

## **INVESTIGACIÓN EPIDEMIOLÓGICA DE LAS ENFERMEDADES RARAS EN ESPAÑA**

Viernes 7 de octubre de 2011. 9:00 a 10:30 h

Aula Profesor Laín Entralgo – Facultad de Medicina

Comunicaciones orales (3 minutos)

*Modera: Óscar Zurriaga*

---

### **142. EL PROTOCOLO DICE-APER: UNA NUEVA HERRAMIENTA *ONLINE* PARA LA ATENCIÓN A PACIENTES CON ENFERMEDADES RARAS DESDE ATENCIÓN PRIMARIA**

M. García-Ribes<sup>a</sup>, M. Blanco-Marengo<sup>a</sup>, I. Ejarque-Domenech<sup>a</sup>, J.V. Sorli-Guerola<sup>a</sup>, R. de Celada<sup>a</sup>, I. Garrel-Lluis<sup>a</sup>, I. Abaitua Borda<sup>b</sup>, G. Esteban-Bueno<sup>a</sup>, M. Posada de La Paz<sup>b</sup>

<sup>a</sup>Grupo de Trabajo SEMFyC Genética Clínica y Enfermedades Raras;

<sup>b</sup>Instituto de Investigación en Enfermedades Raras, Instituto de Salud Carlos III.

**Antecedentes/Objetivos:** Diseñar un protocolo *online* de atención de los pacientes con enfermedades raras (ER) en la consulta de Atención Primaria (AP) que sea un instrumento rápido y práctico para el

médico de familia no familiarizado con las ER y suponga una mejora en la atención e información de estos pacientes en AP.

**Métodos:** El Grupo de Trabajo de Genética Clínica y Enfermedades Raras de la SEMFYC parte de los estudios realizados sobre las demandas del colectivo de pacientes con ER y, en colaboración con el Instituto de Investigación en ER del Instituto de Salud Carlos III, la Federación Española de Pacientes con ER (FEDER) y el Centro de Referencia para la Atención a Personas con ER y sus Familias (CREER), ha diseñado el protocolo *online* DICE-APER. El acceso a este protocolo es libre y se ha buscado la máxima simplicidad para poder encajarlo en los reducidos tiempos de consulta de los que se dispone en la AP.

**Resultados:** Partiendo de la base de que la AP es la gran puerta de acceso al SNS y de que en la mayoría de las consultas se dispone de conexión a internet, se pueden aprovechar ambos recursos para diseñar protocolos *online* que intenten cubrir aspectos “olvidados” o desconocidos en la práctica diaria. La problemática de los pacientes con ER es uno de ellos. El resultado es un protocolo *online* que permita, cada vez que el médico de AP atiende a un paciente con diagnóstico de una ER, identificar dicha enfermedad, invitar al paciente a participar en el biobanco y el Registro Nacional de ER, e incluso colaborar con él en su registro, coordinar el asesoramiento genético de su enfermedad, ofrecerle recursos de primera mano asistenciales y sociales, y coordinar su atención y seguimiento tanto con el equipo de especialistas como con el equipo de AP.

**Conclusiones:** Este protocolo *online*, convenientemente divulgado, permitirá obtener un registro nacional de los afectados por enfermedades raras y, por consiguiente, podríamos esperar un aumento de los recursos que se destinan a estas enfermedades y la satisfacción de estos pacientes por sentirse considerados. Es necesario crear y usar nuevas herramientas *online* para mejorar algunos aspectos “desatendidos” en AP, como es el manejo de enfermedades poco prevalentes.

## 151. EVALUACIÓN DE PLANES-ESTRATEGIAS NACIONALES DE ENFERMEDADES RARAS EN EUROPA: INDICADORES DE EUROPLAN

M. Posada de la Paz<sup>a,b</sup>, M. Hens<sup>a</sup>, M.J. Carroquino<sup>a</sup>, A. Villaverde<sup>a,b</sup>, V. Alonso<sup>a,b</sup>, I. Abaitua<sup>a,b</sup>, D. Taruscio<sup>c</sup>, en nombre de EUROPLAN

<sup>a</sup>Instituto de Investigación de Enfermedades Raras, Instituto de Salud Carlos III; <sup>b</sup>Centro de Investigación Biomédica en Red de Enfermedades Raras (CIBERER); <sup>c</sup>C. Nazionale Malattie Rare, I. Superiore Sanità, Roma.

