

2021

MEMORIA RERCyL



REGISTRO DE ENFERMEDADES RARAS DE CASTILLA Y LEÓN

MEMORIA ANUAL 2021

CONSEJERÍA DE SANIDAD

DIRECCIÓN GENERAL DE SALUD PÚBLICA

JUNTA DE CASTILLA Y LEÓN



**Junta de
Castilla y León**

ÍNDICE

DESCRIPCIÓN DE LOS OBJETIVOS DEL RERCyL	3
DESCRIPCIÓN DE LA METODOLOGÍA EMPLEADA Y LAS ACTIVIDADES DESARROLLADAS	3
METODOLOGÍA DE TRABAJO.....	5
DEFINICIÓN DE CASO DE ENFERMEDAD RARA INCLUIDA EN EL RERCyL	5
CRITERIOS DE INCLUSIÓN	6
CRITERIOS DE EXCLUSIÓN.....	7
RECOGIDA DE DATOS.....	7
FUENTES DE CAPTACIÓN	7
RECOGIDA DE LAS VARIABLES.....	9
PROCEDIMIENTO DE VALIDACIÓN DE CASOS	10
INFORME EPIDEMIOLÓGICO.....	12
ACTIVIDADES DESARROLLADAS	12
COORDINACIÓN CON EL REGISTRO ESTATAL DE ENFERMEDADES RARAS (ReeR)	12
NUEVA VERSIÓN MANUAL DE PROCEDIMIENTOS, VERSIÓN 6, Y NUEVO ENRA.....	15
COMISIÓN DE SEGUIMIENTO Y VALORACIÓN DEL REGISTRO.....	16
REUNIÓN GRUPO DE TRABAJO DEL RERCyL	17
COORDINACIÓN UNIDAD CENTRAL- UNIDADES PERIFÉRICAS	17
VALIDACIÓN UNIDAD CENTRAL 2021	17
VALIDACIÓN UNIDADES PERIFÉRICAS 2021	19
FUENTES DE CAPTACIÓN: ACTUALIZACIÓN Y NUEVAS INCORPORACIONES	20
BORRADO DE CIE 10 INESPECÍFICAS/ NO RARAS	20
COMUNICACIÓN DE ERRORES DE CODIFICACIÓN	21
CONGRESO DE LA SEE LEÓN 2021	22
PROYECTO RD CODE	23
ACTUALIZACIÓN CODIFICACIÓN CIE 10-ORPHA-SNOMED.....	23
OTROS ESTUDIOS Y ANÁLISIS.....	24

DESCRIPCIÓN DE LOS RESULTADOS OBTENIDOS	26
CÓDIGOS ANALIZADOS.....	26
VERIFICACIÓN DE LA CALIDAD DE LOS DATOS INTEGRADOS.....	30
ESTADO GENERAL DEL REGISTRO	32
VALIDACIÓN DE LOS CASOS	36
DISTRIBUCIÓN DE LOS CASOS VALIDADOS POR PROVINCIA	37
INCIDENCIAS Y OTROS COMENTARIOS	38
COMENTARIO SOBRE EL ESTADO GENERAL DEL REGISTRO. CUESTIONES GLOBALES.....	38
OTROS COMENTARIOS	40
OTRAS ACTUACIONES NECESARIAS.....	41
GRUPO DE TRABAJO DEL RERCyL.....	42
UNIDAD CENTRAL DEL REGISTRO DE ENFERMEDADES RARAS DE CASTILLA Y LEÓN	42
UNIDADES PERIFÉRICAS DEL REGISTRO DE ENFERMEDADES RARAS DE CASTILLA Y LEÓN	42

DESCRIPCIÓN DE LOS OBJETIVOS DEL RERCyL

El objetivo principal del Registro de Enfermedades Raras de Castilla y León (RERCyL) es **mejorar la prevención de las enfermedades raras en la Comunidad Autónoma (CA) de Castilla y León y la atención de los afectados por esas patologías.**

Este objetivo principal se acompaña además de otros objetivos que son:

- Constituir un sistema de información y registro poblacional de enfermedades raras (EERR) en la Comunidad Autónoma de Castilla y León que permita el desarrollo de políticas sanitarias, sociales y de investigación.
- Identificar, caracterizar, clasificar, y seleccionar la población con enfermedades raras en el ámbito de la CA de Castilla y León.
- Conocer la distribución geográfica de las EERR en la CA de Castilla y León y valorar la magnitud de las EERR en su conjunto en la CA de Castilla y León.

DESCRIPCIÓN DE LA METODOLOGÍA EMPLEADA Y LAS ACTIVIDADES DESARROLLADAS

Las actividades realizadas por el Registro van encaminadas a cumplir los fines y funciones establecidos en la [ORDEN SAN/113/2014](#), de 18 de febrero, por la que se crea el RERCyL, los cuales son:

- Mantener actualizado un censo, fiable y lo más completo posible, de pacientes que padezcan una enfermedad rara al efecto de cubrir las necesidades informativas sobre enfermedades raras.
- Conocer la incidencia y la prevalencia de las enfermedades raras en Castilla y León y su distribución en función de las principales variables clínico-epidemiológicas.
- Proporcionar información básica relevante de las enfermedades raras para el desarrollo de estudios epidemiológicos, favoreciendo el análisis de los factores asociados a las mismas, el estudio de sus determinantes, evolución, prevención y tratamiento; aportando indicadores que permitan la comparación de la situación en la Comunidad de Castilla y León con otros territorios.

- Orientar la planificación y gestión sanitaria y la evaluación de las actividades preventivas y asistenciales en el ámbito de las enfermedades raras.
- Promover el desarrollo de proyectos de investigación que contribuyan a mejorar el conocimiento científico-técnico sobre estas enfermedades y la calidad de vida de estos pacientes y sus familiares.
- Cualquier otra que se le atribuya por el Director General de Salud Pública.

Estas acciones se plasman en las siguientes actividades específicas:

- I) Obtener, depurar, integrar, procesar, analizar, comparar y evaluar la información sobre los casos de enfermedades raras en Castilla y León, normalizándola según las pautas homologadas internacionalmente.
- II) Realizar informes y/o publicaciones periódicas, entre los que se incluye esta Memoria Anual.
- III) Coordinarse con los servicios y unidades dependientes de la Consejería de Sanidad responsable de la atención a las enfermedades raras, tanto para la captación de los casos como para su validación, tanto en las fuentes habituales como en nuevas fuentes de captación
- IV) Coordinarse con otras instituciones y asociaciones que desarrollen su labor en el ámbito de las enfermedades raras.
- V) Colaborar y coordinarse en sus actuaciones con otros sistemas de información y registros de índole similar ubicados fuera del ámbito de la Comunidad Autónoma de Castilla y León.
- VI) Cualquier otra que se le atribuya por el Director General de Salud Pública.

