndrome de Prader Willi	9	0,15	9	0,15
Síndrome de X Frágil	27	0,46	11	0,19
Total	340	5,82	247	4,21



Tasa de Prevalencia de EERR según grupo de edad

Grupo edad	Enfermedades raras	Nº	Prevalencia *10.000
<1 año	Atrofia muscular espinal proximal	2	0,23
	Displasia renal	2	0,23
	Fenilcetonuria	1	0,11
	Fibrosis quística	1	0,11
	Síndrome X Frágil	1	0,11
1-4 años	Atrofia muscular espinal proximal	2	0,46
	Displasia renal	6	1,37
	Enfermedad de Fabry	1	0,23
	Esclerosis tuberosa	3	0,69
	Fenilcetonuria	5	1,15
	Fibrosis quística	13	2,98
	Hemofilia A	2	0,46
	Osteogénesis imperfecta	1	0,23
	Síndrome de Marfan	2	0,46
	Síndrome de Prader-Willi	4	0,92
5-14 años	Atrofia muscular espinal proximal	4	0,33
	Displasia renal	22	1,82
	Distrofia miotónica de Steinert	2	0,17
	Enfermedad de Fabry	1	0,08
	Enfermedad de Rendu Osler	2	0,17
	Enfermedad de Wilson	2	0,17
	Esclerosis lateral amiotrófica	1	0,08
	Esclerosis Tuberosa	6	0,50
	Fenilcetonuria	17	1,41
	Fibrosis quística	17	1,41
	Hemofilia A	11	0,91
	Osteogénesis imperfecta	3	0,25
	Síndrome de Angelman	2	0,17
	Síndrome de Marfan	1	0,08



Tasa de Prevalencia de EERR según grupo de edad

Grupo edad	Enfermedades raras	Nº	Prevalencia *10.000
	Síndrome de Prader Willi	5	0,41
	Síndrome de X Frágil	9	0,74
15-24 años	Ataxia de Friedreich	3	0,25
	Atrofia muscular espinal proximal	5	0,41
	Displasia renal	3	0,25
	Distrofia miotónica de Steinert	2	0,17
	Enfermedad de Rendu Osler	1	0,08
	Enfermedad de Wilson	8	0,66
	Esclerosis tuberosa	5	0,41
	Fenilcetonuria	7	0,58
	Fibrosis quística	18	1,49
	Hemofilia A	6	0,50
	Osteogénesis imperfecta	7	0,58
	Síndrome de Angelman	1	0,08
	Síndrome de Marfan	2	0,17
	Síndrome de Prader Willi	3	0,25
Síndrome de X Frágil	9	0,74	
25-34 años	Displasia renal	1	0,06
	Distrofia miotónica de Steinert	5	0,31
	Enfermedad de Huntington	4	0,25
	Enfermedad de Rendu Osler	1	0,06
	Enfermedad de Wilson	4	0,25
	Esclerosis tuberosa	6	0,37
	Fenilcetonuria	4	0,25
	Fibrosis quística	12	0,75
	Hemofilia A	3	0,19
	Síndrome de Angelman	1	0,06
	Síndrome de Goodpasteur	1	0,06
	Síndrome de Marfan	5	0,31
	Síndrome de Prader Willi	4	0,25



Tasa de Prevalencia de EERR según grupo de edad

Grupo edad	Enfermedades raras	Nº	Prevalencia *10.000
	Síndrome de X Frágil	8	0,50
35-44 años	Ataxia de Friedreich	2	0,10
	Atrofia muscular espinal proximal	1	0,05
	Distrofia miotónica de Steinert	16	0,79
	Enfermedad de Fabry	1	0,05
	Enfermedad de Gaucher	2	0,10
	Enfermedad de Huntington	7	0,35
	Enfermedad de Rendu Osler	6	0,30
	Enfermedad de Wilson	2	0,10
	Esclerosis tuberosa	7	0,35
	Fenilcetonuria	5	0,25
	Fibrosis quística	9	0,44
	Hemofilia A	6	0,30
	Osteogénesis imperfecta	3	0,15
	Síndrome de Marfan	3	0,15
Síndrome de Prader Willi	2	0,10	
Síndrome de X Frágil	7	0,35	
45-54 años	Ataxia de Friedreich	1	0,05
	Atrofia muscular espinal proximal	1	0,05
	Displasia Renal	1	0,05
	Distrofia miotónica de Steinert	16	0,85
	Enfermedad de Fabry	1	0,05
	Enfermedad de Huntington	13	0,69
	Enfermedad de Rendu Osler	9	0,48
	Enfermedad de Wilson	3	0,16
	Esclerosis lateral amiotrófica	4	0,21
	Esclerosis Tuberosa	5	0,26
	Fenilcetonuria	4	0,21
	Fibrosis quística	7	0,37
Hemofilia A	4	0,21	