**Antecedentes/Objetivos:** Las enfermedades raras (ER) constituyen un problema de salud pública que pueda afectar hasta al 7% de la población de la UE, con importante mortalidad, carga social y económica, e impacto en la calidad de vida de los afectados. EUROPLAN (European Project for Rare Diseases National Plans Development) es un proyecto del Programa de Acción Comunitaria en Salud Pública de la Comisión Europea cuyo objetivo es elaborar recomendaciones para la elaboración de planes y estrategias, de ámbito nacional y regional para enfermedades raras en los países de la UE, de acuerdo con los mandatos de la Comisión, el Consejo y el Parlamento europeos. Para evaluar la implantación de estas recomendaciones, EUROPLAN ha desarrollado un conjunto de indicadores que serán utilizados por todos los países de la UE, permitiendo la comparabilidad entre ellos.

**Métodos:** Un comité de 27 expertos elaboró y depuró el listado de indicadores, su definición y cálculo, mediante un método de consenso formal a lo largo de sucesivas rondas. Las propiedades de los indicadores fueron también definidas y categorizadas, y finalmente se efectuó un análisis cualitativo de dichas propiedades.

**Resultados:** Fue elaborado un conjunto de 59 indicadores, distribuidos entre las 7 áreas recomendadas por el Consejo Europeo, y relacionados con 14 objetivos y 27 acciones. Los indicadores fueron categorizados de acuerdo con 3 criterios (propiedades intrínsecas, demanda de recursos y toma de decisiones) y fue realizada una evaluación cualita-

tiva en función de 16 propiedades (comprensibilidad, fiabilidad, validez, consistencia, sensibilidad, especificidad, viabilidad, accesibilidad, sostenibilidad, implantabilidad, carga de trabajo, oportunidad, aplicabilidad, coherencia, globalidad, relevancia). El 55,40% de los indicadores mereció una calificación alta en su evaluación cualitativa (rango 40-85,71% entre las diversas áreas), el 35,28% de los indicadores recibió una calificación media (13,39-58,75%) y el 9,32% del conjunto de indicadores obtuvo una calificación baja en su evaluación cualitativa (0,89-14,06%), en función de las propiedades enumeradas.

**Conclusiones:** Recomendaciones: Esta ha sido la primera experiencia en la elaboración de un conjunto de indicadores para evaluar planes y estrategias, nacionales y regionales en enfermedades raras y puede constituir una útil herramienta para evaluar las acciones de los países y la comparación entre ellos.

## 205. EL REGISTRO NACIONAL DE ENFERMEDADES RARAS Y BIOBANCO

I. Abaitua<sup>a,b</sup>, A. Almansa<sup>a</sup>, M. Hens<sup>a</sup>, A. Villaverde<sup>a,b</sup>, V. Alonso<sup>a,b</sup>, A. Morales<sup>a,b</sup>, M. Posada de la Paz<sup>a,b</sup>

<sup>a</sup>Instituto de Investigación de Enfermedades Raras, Instituto de Salud Carlos III; <sup>b</sup>Centro de Investigación Biomédica en Red de Enfermedades Raras (CIBERER).

**Antecedentes/Objetivos:** El objetivo de esta comunicación es presentar el Registro Nacional de Enfermedades Raras del Instituto de Investigación de Enfermedades Raras (IIER), que pretende: 1) crear un sistema de información sobre las enfermedades raras en nuestro medio; 2) mejorar el conocimiento sobre los determinantes y la distribución de las enfermedades raras (ER); 3) promover y colaborar en la investigación sobre las ER en general y sobre todas aquellas sobre las que se pueda actuar en particular; 4) evaluar el coste-efectividad de los medicamentos huérfanos y colaborar en la vigilancia de posibles efectos secundarios de ellos, y 5) aportar conocimiento para la toma de decisiones sobre medidas sociales, sanitarias y de política científica.

**Métodos:** La incorporación de pacientes al Registro se hace a través de 3 mecanismos diferentes: 1) los propios pacientes; 2) investigadores o clínicos interesados en alguna/s patología/s concreta/s, y 3) las comunidades autónomas. La incorporación de información sobre las diferentes enfermedades (códigos de enfermedad [CIE9 y CIE10], medicamentos huérfanos, códigos OMIM, asociaciones, enlaces o documentos descriptivos, centros, proyectos) se realiza paulatinamente por personal del IIER y por investigadores o clínicos interesados en alguna enfermedad o grupo de ER a los que se responsabiliza de su actualización.

