Gac Sanit. 2026;40(S4):35

Gaceta Sanitaria

https://www.gacetasanitaria.org

379 - LA CONTRIBUCIÓN ESENCIAL DE FUENTES DE INFORMACIÓN VALIDADAS EN UN REGISTRO DE ENFERMEDADES RARAS

A. Horcas de Frutos, A. Plaza Bermejo, P. Prieto Matos, R. Álamo Sanz

Dirección General de Salud Pública; Consejería de Sanidad; Junta de Castilla y León; Complejo Asistencial Universitario de Salamanca; IBSAL; Instituto de Ciencias de la Salud de Castilla y León.

Resumen

Antecedentes/Objetivos: El registro poblacional de enfermedades raras de Castilla y León (RERCyL) es el principal sistema de información epidemiológica. Entre las múltiples fuentes de captación de casos se encuentra la Unidad de Referencia Regional de Diagnóstico Avanzado de Enfermedades Raras en Castilla y León (DiERCyL). Unidad multidisciplinar cuya finalidad es la asistencia avanzada de las enfermedades raras, especialmente en población pediátrica, a diferencia de otras aporta casos con diagnóstico confirmado. El objetivo es evaluar la contribución del DiERCyL como fuente de captación al RERCyL y su impacto en la calidad del registro.

Métodos: Se realizó un estudio descriptivo de los casos de enfermedades raras notificados al RERCyL por el DiERCyL. Se analizaron los datos del último fichero disponible, que incluyó todos los casos con diagnóstico definitivo entre enero de 2022 y julio de 2025. Se excluyeron los registros incompletos y aquellos en los que la enfermedad no pudo ser clasificada. Los casos incorporados se describieron según sexo y edad (calculada a fecha de alta del fichero), así como el número de enfermedades raras identificadas según su código ORPHA, considerando la granularidad diagnóstica y la jerarquía preferente.

Resultados: Se incorporaron 712 registros, correspondientes a 703 pacientes, el 54,5% eran hombres y el 45,5% mujeres, siendo de 0-14 años el 87,2% y el 12,8% ≥ 15. Del total de registros, el 81,3% correspondió a nuevos diagnósticos, mientras que el 18,7% a diagnósticos ya existentes en el RERCyL, en distintos estados de validación. Se

0213-9111 © 2026 SESPAS. Publicado por Elsevier España, S.L.U. Todos los derechos reservados

identificaron 354 códigos ORPHA diferentes. Según su nivel de granularidad, 18 correspondieron a grupos de trastornos, 287 a trastornos y 49 a subtipos. En relación con la jerarquía preferente, las enfermedades se agruparon en 17 categorías distintas; en 2 códigos no fue posible identificar un padre preferente. La categoría más frecuente (151) fue la de anomalías raras del desarrollo durante la embriogénesis.

Conclusiones/Recomendaciones: Se destaca la relevancia del DiERCyL como fuente de captación para el RERCyL, al aportar un elevado y diverso número de casos con diagnóstico confirmado, sin necesidad de validación adicional. Asimismo, facilita tanto la incorporación de nuevos diagnósticos como la confirmación de otros previamente registrados. Contar con fuentes que aporten casos confirmados es esencial para asegurar su correcta identificación e inclusión y para garantizar la calidad y validez del registro. Por ello, apoya la necesidad de consolidar las fuentes existentes y seguir explorando e incorporando nuevas fuentes de captación con diagnóstico confirmado.

0213-9111 © 2026 SESPAS. Publicado por Elsevier España, S.L.U. Todos los derechos reservados