Tasa de Prevalencia de EERR según grupo de edad

Grupo edad	Enfermedades raras	Nº	Prevalencia *10.000
	Osteogénesis imperfecta	5	0,26
	Síndrome de Marfan	6	0,32
55-64 años	Ataxia de Friedreich	1	0,07
	Atrofia muscular espinal proximal	1	0,07
	Distrofia miotónica de Steinert	7	0,50
	Enfermedad de Fabry	3	0,21
	Enfermedad de Huntington	12	0,85
	Enfermedad de Rendu Osler	5	0,35
	Enfermedad de Wilson	2	0,14
	Esclerosis lateral amiotrófica	9	0,64
	Esclerosis tuberosa	1	0,07
	Fibrosis quística	3	0,21
	Hemofilia A	2	0,14
	Osteogénesis imperfecta	2	0,14
	Síndrome de Marfan	2	0,14
Síndrome de X Frágil	2	0,14	
65-74 años	Ataxia de Friedreich	1	0,10
	Displasia renal	1	0,10
	Distrofia miotónica de Steinert	4	0,40
	Enfermedad de Fabry	1	0,10
	Enfermedad de Huntington	6	0,60
	Enfermedad de Rendu Osler	13	1,31
	Esclerosis lateral amiotrófica	17	1,71
	Esclerosis Tuberosa	1	0,10
	Hemofilia A	2	0,20
	Síndrome de Goodpasteur	1	0,10
	Síndrome de X Frágil	1	0,10
≥75 años	Ataxia de Friedreich	2	0,24
	Displasia renal	1	0,12
	Distrofia miotónica de Steinert	2	0,24



Tasa de Prevalencia de EERR según grupo de edad

Grupo edad	Enfermedades raras	Nº	Prevalencia *10.000
	Enfermedad de Gaucher	1	0,12
	Enfermedad de Huntington	9	1,07
	Enfermedad de Rendu Osler	2	0,24
	Esclerosis lateral amiotrófica	14	1,67
	Esclerosis Tuberosa	1	0,12
	Fibrosis Quística	1	0,12
	Hemofilia A	3	0,36
	Síndrome de Goodpasteur	1	0,12
	Síndrome de X Frágil	1	0,12



La Fibrosis Quística es la enfermedad con la mayor prevalencia en las 3 islas.

Tasa de Prevalencia de EERR según isla de residencia

Enfermedades raras	Mallorca		Menorca		Pitiüses	
	Nº	Prevalencia *10.000	Nº	Prevalencia *10.000	Nº	Prevalencia *10.000
Ataxia de Friedreich	9	0,10	-	-	1	0,06
Atrofia muscular espinal proximal	16	0,18	-	-	-	-
Displasia renal	32	0,35	3	0,31	2	0,12
Distrofia miotónica de Steinert	44	0,48	3	0,31	7	0,43
Enfermedad de Fabry	7	0,08	-	-	1	0,06
Enfermedad de Gaucher	1	0,01	-	-	2	0,12
Enfermedad de Huntington	40	0,44	1	0,10	10	0,61
Enfermedad de Rendu Osler	33	0,36	4	0,42	2	0,12
Enfermedad de Wilson	20	0,22	1	0,10	-	-
Esclerosis lateral amiotrófica	30	0,33	7	0,73	8	0,49
Esclerosis tuberosa	33	0,36	-	-	2	0,12
Fenilcetonuria	34	0,37	1	0,10	8	0,49
Fibrosis quística	55	0,60	15	1,57	11	0,67
Hemofilia A	31	0,34	3	0,31	5	0,31
Osteogénesis imperfecta	15	0,16	4	0,42	2	0,12
Síndrome de Angelman	4	0,04	-	-	-	-
Síndrome de Goodpasture	3	0,03	-	-	-	-
Síndrome de Marfan	18	0,20	2	0,21	1	0,06
Síndrome de Prader Willi	12	0,13	2	0,21	4	0,24
Síndrome de X Frágil	35	0,38	-	-	3	0,18
Total	472	5,17	46	4,81	69	4,21



Mortalidad por enfermedad rara

Fallecieron 260 casos registrados en el periodo 2010-2019, el 69,2 % de ellos (180), su causa básica de defunción fue una de las enfermedades raras.