**Resultados:** El Registro se creó por una orden ministerial y se declaró en la Agencia Española de Protección de Datos. Se ha desarrollado una aplicación específica, segura, versátil y que permite el trabajo *online* así como el acceso a los pacientes, investigadores y responsables de las administraciones, cada uno con acceso restringido según su perfil. Se ha creado un biobanco asociado al Registro que forma parte de la red Eurobiobank. Se han logrado acuerdos con algunas CC.AA. para el desarrollo conjunto del Registro. El Registro está ya en funcionamiento a través de la página web segura <https://registoraras.isciii.es>. Se ha incorporado información de alrededor de quinientas patologías. A modo de ejemplo se han incorporado más de 4.000 enlaces relacionados.

**Conclusiones:** El desarrollo del Registro exige gran esfuerzo y colaboración por parte de todos los agentes implicados en las enfermedades raras y supone, potencialmente, un arma muy poderosa para avanzar en el conocimiento de las enfermedades raras así como para potenciar su investigación y para ayudar en la planificación de los recursos sanitarios necesarios para la atención a los pacientes con estas patologías.

## 253. CALIDAD DE VIDA EN PACIENTES MENORES DE EDAD CON NEUROFIBROMATOSIS TIPO I EN EXTREMADURA

C. Antonaya Rojas, M.A. García Bazaga, J.M. Ramos Aceitero

*Servicio Extremeño de Salud.*

**Antecedentes/Objetivos:** Conocer la calidad de vida relacionada con la salud, entendida como la percepción del paciente sobre su situación como enfermo basada en los datos subjetivos y percepciones que condicionan sus sentimientos, bienestar y su estilo de vida, en pacientes menores de 18 años con neurofibromatosis tipo I (NF-I).

**Métodos:** Estudio de corte, retrospectivo mediante cuestionario KIDSCREEN-52 autoadministrado a enfermos de NF-I de 8-18 años (20 casos) o a proxy (madre o padre) si el paciente no pudo contestar (23 casos). Se estudian 43 pacientes de la Consulta de Genética del Hospital Materno-Infantil de Badajoz. Se comparan los resultados con el promedio de la población de referencia europea.

**Resultados:** Existen diferencias en las puntuaciones obtenidas por edad y género y entre las valoraciones de proxys y pacientes. Las niñas de 8-11 y 8-18 años presentan resultados similares, valorando positivamente, por encima de la puntuación de la población de referencia, la dimensión autopercepción y negativamente las de bienestar, recursos financieros y aceptación social. La diferencia más relevante con las valoraciones proxys se da en la dimensión aceptación social, que los proxys valoran positivamente y las niñas negativamente. Los proxys valoran negativamente la dimensión humor y las emociones. Los niños de 8-11 años valoran positivamente las relaciones en casa, el ambiente escolar y la aceptación social; sin embargo, sus proxy valoran positivamente la autonomía, los amigos y los recursos financieros. Los niños de 12-18 años valoran de forma negativa las dimensiones de aceptación social, bienestar físico y recursos financieros, mientras que la de apoyo social y amigos es la mejor valorada, lo que no coincide con la valoración de los proxys, que valoran mejor la dimensión de relaciones en casa. La dimensión de bienestar físico es la peor valorada tanto por proxys como por el total de pacientes de ambos géneros

**Conclusiones:** Los pacientes menores de edad con NF-I se sienten peor físicamente que la población de referencia, con agotamiento y falta de energía, y con menor aceptación social, que implica sentimientos de rechazo e intimidación. Las preocupaciones y sentimientos de los pacientes y sus padres son distintas, lo que era esperable pues denota las preocupaciones más comunes para los pacientes adolescentes, los amigos, y las de los padres, las relaciones familiares. El cuestionario KIDSCREEN-52 se muestra útil como medida de calidad de vida y adecuado para la planificación y la gestión sanitaria.

Financiación: Financiado por ayuda para realización de proyectos de investigación sociosanitaria de la Consejería de Sanidad y Consumo de la Junta de Extremadura (Orden de 27 de mayo de 2005).