Además, la Orden SAN/113/2014 establece una división del RERCyL, adscrito en su totalidad a la Dirección General de Salud Pública, en una **Unidad Central** y una **Unidad Periférica por cada una de las provincias** que constituyen nuestra CA, radicadas éstas segundas en los Servicios Territoriales de Sanidad y la primera en el Servicio de Información de Salud Pública de la Dirección General de Salud Pública de la Consejería de Sanidad.

La división de la actividad entre la Unidad Central y las Periféricas queda establecido como sigue:

Corresponde a la Unidad Central del RERCyL, entre otras:

1. Revisar y actualizar los criterios de definición de «caso» y «metodología» a seguir en el Registro.
2. Supervisar y, en su caso obtener información adicional, integrar, analizar y evaluar la información remitida por las Unidades Periféricas.
3. Normalizar la información de acuerdo con pautas homologadas internacionalmente.
4. Coordinar la elaboración de las memorias anuales de actividad.

Por su parte, las Unidades Periféricas realizarán:

1. Recogida, integración y procesamiento de los casos procedentes de sus diferentes fuentes de información.
2. Coordinarse, en el ámbito provincial, con otras instituciones y asociaciones que desarrollen su labor en el ámbito de las enfermedades raras.
3. Confección y actualización del censo provincial de fuentes de información para el Registro.
4. Remisión de la información de los casos, así como de la información adicional solicitada por la Unidad Central del RERCyL.
5. Elaboración de la memoria provincial anual de actividad del Registro.

El desarrollo concreto durante el presente año de estos fines, objetivos y actividades se plasma a continuación:

METODOLOGÍA DE TRABAJO

DEFINICIÓN DE CASO DE ENFERMEDAD RARA INCLUIDA EN EL RERCyL

Cualquier paciente residente o atendido por el sistema sanitario de Castilla y León, con un diagnóstico de, al menos, una patología rara, preferentemente dentro de los códigos CIE (CIE 10-ES) incluidos en los Anexo II del [Manual de Procedimiento del RERCyL](#), versión 6, actualizada en agosto de 2021. Las entidades clínicas incluidas son aquellas que cumplen la definición de enfermedad rara considerada común a nivel europeo: **menos de 5 casos por cada 10.000 habitantes.**

Esto genera un concepto de enfermedad rara absolutamente **dinámico** y ligado a la evolución de la prevalencia de las distintas enfermedades. Así, existirán entidades que pasarán a ser consideradas raras al disminuir su presencia en la población (gracias a métodos como el diagnóstico prenatal o incluso preimplantacional) y, por el contrario, enfermedades que podrán dejar de ser consideradas raras al aumentar su prevalencia.

Observamos, por tanto, que es un criterio puramente **epidemiológico** el que marca esta caracterización respecto a una enfermedad y territorio concreto. Existen incluso enfermedades que en un territorio puedan ser ER y en otro no (como es el caso del síndrome de Klinefelter a nivel europeo, ya excluido como enfermedad rara, pero manteniendo esta consideración en otros territorios).

El incesante desarrollo científico y la mayor disponibilidad diagnóstica está permitiendo que determinadas fuentes de captación (DierCyL y otras unidades genéticas) aporten al RERCyL casos confirmados (validados) de patologías no incluidas en el Anexo II, que, por su calidad y para la exhaustividad del registro, son igualmente incluidos. Tras esta inclusión, se actualizará el citado Anexo con los códigos de enfermedad aportados por las fuentes de captación indicadas.

Esto obliga a una continua revisión de este Anexo II para mantener un censo actualizado de enfermedades raras teniendo en cuenta los factores anteriormente señalados.

CRITERIOS DE INCLUSIÓN

Serán objeto de registro los casos prevalentes a partir del 1 de enero de 2010 (haberse realizado la detección de la enfermedad por primera vez con fecha igual o posterior al 01/01/2010 o, habiéndose diagnosticado antes, no constar con fecha de fallecimiento anterior a ese día).

Para su inclusión en el RERCyL los casos deberán residir oficialmente en la Comunidad de Castilla y León y/o recibir asistencia sanitaria en esta comunidad, a partir de las fechas definidas como ámbito de inicio del registro.

Este segundo criterio permite que el RERCyL tenga constancia de todos los casos de enfermedad rara que existen en Castilla y León, independientemente de la CA de residencia del paciente, dando así al Registro un carácter global respecto a las EERR de Castilla y León.

Además, a la hora de realizar los Informes epidemiológicos, se tendrán en cuenta únicamente los casos que tengan su residencia en Castilla y León, así como para el envío de casos al Registro Estatal de Enfermedades Raras (ReeR). La verificación de esta variable se realiza conforme a la información del estado de la tarjeta sanitaria y la consulta de otras variables internas del RERCyL elaboradas para tal efecto por el Servicio de Informática.

CRITERIOS DE EXCLUSIÓN

Quedarán excluidos del RERCyL aquellos casos en los que se produzca, al menos, una de las siguientes circunstancias:

1. Constar fecha de fallecimiento del sujeto anterior o igual al día 31 de diciembre de 2009.
2. Residir en España de forma irregular (Se recogerán los casos y se creará un archivo específico con estos casos).
3. Tratarse de una persona extranjera o española que, aun habiendo sido diagnosticada en nuestro país y/o formar parte de alguna base de datos nacional o regional, no tenga establecida su residencia en territorio español.
4. Carecer de información mínima para la correcta e inequívoca identificación del sujeto.
5. Padecer una enfermedad rara que no esté incluida en la versión vigente en ese momento del listado oficial de enfermedades del RERCyL (ACTUALIZADO EN 2021), salvo las procedentes de fuentes de captación que aporten casos validados.