Nº y % de fallecidos por una EERR según sexo

Sexo	Nº	%
Hombre	98	54,4
Mujer	82	45,6
Total	180	100,0

El mayor número de fallecidos por una enfermedad rara se da en las mujeres mayores de 74 años.

Nº y % de fallecidos por una EERR según sexo y grupo de edad

Grupo de edad	Hombre		Mujer	
	Nº	%	Nº	%
<1	1	1	-	-
1-4	-	-	3	3,7
5-14	-	-	-	-
15-24	-	-	2	2,4
25-34	1	1	1	1,2
35-44	5	5,1	1	1,2
45-54	23	23,5	7	8,5
55-64	27	27,6	17	20,7
65-74	26	26,5	18	22
≥75	15	15,3	33	40,2
Total	98	100	82	100

Se conoce el país de nacimiento del 100% de los fallecidos por una enfermedad rara, el 95,0 % nacieron en España.

Nº y % de fallecidos por una EERR según país de nacimiento

Países	Nº	%
España	171	95,0
Reino Unido	6	3,3
Otros 2 países	3	1,7



El 78,9 % de los fallecidos por una enfermedad rara residía en Mallorca.

**Nº y % de fallecidos por una EERR
según isla de residencia**

Islas	Nº	%
Mallorca	142	78,9
Menorca	25	13,9
Pitiüses	13	7,2
Total	180	100

El 74,4% falleció por Esclerosis lateral amiotrófica, con una mayor mortalidad en hombres 58%, seguido por la Enfermedad de Huntington con un mayor número de mujeres fallecidas.

Mortalidad por enfermedad rara según sexo

Enfermedad rara	Sexo		Total	
	Hombre	Mujer	Nº	%
Atrofia muscular espinal proximal	2	3	5	2,8
Distrofia miotónica de Steinert	7	5	12	6,7
Enfermedad de Huntington	8	13	21	11,7
Enfermedad de Rendu Osler	-	2	2	1,1
Enfermedad de Wilson	1	-	1	0,6
Esclerosis lateral amiotrófica	78	56	134	74,4
Esclerosis tuberosa	1	-	1	0,6
Fibrosis quística	1	3	4	2,2
Total	98	82	180	100,0



En el grupo de edad de 5-14 años no hay ningún fallecido por EERR

Mortalidad por enfermedad rara según grupos de edad

Grupos edad	Enfermedad rara	Nº	%
<1	Atrofia muscular espinal	1	0,56
1-4	Atrofia muscular espinal	3	1,67
15-24	Fibrosis quística	2	1,11
25-34	Distrofia miotónica de Steinert	2	1,11
35-44	Enfermedad de Wilson	1	0,56
	Enfermedad de Huntington	2	1,11
	Esclerosis lateral amiotrófica	3	1,67
45-54	Distrofia miotónica de Steinert	3	1,67
	Enfermedad de Huntington	6	3,33
	Esclerosis lateral amiotrófica	19	10,56
	Esclerosis tuberosa	1	0,56
	Fibrosis quística	1	0,56
55-64	Atrofia muscular espinal	1	0,56
	Distrofia miotónica de Steinert	5	2,78
	Enfermedad de Huntington	3	1,67
	Esclerosis lateral amiotrófica	34	18,89
	Fibrosis quística	1	0,56
65-74	Distrofia miotónica de Steinert	2	1,11
	Enfermedad de Huntington	4	2,22
	Esclerosis lateral amiotrófica	38	21,11
≥75	Enfermedad de Huntington	6	3,33
	Enfermedad de Rendu Osler	2	1,11
	Esclerosis lateral amiotrófica	40	22,22
Total		180	100,00



BIBLIOGRAFÍA

1. Spanish rare Diseases Registries Research Network (SpainRDR). Instituto de Salud Carlos III. Pag web: <https://spainrdr.isciii.es/es/Paginas/default.aspx>.
2. Ordre del Conseller de Salut, Família i Benestar Social de 18 de enero de 2013. Bulletin Oficial de les Illes Balears (BOIB) n° 14; 29-enero 2013.
3. Institut d' Estadística de les Illes Balears. Pag.web
IBESTAT<http://ibestat.caib.es/ibestat/estadistiques/poblacio/padro/2acef6cf-175a-4826-b71e-8302b13c1262>.