## 268. REGISTRO ANDALUZ DE ENFERMEDADES RARAS: MÉTODOS Y FUENTES DE INFORMACIÓN

C. Salamanca Rivera, J.M. Aldana Espinal, M.T. León Espinosa de los Monteros, R. Sanz Amores, A. González-Meneses López

*Plan de Atención a Personas Afectadas por Enfermedades Raras de Andalucía, Servicio Andaluz de Salud, Consejería de Salud de la Junta de Andalucía.*

**Antecedentes/Objetivos:** Los registros sanitarios son una valiosa herramienta en enfermedades de baja prevalencia dada la dispersión de información y el desconocimiento de las mismas. En Andalucía se crea por Orden de 3 de mayo de 2010 el fichero con datos de carácter personal Registro de Enfermedades Raras de Andalucía. BOJA n.100. Objetivo: Desarrollar y mantener actualizado un censo, fiable y lo más completo posible, de pacientes que padezcan una enfermedad rara para poder desarrollar una investigación de mayor calidad y validez.

**Métodos:** El Registro recoge información de pacientes con enfermedades raras (ER) atendidos en Andalucía. La metodología se basa en una búsqueda estructurada en bases de datos corporativas: DIRAYA, CMBDA y BDU, realizándose la recaptura de datos en otras fuentes como los Registros de Farmacia Central y Hospitalarias, Trasplantes y pacientes con insuficiencia renal crónica, Metabolopatías, Cáncer, Hormona del crecimiento, Registros Hospitalarios o de Unidades Clínicas, etc. Además, se podrá recurrir a asociaciones de pacientes para rescatar casos, así como a registros de Atención Temprana o Atención a la Discapacidad. Caso registrable: aquella persona diagnosticada de alguna ER y que así conste en alguna de las fuentes de datos utilizadas para la búsqueda, ya sea a través del juicio clínico o del código CIE-9. Variables: nombre, apellidos, fecha de nacimiento, sexo, NUHSA y/o NUSS, domicilio, provincia, código postal, país de origen, teléfono, juicio clínico, diagnóstico CIE9, código CIE9, fallecido, fecha de defunción. Los datos son depurados caso a caso para comprobar que corresponden al diagnóstico solicitado, eliminar duplicados y recuperar variables no cumplimentadas. Para el análisis de datos se utilizan programas complementarios: Microsoft Office 2003 y SPSS 18.0.

**Resultados:** Hasta mayo de 2011 hay recogidos datos de 35 ER. Se depuran y analizan por enfermedad, sexo, provincia y edad, elaborándose tablas para la web de ER de Andalucía. Ej. Wilson: n = 153, 82 varones y 71 mujeres, edad mediana 38 años, Almería 21, Cádiz 12, Córdoba 19, Granada 14, Huelva 5, Jaén 9, Málaga 27 y Sevilla 41.

**Conclusiones:** La metodología de elaboración del Registro parece pionera en España, y aunque compleja por las muchas fuentes de información que maneja, recupera de manera moderadamente sencilla multitud de datos sobre la población atendida en los centros del Sistema Sanitario Público Andaluz; por ello parece una metodología adecuada para conocer la situación de las ER en Andalucía sin necesidad de implementar registros adicionales para cada enfermedad.

## 350. VARIACIÓN TEMPOROESPACIAL DE LAS ANOMALÍAS CONGÉNITAS CARDÍACAS EN LA COMUNITAT VALENCIANA

C. Caveró<sup>a</sup>, C. Martos<sup>a,b</sup>, J. Pérez-Panadés<sup>c</sup>, C. Barona<sup>c</sup>, A. López-Maside<sup>c</sup>, S. Bosch<sup>c</sup>, O. Zurriaga<sup>a,c</sup>

<sup>a</sup>Centro Superior de Investigación en Salud Pública (CSISP);

<sup>b</sup>Universidad de Valencia; <sup>c</sup>Dirección General de Salud Pública.

**Antecedentes/Objetivos:** Las anomalías congénitas cardíacas (ACC) son una importante causa de mortalidad y morbilidad perinatal. Su vigilancia permite determinar agregaciones temporoespaciales e identificar factores de riesgo. Objetivo: Analizar la variación temporoespacial de las ACC en la Comunidad Valenciana (CV) en menores de 1 año durante el periodo 1999-2008.