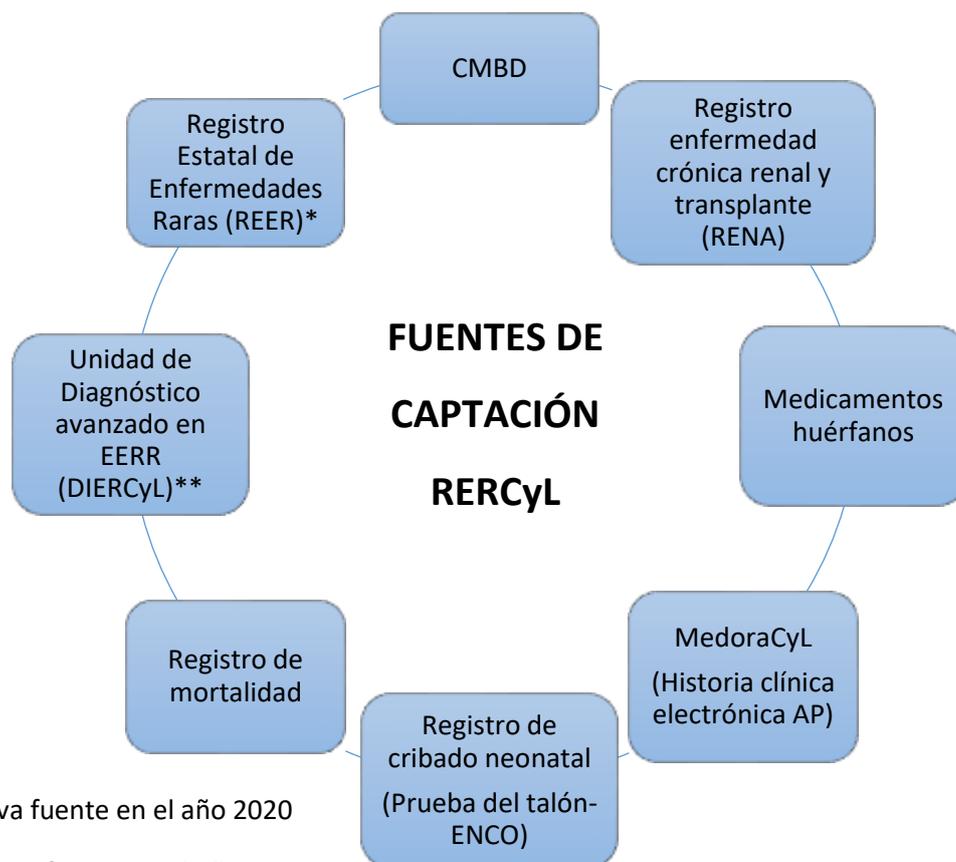
RECOGIDA DE DATOS

Se utiliza un formulario electrónico y estandarizado de recogida de datos, que se ajustará a las especificaciones del Manual de procedimientos del RERCyL para su recogida desde las fuentes del registro (fuentes de captación).

FUENTES DE CAPTACIÓN

La fuente de captación es el recurso que aporta la información sobre un potencial caso de enfermedad rara o, en el caso de fuentes de captación de alta fiabilidad, que aporta casos directamente validados. Se consideran fuentes de captación del registro las siguientes:

- CMBD de hospitales públicos y privados (Conjunto Mínimo de Base de Datos).
- Registro de enfermedad renal crónica y trasplante de Castilla y León.
- Programa de detección precoz de enfermedades congénitas/cribado neonatal.
- Datos de Historia clínica electrónica de atención primaria (MedoraCyL).
- Bases de datos de Medicamentos Huérfanos.
- Registro de mortalidad.
- DIERCyL: Unidad de diagnóstico de enfermedades raras pediátrica de Castilla y León.
- ReeR (Registro Estatal de Enfermedades Raras).



*Nueva fuente en el año 2020

**Nueva fuente en el año 2021

La fecha de comienzo de inclusión de casos en el Registro serán aquellos casos en los que conste un contacto con el sistema sanitario con posterioridad al 01/01/2004-fecha a la que se remonta la fuente de captación que abarca mayor ámbito cronológico (CMBD)-hasta la fecha que abarque la carga de la fuente de captación más actualizada, que este año corresponde a la carga de CMBD que incluye los casos hasta el año 2020, siempre cumpliendo el criterio de inclusión anteriormente relatado.

En el año 2020 se produjo la primera comunicación de casos del Reer al RERCyL, incluyendo los casos de los residentes en Castilla y León diagnosticados de ER en cualquiera de las CCAA que aportaron casos al REER que no estaban en nuestro registro.

Igualmente, en 2021 se concluyó la carga de los casos del DIERCyL, de un gran valor al ser una unidad de diagnóstico específico de EERR. Está será clasificada, en aras de mantener la denominación común del Reer, como “Registro llevado a cabo por investigadores en EERR”.

Otras fuentes de captación potencial del RERCyL son:

- Notificaciones directas de un clínico.
- Registro de organizaciones de pacientes (previa verificación del consentimiento informado del paciente por parte de la organización).
- Laboratorios hematológicos.
- CSUR (Centro, Servicio y Unidad de Referencia, catalogados por el Ministerio de Sanidad).
- Registro de EDO (Enfermedad de declaración obligatoria).
- Registro de instituciones sociales y educativas.
- Registro de incapacidad temporal.
- Otras.

La incorporación de casos a partir de nuevas fuentes es un objetivo prioritario del registro. Además, igual que se viene realizando desde mediados de 2014, se actualizó la fecha de fallecimiento en todos los casos incluidos en el RERCyL. Se sigue tomando como referencia la relación mensual de fallecidos remitida por el INE, lo que permite tener actualizado y completado ese campo en la totalidad de los registros.

El flujo de datos y las cargas se realizan a través del Sistema de Información del RERCYL (ENRA) en coordinación con el Servicio de Informática de la Consejería de Sanidad.

RECOGIDA DE LAS VARIABLES

Las variables de estudio se encuentran en el Anexo IV del [Manual de Procedimientos](#) del RERCyL. Entre estas variables se incluyen las variables consensuadas por el Registro Estatal de Enfermedades Raras (ReeR).

Estas variables comprenden principalmente:

- 1) Datos identificativos del paciente y socio-demográficos:** Nombre, apellidos, sexo, fecha de nacimiento, NIF, CIP, CIP autonómico, dirección, provincia, teléfono de contacto, número de seguridad social, origen del paciente, CIAS, origen del paciente según fuente de captación, área y centro de salud, información sobre si el paciente es de mutua, estado de la tarjeta sanitaria y, si procede, motivo de baja, fecha de defunción y causa. También se incluye un comentario sobre si el paciente es desplazado.

Estos datos identificativos se completan para los envíos periódicos al registro nacional (ReeR) con número de registro estatal (casos ya enviados y validados por el propio registro estatal), ID de caso del registro estatal, código único del SNS, país de nacimiento, estado vital y fecha de último estado vital del individuo.

