Gac Sanit. 2025;39(S2):171

Gaceta Sanitaria

https://www.gacetasanitaria.org

665 - ENFERMEDADES RARAS NEURODEGENERATIVAS VIGILADAS EN LA COMUNITAT VALENCIANA

A. Torró, L. Páramo, B. Arribas, L. García, L. Barrachina, M. Serra, C. Giménez, A. Sarrión, C. Cavero

Unidad Mixta de Investigación en Enfermedades Raras, FISABIO-UVEG; Subdirección General de Epidemiología y Vigilancia de la Salud, DGSP.

Resumen

Antecedentes/Objetivos: Las enfermedades raras neurodegenerativas (ERN) son trastornos que cursan progresivamente con deterioros vinculados a funciones motoras y sensitivas, alteraciones del lenguaje, comportamiento y demencias. Objetivo: Caracterizar las personas con ERN y describir su captación automatizada en el Sistema de Información de Enfermedades Raras de la Comunitat Valenciana (SIER-CV).

Métodos: Estudio transversal. Del SIER-CV se identificaron las ERN (según la clasificación de Orphanet) vigiladas sistemáticamente y prevalentes entre 2010-2022, incluyendo: Niemann-Pick tipo C (ENP-C), esclerosis lateral amiotrófica (ELA), enfermedad de Huntington (EH) y ataxia de Friederich (AF). Las fuentes de captación (periodo 2000-2022) fueron: Conjunto Mínimo Básico de Datos (CMBD), CMBD de Cirugía Mayor Ambulatoria (CMBDCMA) y Registro de Mortalidad (RM). Se obtuvo la distribución de los casos por ERN, sexo, provincia de residencia y fuente de captación, así como la edad media de captación, diagnóstico y defunción. Se calculó la prevalencia total y por ERN, y el valor predictivo positivo (VPP) total y por enfermedad para casos captados automáticamente.

Resultados: Se identificaron 2.111 casos confirmados de ERN: 5 ENP-C, 1.543 ELA, 475 EH y 88 AF. El 51,3% eran hombres, el 49,5% residía en la provincia de Valencia, el 41,4% en Alicante y el 9,1% en Castellón. La edad media de captación fue de 64 años, la de diagnóstico 60,4 años (disponible en el 66,7% de los casos) y la de defunción 70,8 años. Fallecieron el 78,3%, siendo la ELA la ERN con más fallecidos (87,8% del total). La prevalencia de ERN en 2022 fue 86 casos por millón de habitantes, siendo la EH la más prevalente con 42 casos por millón. 96 casos se captaron por búsqueda activa y 2015 casos por las fuentes de captación automatizadas, distribuyéndose en: 88,3% del CMBD, 81,9% del RM y 1,3% del CMBDCMA. El VPP total fue 73,2% y por enfermedad fue: 3,3% para ENP-C, 40,7% para AF, 80,4% para ELA y 80,8% para EH.

Conclusiones/Recomendaciones: El mayor número de casos de ERN en la CV corresponden a la ELA, siendo también la que más fallecimientos presentó y por ello no fue la más prevalente. Conocer esta información es útil para la planificación sanitaria y para el abordaje diferencial de las ERN. La variabilidad identificada en los VPP indica que la captación automatizada no se puede abordar de la misma manera para todas las ERN. El bajo valor obtenido para ENP-C y AF manifiesta la necesidad de una revisión manual posterior que permita confirmarlas. Dado que estas ERN están incluidas en el Registro Estatal de Enfermedades Raras, los resultados de este estudio se podrían replicar en otras regiones del país.

0213-9111 © 2025 SESPAS. Publicado por Elsevier España, S.L.U. Todos los derechos reservados