**Métodos:** Se ha utilizado el conjunto mínimo básico de datos (CMBD) correspondiente a 1999-2009. Se han seleccionado los pacientes nacidos entre 1999 y 2008, residentes en la CV y que en su primer año de vida tuvieron, al menos, un alta hospitalaria con el diagnóstico principal o alguno de los diagnósticos secundarios codificados como ACC (códigos 745-747 de la Clasificación Internacional de Enfermedades 9.<sup>a</sup> Revisión Modificación Clínica). La identificación de los casos se ha realizado mediante el número del sistema de información poblacional (tarjeta sanitaria). En los casos en que éste no constaba, se utilizó el código de hospital, número de historia clínica, sexo, fecha de nacimiento y residencia. Se seleccionó la primera alta y se calculó la prevalencia de ACC. Se aplicó un modelo mixto de Poisson, concretamente el modelo de Besag, York y Mollié, sobre el número de casos detectados anualmente incluyendo la variabilidad geográfica en dicha modelización. Se ha utilizado el municipio como unidad de análisis, calculándose para cada uno de ellos la razón de prevalencias (RP), pudiéndose identificar así posibles patrones geográficos.

**Resultados:** Durante el periodo de estudio se han identificado 6.377 pacientes menores de 1 año con alguna ACC (54% niños y 46% niñas),

representando el 43,2% de los casos de anomalías congénitas. La prevalencia fue de 134,3 por 10.000 nacidos vivos (IC 95%, 131,1-137,6). Se ha observado un incremento significativo de la prevalencia de las ACC durante el periodo de estudio. Se ha identificado un mayor riesgo de estas anomalías en el norte de la CV, especialmente en Castellón y en los municipios contiguos, así como en algunos municipios situados en la provincia de Alicante.

**Conclusiones:** El aumento de las ACC observado en el periodo de estudio concuerda con lo encontrado en otros países europeos y puede ser explicado, al menos en parte, por la mejora de las técnicas diagnósticas. El patrón geográfico identificado requiere un análisis más exhaustivo para identificar los factores que podrían estar asociados al mismo, incluyendo el análisis de la variabilidad en la precisión y exhaustividad de las ACC en el CMBD de los diferentes hospitales de la CV.

#### 481. SISTEMA DE INFORMACIÓN SOBRE ENFERMEDADES RARAS DE LA REGIÓN DE MURCIA (SIERRM)

S. Titos Gil, V. Arizo Luque, O. Forcada Navarro, J. Palomar Rodríguez

*Servicio de Planificación y Financiación Sanitaria, Consejería de Sanidad y Consumo, Región de Murcia.*

**Antecedentes/Objetivos:** Las enfermedades raras (ER) constituyen un conjunto de patologías que se caracterizan por su baja prevalencia y por reducir de forma significativa la esperanza y/o la calidad de vida. Con la finalidad de mejorar el conocimiento epidemiológico sobre ellas, se ha creado el Sistema de Información sobre Enfermedades Raras de la Región de Murcia (SIERRM). El objetivo de este trabajo es presentar el trabajo realizado en el proceso de puesta en marcha del SIERRM.

**Métodos:** El SIERRM se configura como un sistema de información basado en la búsqueda y captura de datos en las distintas fuentes de información disponibles. En la fase de diseño se han analizado las fuentes de información, se han definido los criterios de caso registrable, los datos mínimos requeridos para registrar un caso, el algoritmo del flujo de información, la estructura del fichero y las variables que lo integran. Los datos de identificación de la persona se obtienen de la base de datos poblacional de la Consejería de Sanidad. Se han definido algoritmos para incorporar la información del Índice Nacional de Defunciones (INDEF), y se ha comenzando a definir algoritmos de incorporación de casos. Se ha establecido que se utilizarán los sistemas de codificación que permitan la interacción con las distintas fuentes, incluyendo códigos CIE9-MC, CIE10, OMIM, Orpha y SNOMED-CT.

**Resultados:** Se ha creado el fichero de datos personales, se ha inscrito en la Agencia Española de Protección de Datos y se ha elaborado el Manual de Seguridad. Se ha validado el algoritmo del flujo de información, desarrollado la base de datos e iniciado la fase de implantación. Actualmente el SIERRM está en fase de pruebas, incorporando casos a partir del CMBD, y se está abordando la incorporación de casos del Centro de Bioquímica y Genética Clínica y de la Unidad de Genética Médica.