Realmente todos los datos incluidos en la tarjeta sanitaria serían potencialmente recabados desde el punto de vista de la identificación del paciente.

2) Datos no identificativos donde se incluyen dos tipos de datos: Los relativos a la enfermedad del paciente y los propios del registro relativos a la validación del caso. Así, encontramos:

- Respecto a la **enfermedad** tenemos el nombre de la enfermedad (literal), codificación obligatoria (CIE 10), codificaciones complementarias (CIE9, ORPHANET y SNOMED), el tipo de base diagnóstica, la fecha de diagnóstico y el nombre del centro sanitario respecto al diagnóstico del caso.
- Respecto a la **validación** aparecerá con un estado asociado- Sin Revisar, Validado por Historia Clínica, No es un caso etc.-. Aparecen también los criterios de validación- criterio que justifica el estado- y fecha de captación y de diagnóstico; además existe un apartado de observaciones para que el validador pueda hacer las aportaciones oportunas.

En el caso de los datos no identificativos, coinciden los datos del registro autonómico con los requeridos por el estatal, con la salvedad que el ReeR considera **obligatoria** la triple codificación en CIE 10, ORPHA Y SNOMED.

A lo largo del año 2021 se ha colaborado en los grupos de trabajo de Enfermedades Raras del Ministerio, para continuar el trabajo de normalización y revisión de los diagnósticos de ER.

PROCEDIMIENTO DE VALIDACIÓN DE CASOS

La validación de los casos aparece ampliamente descrita en el Anexo V del [Manual de Procedimientos](#), versión 6. A título general, este proceso consiste en la revisión de los datos previamente adquiridos de forma masiva y semiautomática desde las fuentes de captación, utilizando otras fuentes con alto nivel de fiabilidad, principalmente la Historia Clínica, para verificar fehacientemente que se trata de un caso de la enfermedad rara en cuestión. Esto es necesario debido a los problemas que presentan las EERR respecto a su codificación (códigos inespecíficos, diagnósticos erróneos, mismo código para varias entidades...). Los estados de los casos tras la validación pueden ser:

- Validado por Historia Clínica de Atención Primaria
- Validado por Historia Clínica de hospital o combinada
- No validado por intento fallido de acceso a la Historia Clínica
- Clasificado como caso dudoso
- Clasificado como caso probable
- Portador
- Clasificado como No es un caso

Conocer la proporción de validación de cada enfermedad según la fuente de información en la que se ha detectado el caso, puede ser de gran utilidad para valorar la calidad de los datos del registro y proceder a la estimación de las tasas de prevalencia reales. Para identificar la proporción de codificaciones correctas, es necesario contar con la información sobre el caso antes y después de su validación.

La finalidad del proceso de validación es, en definitiva, ganar calidad en el registro mediante la confirmación del diagnóstico de EERR de los casos incluidos en el RERCyL a partir del análisis de la información disponible en las fuentes de captación específicas.

La validación puede ser de cualquier patología presente en el Registro, entre las que se incluyen, ya de forma sistemática, las enfermedades a estudio por parte del Reer. En este segundo grupo de enfermedades existen unas fichas de validación específicas para cada una de las 22 enfermedades que lo conforman. Estas enfermedades han sido elegidas por consenso entre todas las CCAA, FEDER, ASEM y el Ministerio de Sanidad. Está prevista la incorporación de nuevas enfermedades al registro estatal en el año 2022.

INFORME EPIDEMIOLÓGICO

Una vez integrada la información en el Registro y tras verificar que los datos cuentan con la calidad necesaria, se procederá a analizar los datos de las enfermedades validadas durante el año 2021, los cuales se presentarán como datos absolutos y tasas absolutas en relación al año 2019 (datos del período que se remitirán al ReeR). Como resultado de este proceso, se generará el Informe Epidemiológico Anual que se publicará junto con esta memoria y que este año cuenta con datos de 43 enfermedades, 21 más que en 2020.

ACTIVIDADES DESARROLLADAS

Para la consecución de los objetivos marcados, durante el 2021 se realizaron las actividades recogidas en este apartado.

Al igual que ocurrió en el año 2020, el año 2021 ha seguido marcado por la pandemia de COVID-19 a nivel general y en Salud Pública en particular, dificultando en muchas Unidades Periféricas la consecución de objetivos en primera instancia. Sin embargo, gracias al apoyo realizado desde la Unidad Central y el esfuerzo de las Unidades Periféricas se han conseguido todos los objetivos planteados inicialmente y se ha conseguido una mejora muy notable del RERCyL plasmada fundamentalmente en:

- La actualización de las enfermedades ya trabajadas en años anteriores.
- El avance del registro en la incorporación de nuevas enfermedades, suponiendo un aumento muy notable, tanto en el número de casos validados, como en el número de enfermedades completamente analizadas.

En concreto, las principales actividades desarrolladas fueron:

COORDINACIÓN CON EL REGISTRO ESTATAL DE ENFERMEDADES RARAS (ReeR)

El Registro Estatal de Enfermedades Raras surge con el objetivo de integrar en un único registro nacional la información que poseen los diferentes registros autonómicos para poder tratar así cuestiones a nivel general como la incidencia y prevalencia de estas enfermedades, los factores determinantes asociados, planificación y gestión de las actividades preventivas y asistenciales para estas entidades y dotar de la posibilidad de comparar los datos de España con otros estados y, dentro de ella, entre las diferentes CCAA.

La puesta en marcha del registro ha supuesto una actuación común del Ministerio de Sanidad y las diferentes regiones. Así, se constituyó en el pasado el grupo de trabajo del registro y se realizan reuniones de forma periódica para marcar los objetivos y compartir las impresiones.

Este año, las reuniones con los distintos grupos de trabajo del ReeR se han realizado de manera telemática dada la situación de pandemia. Este grupo incluye así al Ministerio de Sanidad, al Instituto de Salud Carlos III- actual gestor del registro- y a los responsables de cada CA/Ciudad Autónoma, así como representantes de las principales asociaciones y federaciones de pacientes de enfermedades raras (ASEM y FEDER)

En concreto las reuniones fueron el **19 de enero, el 11 de marzo, el 9 y 23 de junio, el 15 de octubre, el 26 de noviembre** y una exclusiva entre informáticos el **20 de diciembre**. Todas se realizaron telemáticamente debido a la situación de pandemia, siendo el contenido adaptado a la situación particular de cada fecha.

De las actuaciones que han tenido relación con el ReeR destacamos:

- Con fecha de 14 de enero de 2021 se realiza el envío oficial de casos al ReeR de nuestra comunidad de las 22 enfermedades acordadas. Esto es **2.529 casos enviados**. Tras un error inicial que fue subsanado ese mismo día relacionado con una localidad mal identificada en el fichero, éste fue aceptado por el ReeR.
- El envío de los casos por las CCAA suponía la aparición de casos **duplicados** al ser declarado un mismo paciente por varias CCAA. La resolución de estos duplicados es una de las principales tareas derivadas del envío de casos al registro estatal. Desde Castilla y León se trató de resolver esta tarea en los primeros meses del año tras el envío de los casos mediante un trabajo conjunto con las comunidades con las que presentábamos casos duplicados, destacando, sobre todo, por motivos de derivación de pacientes y cercanía, la Comunidad de Madrid. Sin embargo, la ausencia de un criterio común por parte del ReeR provocó que las comunidades decidiesen postergar esa resolución a la determinación de criterios comunes o incluso a la resolución automatizada por parte de éste.

La resolución de los casos duplicados de una forma más ágil, automática y desde el nivel nacional es una de las principales solicitudes de mejora de esta funcionalidad en el registro nacional (ReeR) por parte de Castilla y León, dado el alto grado de afectación de estos casos de nuestra comunidad (de unos 800 duplicados iniciales, 140 eran de nuestro envío). El interés radica, sobre todo, en que se acordó que los casos duplicados no se incluyesen en el Informe Epidemiológico del ReeR, lo que supone una causa de la divergencia entre los datos presentados por el ReeR y los presentados por el RERCyL en sus respectivos Informes Epidemiológicos

A finales de año se descartó la resolución de los duplicados por parte del ReeR y se presentó un documento común para la resolución de duplicados. Sin embargo, se acordó que la resolución de los duplicados se realizará tras el segundo envío al ReeR de inicio del 2022.

- Se publica el **primer informe del ReeR en septiembre de 2021**. Al ser el primer Informe, a lo largo del año se fueron analizando en el seno del Grupo de Trabajo diversas versiones y propuestas. Por parte de Castilla y León, destaca: la insistencia en el problema de los duplicados y la negativa a que se publicasen datos de prevalencia en CCAA que no han declarado casos a partir de casos enviados por otras CCAA, lo cual daba lugar a errores de interpretación al mostrarse esas comunidades con unas prevalencias anormalmente bajas. Ambas consideraciones fueron tenidas en cuenta. El retraso en la publicación también encuentra razón de ser en el cambio en la persona coordinadora del registro por parte del Ministerio.

Destacamos que el propio informe muestra que de las 17 CCAA, 12 declararon casos al ReeR y sólo **8 declararon casos de todas las enfermedades acordadas, entre las que se encuentra Castilla y León**.

- **Otros aspectos técnicos** tratados en diversas reuniones fueron: el cambio del número ReeR a un número de identificación del paciente con un subfijo que indica la CCAA declarante, la aparición de nuevas variables como el ID de caso, los inicios y fines de prevalencia, el cambio de la fecha de defunción a variable obligatoria y otros.
- Inicio de la incorporación de **nuevas enfermedades** al ReeR: Se retomó el trabajo de nuevas fichas de validación para incorporar nuevas enfermedades al ReeR en 2022. Castilla y León participa en la ficha de validación de Fibrosis Pulmonar Idiopática, coordinada por Cataluña y coordina la ficha de validación de Miastenia Gravis.
- **Diferencias entre Informe Epidemiológico del Registro Estatal y del Registro Autonómico**: Al analizar los datos de las 22 enfermedades aportados por el RERCyL en su Informe anual y los datos del ReeR pueden apreciarse diferencias entre ambos registros por diversos motivos. El principal es el ya reflejado debido a la exclusión de todos los casos duplicados del Informe Epidemiológico del ReeR. Además, se ha de tener en cuenta que otras CCAA aportaron casos no duplicados de los que no teníamos constancia en nuestro registro que se incluyeron en el análisis epidemiológico de nuestra comunidad realizado por el ReeR. Finalmente, el Informe del RERCyL incluye un caso más que el del ReeR, ya que en el primero no tenía asociada fecha de defunción pero el segundo dictaminó como fallecido y no figuró en su informe.

- **Artículo revista española de Salud Pública:** En el seno del Grupo de Trabajo del ReeR se coordinó por parte de la responsable del Registro de Enfermedades Raras de Navarra la realización de un artículo-resumen de la acción inicial del Registro Estatal. Con este fin, se realizaron desde el RERCyL las aportaciones pertinentes.

Con fecha de 2 de noviembre de 2021 se publicó bajo el título: [“VIGILANCIA DE LAS ENFERMEDADES RARAS EN ESPAÑA: EL REGISTRO ESTATAL DE ENFERMEDADES RARAS \(REER\)”](#).

NUEVA VERSIÓN MANUAL DE PROCEDIMIENTOS, VERSIÓN 6, Y NUEVO ENRA

En el primer semestre del 2021 se realizó la actualización por parte del Servicio de Informática del Sistema de Información de las Enfermedades Raras-aplicación ENRA, que es la aplicación de uso habitual del RERCyL,- a la par que se iba actualizando el Manual de Procedimientos, lo cual permitía una simbiosis entre las novedades que se querían implantar en uno y en otro.

Respecto a ENRA se trató de que fuese lo más intuitiva y sencilla de manejar posible, así como añadir las peticiones de los usuarios. Valga de ejemplo la búsqueda directa por CIE por parte de éstos sin tener que derivarles a la aplicación DISCOVERER, la creación de la nueva variable “VALIDACIÓN CyL” o la posibilidad de obtener el listado de casos pendientes para validar directamente en Excel o documento PDF.

Respecto al Manual, se modifica todo su contenido a fin de hacer su lectura lo más amena posible sin perder especificidad; se actualiza el **Anexo I** para incluir conceptos básicos y recursos en enfermedades raras; el **Anexo II**, relativo a las enfermedades incluidas en el registro, también se pone al día, descartando varias CIE; el **Anexo III** por su parte se amplía al mostrar el aumento respecto a los códigos ORPHA que ha sufrido el registro hasta el número actual de 5.768 de entre los cuales 957 presentan relación con un código CIE10; el **Anexo IV** incluye los cambios propuestos por el ReeR respecto a sus variables; el **Anexo V** se renueva con las modificaciones en ENRA y especificaciones para el proceso de validación de casos y el **Anexo VI** incluye el compromiso de confidencialidad.