**Conclusiones:** Una de las principales dificultades radica en la inexistencia de un listado y una definición precisa de ER que permita determinar las patologías objeto de registro. La implantación de las tecnologías de la información permite la búsqueda e identificación de casos de forma automatizada en múltiples fuentes, siendo necesario un análisis específico de cada una de ellas. La historia clínica digital aparece como una herramienta fundamental. La interacción con la base de datos poblacional optimiza los flujos de información. La interconexión con otros sistemas de información sanitaria resulta de gran utilidad para el desarrollo de registros sobre ER, así como la colaboración de las unidades clínicas.

**Financiación:** Proyecto parcialmente financiado a cargo de los fondos para las estrategias 2010 del Ministerio.

#### 599. TUMORES RAROS EN ASTURIAS, 1982-2005

M. Argüelles, M. Margolles, S. Mérida

*Consejería de Salud y Servicios Sanitarios, Asturias.*

**Antecedentes/Objetivos:** Desde 2003 con Repier se inició el estudio de los tumores considerados raros dentro de los estudios en enfermedades raras que continuamos realizando dentro de las tareas del Registro de Enfermedades Raras y del Registro de Tumores del Principado de Asturias. Nuestro objetivo es intentar estimar la incidencia en términos de sexo, edad, supervivencia y evolución de los tumores raros en Asturias entre los años 1982-2007.

**Métodos:** Estudio descriptivo de cálculo de tasas de incidencia en el período según el sexo, los grupos etarios y la evolución en el tiempo. La información de los tumores raros procede del Registro de Tumores de Asturias (una incidencia menor de 3 casos/ 100.000 h a nivel nacional) entre 1982 y 2007. Para el período 1993-1997 se comparan con las nacionales dentro del proyecto Repier.

**Resultados:** Las tasas de incidencia en Asturias entre 1993-1997 están por encima de las tasas del conjunto de registros poblacionales de tumores (que aportan datos a Cancer in Five continents, IRAC) aunque las mismas se reducen considerablemente con estandarización por edad. En hombres, las tasas son muy superiores al conjunto de España en tumores de orofaringe, testículo, amígdala, ano y enfermedades inmunoproliferativas malignas. En mujeres son superiores en tumores de enfermedad de Hodgkin, tumores de tejido conjuntivo, subcutáneo y otros tejidos blandos, Tumores de útero inespecíficos. En el total del período de estudio 1982-2007 en Asturias, en hombres, el tumor raro más frecuente es el cáncer de orofaringe, con cifras en Asturias que superan claramente el límite para considerarlo raro que existe en España (incidencia 3 veces superior a la española). Le siguen en frecuencia otros tumores del tejido conectivo y los tumores de testículo y tiroides. En mujeres, el cáncer más frecuente de los considerados raros es el cáncer de vulva seguido de tumores del tejido conectivo y otros tumores del útero. En hombres, existe un considerable incremento en la incidencia de cáncer de testículo en los últimos años (300% en 20 años). También ha aumentado el cáncer de senos paranasales y los mesoteliomas malignos (incremento del 1.000%). En mujeres, hay un incremento en cáncer de vulva (100%). Hay incrementos, más moderados, del cáncer de intestino delgado, del cáncer de lengua y de otros cánceres de boca.

**Conclusiones:** Con este estudio se ha logrado una aproximación hacia el conocimiento de los patrones de presentación de la morbilidad por tumores raros en Asturias y su comparación con España (frecuencia, distribución personal y temporal).

**Financiación:** Proyecto financiado a cargo de los fondos del Ministerio de Sanidad como apoyo a la implementación de la Estrategia en Enfermedades Raras del SNS y los proyectos FIS G03/123 y PIO20686 y Red de Centros C03/09.

#### 608. TUMORES RAROS EN ASTURIAS: CÁNCER DE MAMA EN HOMBRES, 1982-2007

M. Argüelles, M. Margolles, S. Mérida

*Consejería de Salud, Asturias.*

**Antecedentes/Objetivos:** Desde 2003 con Repier se inició el estudio de los tumores considerados raros dentro de los estudios en enfermedades raras que continuamos realizando dentro de las tareas del Registro de Enfermedades Raras y del Registro de Tumores del Principado de Asturias. Nuestro objetivo es intentar estimar la incidencia en términos de sexo, edad, supervivencia y evolución de un tumor raro ensombrecido por la gran frecuencia del mismo cáncer en mujeres entre los años 1982-2007.