La aprobación definitiva del Manual fue posterior a su revisión por parte de las Unidades Periféricas que realizaron las aportaciones pertinentes.

Como resultado final, este año 2021 ha supuesto la creación de un nuevo Manual actualizado, dinámico y conforme a las necesidades de los validadores tanto de la Unidad Central como las Periféricas.

COMISIÓN DE SEGUIMIENTO Y VALORACIÓN DEL REGISTRO

El día 7 de julio de 2021 tuvo lugar la reunión de la Comisión de Seguimiento y Valoración del Registro, presidida por la Directora General de Salud Pública, en cumplimiento de lo recogido en el artículo 7 de la Orden SAN/113/2014, de 18 de febrero, por la que se crea el Registro Poblacional de Enfermedades Raras de Castilla y León (“BOCYL”, nº 41, de 28 de febrero 2014). La modalidad escogida fue mixta, siendo predominante la asistencia telemática. En la citada reunión se trataron los siguientes puntos del Orden del día.

- Aprobación del acta de la reunión anterior.
- Situación actual del Registro Poblacional de Enfermedades Raras de Castilla y León: Actuaciones realizadas por el Registro en 2019-2020.
- Propuesta de trabajo para 2021.
- Ruegos y preguntas.

Destacaremos que en la propuesta de trabajo se acordó inicialmente:

- Validación de las 22 enfermedades de notificación obligatoria al ReeR.
- Validación de **4 nuevas enfermedades**: Miastenia Gravis, Tetralogía de Fallot, FPI (Fibrosis Pulmonar Idiopática) y Síndrome de Turner por parte de las Unidades Periféricas.

La selección de estas nuevas enfermedades se basa sobre todo en su próxima incorporación al registro estatal unido a la necesidad de información validada para la realización de las fichas de validación que tiene bajo su responsabilidad Castilla y León. Además se incluye la validación del Síndrome de Turner dado que presenta una prueba diagnóstica clara a priori (característica común del grupo de las cromosopatías). Desde la Unidad Central, como se especifica posteriormente, se han añadido múltiples enfermedades de este grupo en la validación 2021, lo cual nos permite avanzar en la validación de enfermedades sin tener aún la ficha de validación común del ReeR.

En el caso concreto de la FPI (Fibrosis Pulmonar Idiopática) se rechazó su validación tras realizar un análisis más en profundidad desde la Unidad Central y constatar la enorme inespecificidad dentro de su código y, ligada a esta, la notable carga de trabajo que suponía respecto a los resultados esperados. Para las aportaciones que ha de realizar nuestra CA para la futura ficha de validación, se realizará un análisis de un grupo significativo de casos directamente desde la Unidad Central.

REUNIÓN GRUPO DE TRABAJO DEL RERCyL

El día 1 de octubre de 2021 tuvo lugar la reunión con el grupo de trabajo del RERCyL constituido por los validadores de todo el registro. En la citada reunión se abordaron las principales novedades ya comentadas en ENRA y su explicación pormenorizada mediante ejemplos y casos tipo, la aprobación definitiva del Manual de Procedimientos en su sexta versión, la valoración del estado del registro en general y en cada provincia en particular y, por último, se presentó el plan de validación de ese año (donde ya se excluía la validación de la FPI).

Este objetivo suponía en total para el conjunto de la comunidad la validación de 437 casos asociados a la actualización de las 22 enfermedades y la validación de 667 casos asociados a las nuevas enfermedades objetivo del RERCyL, con lo que se validaron alrededor de **1.093 casos** de potencial enfermedad rara por parte de las Unidades Periféricas, lo cual, unido a los casos de esas enfermedades objeto de validación por la Unidad Central (casos asociados a provincias no castellanoleonesas) supuso la validación de **1.104 casos relacionados con esas 25 enfermedades.**

Para la validación de las enfermedades nuevas, se elaboró un documento indicativo desde la Unidad Central para tratar de homogeneizar al máximo los criterios de validación de estas 3 nuevas enfermedades.

COORDINACIÓN UNIDAD CENTRAL- UNIDADES PERIFÉRICAS

La Unidad Central tiene entre sus funciones apoyar y colaborar con las necesidades particulares que precisen las Unidades Periféricas de diversa índole. Así, se responde a las diversas consultas relacionadas principalmente con la validación, a las que se añaden consultas de manejo de la aplicación, recibimiento y acogimiento de nuevos responsables, consulta de datos y otros. Así, este tipo de actuaciones se suele realizar por vía telefónica o por correo electrónico.

VALIDACIÓN UNIDAD CENTRAL 2021

Durante el año 2020 se realizó un apoyo excepcional por parte de la Unidad Central dada la situación extraordinaria de pandemia. Sin embargo, la Unidad Central debe dar respuesta a cualquier tipo de adversidad que pueda comprometer la validación por parte de cualquier Unidad Periférica.

Así, en el segundo semestre de 2021, desde la Unidad Periférica de Burgos, se comunicó el cese de la persona responsable y, por tanto, se asumió la validación que tenía asociada esta

unidad, lo cual supuso la validación de **155 casos** por parte de la Unidad Central, garantizando así el cumplimiento global del objetivo de validación.

También desde la Unidad Central se decidió validar los códigos complementarios de las 22 enfermedades de notificación sistematizada al ReeR, los cuales son códigos complejos donde se considera que existe una probabilidad elevada de que existan casos de la enfermedad de interés mal codificado. Los códigos en cuestión fueron:

- 'G71.1', 'E83.0', 'E83.00', 'Q87.4', 'Q93.5', 'G11.2', 'G11.3', 'G11.8', 'G12', 'G71.12', 'E75', 'E75.2', 'E75.23', 'E75.24'

En total supuso el análisis de **50 casos**.

Además, también se analizaron **11 casos** que tenían asociada como provincia de residencia otras provincias no castellanoleonesas respecto a las 22 enfermedades anteriormente citadas, como se explicó anteriormente.

Desde la Unidad Central también se validaron casos de enfermedades relacionadas con un estudio sobre medicamentos huérfanos que finalizará en 2022 y casos de aquellas enfermedades que presentan prueba diagnóstica “a priori” inequívoca como son las del grupo de las cromosopatías que aparecen en el Informe Epidemiológico Anual, lo cual ha permitido aumentar el número de enfermedades estudiadas por completo por parte del registro.

Estas enfermedades fueron: Hemoglobinuria Paroxística Nocturna (44 casos); Hemoglobinuria Paroxística por frío (12 casos); Hemofilia B (87 casos); Ataxia telangiectasia (20 casos); Síndrome de “Cri du chat” (10 casos); Enfermedad orina olor jarabe de arce (12 casos); Coloboma del iris (11 casos); 47,XXX: Trisomía X (6 casos); Síndrome de Alport (8 casos); Enfermedad de Krabbe (2 casos); Síndrome de Edwards (22 casos); Síndrome de Patau (8 casos); 47,XXY (6 casos). Los cuales supusieron el análisis de **248 casos potenciales de enfermedad rara, al estar asociados al código de enfermedad correspondiente**.

Por tanto, en total, se analizaron desde la Unidad Central **464 casos en este apartado**.

VALIDACIÓN UNIDADES PERIFÉRICAS 2021

De acuerdo con los objetivos de validación adoptados en las reuniones ya reflejadas, el número de casos para validar por parte de las Unidades Periféricas del Registro presenta la siguiente distribución:

PROVINCIA	Casos asociados a códigos CIE 10 ES Enfermedades ReeR**	Casos asociados a códigos CIE 10 ES Enfermedades RERCyL***	TOTAL
LEÓN	79	124	203
ZAMORA	26	31	57
SALAMANCA	72	111	183
PALENCIA	27	48	75
VALLADOLID	97	145	242
ÁVILA	31	33	64
BURGOS*	67	88	155
SEGOVIA	24	49	73
SORIA	14	27	41
OTRAS PROVINCIAS*	0	11	11
TOTAL	437	667	1.104

*Como se indica en el apartado correspondiente, la validación de Burgos y de otras provincias la realizó la Unidad Central.

**22 enfermedades de recogida sistematizada y envío al registro nacional.

***Nuevas enfermedades propuestas como objetivo RERCyL 2021: M.Gravis, T de Fallot y S. de Turner.

FUENTES DE CAPTACIÓN: ACTUALIZACIÓN Y NUEVAS INCORPORACIONES

Las diferentes fuentes de captación deben ser actualizadas cada año y, en la medida de lo posible, el RERCyL trata de incorporar nuevas fuentes que aporten datos de calidad.

Por tanto, en el año 2021 se actualizaron los datos de CMBD (2020 y cargas de hospitales pendientes del periodo 2016-2020); MEDORA (2020), Registro de enfermedad renal crónica y trasplante (2020) y ENCO (carga individualizada de los casos de interés).

Pero la principal novedad fue la incorporación por vez primera de **676 casos** enviados por el DIERCyL (Unidad de Diagnóstico Avanzado de Enfermedades Raras Pediátricas de Castilla y León), sita en el Complejo Asistencial Universitario de Salamanca. Esto supone un enorme avance por varios motivos:

- Al ser una fuente de gran fiabilidad, permite la incorporación directa de casos ya validados.
- Supone en inicio de notificación directa de casos al RERCyL, lo cual, sin duda, debe generalizarse en el futuro si se desea que el registro refleje la realidad global de las EERR.

Así, se cargaron directamente casos validados y, en aquellos casos en los que el caso ya estaba dado de alta “Sin Revisar” se modificó a estado validado.

Respecto a otras fuentes se ha procedido también a cargar los casos notificados al ReeR por otras CCAA con residencia en Castilla y León que no estaban registrados en el RERCyL.

BORRADO DE CIE 10 INESPECÍFICAS/ NO RARAS

Uno de los principales problemas detectados durante el año 2020 fue la existencia de un número muy elevado de casos en el registro respecto al número de casos de enfermedades raras esperado en Castilla y León. Así, el registro contaba en diciembre de 2020 con 325.717 casos con un número esperado de 150.000 casos.

Esta situación es motivada por diversas razones entre las que destacan, sin duda, los códigos CIE inespecíficos. Estos códigos asocian dentro de ellos varias enfermedades raras o, en muchos casos, mezclan enfermedades no raras con enfermedades raras, lo cual supone la entrada de “ruido” en el registro de forma masiva; es decir, la inespecificidad de códigos supone la carga de numerosos casos de enfermedades no raras al no poder diferenciar qué casos son de nuestro interés de manera inicial.

Por ello, se decidió realizar un estudio de los códigos CIE que más casos aportaban al registro y valorar la idoneidad de su continuidad dentro del registro. Tras el análisis, se excluyeron **17 códigos CIE 10** del RERCyL y sus casos asociados. Esta actualización supuso la eliminación de **73.387 casos** del registro. La eliminación de estos códigos no supone su total eliminación, sino el paso a un estado intermedio que permite recuperar la información en el caso de que se decida invertir la decisión de esta eliminación. Consideramos que esta acción era necesaria puesto que, sin ella, era muy probable que el número de casos del RERCyL superase los 500.000 tras dos o tres cargas de CMBD o MEDORA, aumentando la diferencia entre los casos reales esperados y los del registro de forma intolerable.

El informe de eliminación de las CIE inespecíficas se estructura en dos apartados. El primero corresponde con las CIE 10 que no son consideradas como raras y sus CIE 9 asociadas para valorar que verdaderamente su exclusión no supone la pérdida de casos de enfermedades raras, es decir, supone la **exclusión** de enfermedades no raras que estábamos cargando en el registro.

Respecto al segundo grupo, suponía códigos inespecíficos con casos de enfermedades raras. Son casos más particulares que se han tratado de explicar de forma exhaustiva con respecto a las razones que han motivado su exclusión.

El caso concreto de la Polimialgia Reumática se explica con detalle en el siguiente apartado.

COMUNICACIÓN DE ERRORES DE CODIFICACIÓN

El trabajo intenso con los códigos CIE 10 y sus enfermedades asociadas permite que desde el RERCyL se localicen fallos en la codificación de casos desde las fuentes de captación.

Este año se han detectado fallos en la codificación de dos entidades que fueron debidamente comunicadas para corregir los mismos desde el origen.

Estos fallos fueron:

1. **Polimialgia reumática:** La polimialgia reumática es considerada enfermedad rara, sin embargo, los datos que aportaba su código (en este caso, específico) estaban muy por encima de la prevalencia esperada. Se demostró que el fallo era que todas las polimialgias inespecíficas (esto es, dolor generalizado de tipo muscular, consulta muy frecuente en Atención Primaria) estaban siendo codificadas como Polimialgia Reumática. Esto supone que el código de esta enfermedad sea el que más casos aporta de todo el registro con mucha diferencia y la valoración de excluirlo para evitar seguir incluyendo casos que no son de nuestro interés. Se indicó que se realizarían las advertencias para que cesase esta inclusión de un cuadro inespecífico en un código de enfermedad rara.