**Métodos:** Estudio descriptivo de cálculo de tasas de incidencia en el período según el sexo, los grupos etarios y la evolución en el tiempo. La información de los tumores raros procede del Registro de Tumores de Asturias entre 1982 y 2007. Para el período 1993-1997 se comparan con las nacionales dentro del proyecto Repier.

**Resultados:** Las tasas de incidencia en Asturias entre 1993-1997 están un 20% por debajo de las tasas del conjunto de registros poblacionales de tumores, al contrario que para otros tumores. Para el total de este período de estudio hemos observado un total de 156 casos, con una tasa media anual de 12 casos por millón. En los últimos años se observa un incremento en su incidencia. La distribución etaria detectada muestra mayor incidencia de la enfermedad a medida que aumenta la edad. Las mayores incidencias corresponden a personas mayores de 75 años. No obstante, la edad con mayor frecuencia absoluta de casos es la de 45-64 años de edad. La edad media al diagnóstico fue los 66 años de edad, con un rango entre los 35 y los 98 años. Tras haber cruzado estos datos con la mortalidad en Asturias se han detectado 71 fallecimientos con una edad media de 71 años y un rango entre los 38 y los 99 años de edad. Los síntomas más comunes fueron existencia de masa subareolar indolora, dolor local y ulceración, retracción, sangrado o secreción del pezón. La mayoría de los cánceres de mama en el hombre en Asturias suelen ser invasivos (90%) y el tipo histológico más frecuente, igual que en las mujeres, fue el carcinoma ductal infiltrante (80%). En un análisis de supervivencia realizado a los casos diagnosticados a partir de 1991 (inclusive) podemos observar que a 5 años tras diagnóstico la función de supervivencia del cáncer de mama en hombres es del 67% y a 10 años es del 45%, muy inferior a la de las mujeres (82 y 65%, respectivamente).

**Conclusiones:** Con este estudio se ha logrado una aproximación hacia el conocimiento de los patrones de presentación de la morbilidad por cáncer de mama en hombres (frecuencia, distribución personal y temporal).

Financiación: Proyecto financiado a cargo de los fondos del Ministerio de Sanidad como apoyo a la implementación de la Estrategia en Enfermedades Raras del SNS y los proyectos FIS G03/123 y PIO20686 y Red de Centros C03/09.

#### 644. SENSIBILIDAD DE DIFERENTES FUENTES DE INFORMACIÓN PARA UN REGISTRO DE ENFERMEDADES RARAS

C. Antonaya Rojas, M. Pozzati Piñol, J.M. Ramos Aceitero

*Servicio Extremeño de Salud (SES).*

**Antecedentes/Objetivos:** Estimar la sensibilidad, en cuanto a detección de posibles casos, de las diferentes fuentes de información, tanto sanitarias como no sanitarias, utilizadas por el Sistema de Información sobre Enfermedades Raras (ER) de Extremadura, de cara a optimizar el registro de casos.

**Métodos:** Se define como "caso" aquel paciente que figura con diagnóstico de una posible ER en cualquiera de las fuentes utilizadas, bien por búsqueda activa o por notificación pasiva, en el que no se descarta este diagnóstico posteriormente. Se calcula la sensibilidad como el porcentaje de casos detectados por cada fuente sobre el total de casos de ER registrados por el Sistema desde 2004 a 2010, ambos inclusive.

**Resultados:** Entre los años 2004 y 2010 el Sistema registró 5.208 casos de personas que figuraban con un diagnóstico de alguna ER en las diferentes fuentes de información utilizadas, de los que se descartaron 1.488 al comprobar que el diagnóstico final no se correspondía con una ER, quedando un total de 3.720 casos de ER registrados en el periodo. De ellos, en cada una de las fuentes se detectaron los siguientes casos (entre paréntesis se indica la sensibilidad sobre el total): Centros de Atención al Discapacitado de Extremadura (CADEX) 1.282 casos (34,54%), Unidad de Genética del hospital de referencia para Extremadura Materno-Infantil de Badajoz 1.060 (28,49%), Consultas de aten-

ción primaria 942 (25,32%), Registro de enfermos renales 300 (8,06%), FEDER 253 (6,80%), Servicios de farmacia hospitalaria por medicamentos huérfanos 178 (4,78%), Centro de desarrollo infantil de Extremadura 172 (4,62%), Registro de mortalidad 20 (0,54%), Consultas de atención especializada 10 (0,27%), Registro de cáncer 1 (0,03%). Además de estas fuentes, se ha detectado un total de 333 casos (8,95%) directamente a través de afectados que tuvieron conocimiento de la existencia del registro, 292 casos (7,85%) la mayor parte a raíz del estudio de calidad de vida en pacientes con ER realizado en 2005 y 2006.

**Conclusiones:** Las fuentes de información más sensibles son los CADEX, hecho esperable al ser los centros que conceden el nivel de discapacidad y aparecer ésta frecuentemente en ER; la consulta de genética, al tener este origen la mayoría de la ER, y los médicos de primaria, que antes o después atienden a los pacientes por dolencias comunes. Llama la atención los relativamente pocos casos detectados a través de FEDER y especialmente a través de los médicos de especializada.

Financiación propia del SES.

#### 822. EVALUACIÓN DEL CRIBADO DE DIAGNÓSTICO PRECOZ DE FIBROSIS QUÍSTICA EN RECIÉN NACIDOS EN CANARIAS

Grupo de Trabajo de Cribado Neonatal Universal de Fibrosis Quística

*Servicio de Genética y Pediatría del CHUMI (GC), HNSC y HUC (TF); Servicio de Análisis Clínicos del HNSC (TF); Gerencias de Atención Primaria (GC y TF); Servicio de Detección de EM, Servicio de Evaluación y Planificación del SCS, DG de Programas Asistenciales.*

**Antecedentes/Objetivos:** Evaluar los efectos de la introducción en nuestra comunidad del protocolo de cribado neonatal universal de fibrosis quística (FQ) en la detección y tratamiento precoz de la misma, así como conocer la prevalencia de FQ en nuestra comunidad. Este protocolo se incorpora a los ya existentes en hipotiroidismo y fenilcetonuria.

**Métodos:** El protocolo de actuación se elabora por un grupo de expertos basándose en la evidencia científica. Tras la recogida de las muestras en tiempo y forma se realiza la medición de la tripsina-inmuno-reactiva (TIR) mediante inmunofluorescencia indirecta. En los niños con resultado de cribado positivo, se realiza además un test del sudor cuantitativo de iontoforesis con pilocarpina (determinándose la concentración de cloro, exclusivamente por medio de un clorímetro para micromuestras mediante "coulometría" o "coulombimetría"), y el estudio genético de las 36 mutaciones convenidas. La cobertura del programa se estima cercana al 99%.

**Resultados:** Durante 2009 se cribó con la determinación de la TIR a 18.845 RN, de los que en 301 casos se encontró elevación (> 55 ng/ml), lo que supone el 1,59%, porcentaje similar al referido para otras comunidades. Pero sólo en 53 casos se encontró una elevación > 40 ng/ml en la segunda muestra tomada a los 21 días de vida, lo que supone el 0,28% de los RN en nuestra comunidad y que fueron estudiados genéticamente y determinado el cloro en sudor. Durante 2010 se cribó a 18.448 RN, de los que en 253 casos se encontró una elevación > 55 ng/ml, (1,6%, porcentaje similar al referido para otras comunidades). Pero sólo en 48 casos se encontró una elevación > 40 ng/ml en la segunda muestra tomada a los 21 días de vida, lo que supone el 0,26% de los RN en nuestra comunidad y que fueron estudiados genéticamente y determinado el cloro en sudor. Una vez realizado el estudio genético encontramos, en 2009, 4 enfermos y 1 portador frente a 4 enfermos en 2010.

**Conclusiones:** En 2010 se encontraron 48 casos con elevación de la TIR > 40 ng/ml de sangre en segunda muestra, lo que supone el 0,26% de los RN cribados para FQ frente al 0,28% del año anterior. Esta cifra es más baja que la que refieren otros países y otras comunidades en nuestro país utilizando otro algoritmo, por lo que se ha disminuido el estrés y la incertidumbre que sobre las familias ocasiona la sospecha de un niño con FQ. En estos 2 años se han diagnosticado 8 niños (0,021% del total cribado) con la enfermedad y 1 (0,002%) portador.