2. **Síndrome de Seneor-Usher:** Este síndrome es un péñfigo eritematoso en cuyo código se estaban incluyendo casos de Síndrome de Usher a secas (confusión al compartir parte del literal de la enfermedad) que supone pérdida grave de la audición y retinitis pigmentosa. De 11 casos con el código de Seneor-Usher, 8 eran de la otra entidad relatada.

CONGRESO DE LA SEE LEÓN 2021

Del 7 al 10 de septiembre se celebró en la ciudad de León la XXXIX Reunión Anal de la Sociedad Española de Epidemiología (SEE), en conjunto con el XVI Congresso da Associacao Portuguesa de Epidemiologia (APE) y el XIX Congreso de la Sociedad Española de Salud Pública y Administración Sanitaria (SESPAS) en el que el RERCyL estuvo presente en la Mesa Temática sobre Enfermedades Raras.

La presentación principal llevaba por título: **ESTRATEGIAS DE CAPTACIÓN DE CASOS DE ENFERMEDADES RARAS CON CÓDIGOS INESPECÍFICOS: A PROPÓSITO DEL SÍNDROME DE GOODPASTURE.**

Esta presentaba los resultados del estudio realizado por parte del RERCyL en el primer semestre del 2021 que venía a completar el trabajo que se realizó para recuperar los casos del Síndrome de Goodpasture dentro del código M31.0 que presenta una marcada inespecificidad en el año 2020.

El estudio consistió en valorar el uso de la CIE9 MC en casos “históricos” y valorar así cómo crear grupos basados en este marcador para rentabilizar al máximo la validación. Los resultados fueron recibidos con gran interés debido a que, sobre todo para registros autonómicos que aún no hayan analizado esta entidad, la estrategia propuesta permite reducir enormemente el número de casos para validar sin reducir significativamente el número de casos de Síndrome de Goodpasture encontrados.

Para poder realizar esta presentación el código M31.0 tuvo que ser validado por completo, lo cual supuso la validación de **931 casos** de los que **22 suponían la enfermedad en cuestión. Esta validación también fue asumida por la Unidad Central.**

El resumen de esta comunicación oral fue publicado en un anexo especial de la revista española de Salud Pública.

Como participación secundaria destacamos la colaboración en la elaboración de otra presentación oral de la Mesa de Enfermedades Raras titulada: **LA IMPORTANCIA DE LA TRAZABILIDAD EN LA NOMENCLATURA ORPHANET PARA LAS ENFERMEDADES RARAS: COMPARATIVA 2018-2020.**

Sin duda, la Mesa de Enfermedades Raras supuso un foro de intercambio de ideas de las diversas formas de trabajar de los distintos registros autonómicos de enfermedades raras enormemente enriquecedora.

PROYECTO RD CODE

El proyecto RD CODE es un proyecto europeo, financiado por 30 meses (ENE-19/JUN-21), que propone un proyecto piloto para adoptar el código ORPHA como herramienta para contabilizar las enfermedades raras a nivel europeo.

Los participantes en nuestro país iniciales fueron 6 CCAA (Cataluña, Castilla y León, Euskadi, Murcia, Navarra y Valencia) cubriendo más del 50% de la población española. En total, 4 países (España, Malta, República Checa y Rumania) participaron en este proyecto. En las últimas fases del mismo se unió el Registro de Enfermedades Raras de la Comunidad de Madrid.

Los principales aportes del RERCyL a este proyecto han sido:

1. Participación activa en las reuniones de coordinación.
2. Informes de evolución y situación.
3. Proponer y consensuar la equivalencia del código ORPHA con el de CIE-10-ES.
4. Coordinación con el servicio de informática para la implementación en el RERCyL de la codificación ORPHA.
5. Envío de datos.

Sin duda, la participación en este proyecto ha motivado el elevado número de códigos ORPHA y equivalencias con la CIE 10 que existen en la actualidad en el RERCyL.

El proyecto finaliza en diciembre de 2021, debido a que fue prorrogado 6 meses, y actualmente se está trabajando en la elaboración del Informe Final.

ACTUALIZACIÓN CODIFICACIÓN CIE 10-ORPHA-SNOMED

El registro ha aumentado el uso de la codificación ORPHA, sobre todo, gracias al trabajo conjunto en el seno del proyecto RD CODE. Así el número de códigos ORPHA creció hasta 5.772 códigos, frente a los 565 del año 2020. De los más de 5.000 códigos ORPHA, tienen casos asociados 833 y presentan equivalencia con CIE 10 1.058.

La disparidad de estos datos encuentra su explicación como sigue: actualmente el RERCyL toma sus casos con código CIE 10 mayoritariamente, pero la codificación que está llamada a ser principal en EERR es ORPHA. Así, cuando un validador encuentre una enfermedad rara dentro de un código CIE inespecífico, podrá clasificarlo correctamente gracias al trabajo complementario con ORPHA. (Actuación desarrollada con mayor profundidad en el Manual de Procedimientos)

Con la situación actual, los validadores pueden añadir equivalencias a los códigos ORPHA que están ya disponibles para usarse en el registro, facilitando la labor sobre todo en enfermedades no trabajadas hasta este momento.

La triple codificación actual con la que contamos en el RERCyL (CIE-ORPHA-SNOMED) permite un gran nivel de análisis de cada caso y una especificidad respecto al tipo y subtipo de enfermedad muy elevados. Sin embargo, la coordinación y adaptación de estos tres sistemas es bastante complejo desde el punto de vista informático y sanitario, sobre todo porque ninguna fuente hasta ahora (el DIERCyL fue la primera) aportaba éstas dos segundas codificaciones, de tal forma que, como se ha llevado a cabo hasta ahora, las inclusiones de las codificaciones mencionadas se hacen de forma **individualizada y tras revisión de historia clínica**, lo que dificulta la estandarización de las mismas.

Como elemento que también suma complejidad a la labor, se ha de indicar que no existe una correspondencia única CIE 10-ORPHA-SNOMED, sino que un código CIE 10 puede tener varios ORPHA asociados y viceversa.

OTROS ESTUDIOS Y ANÁLISIS

Además de los estudios ya señalados, desde el RERCyL también se han iniciado otros importantes estudios como:

1. ESTUDIO DE MEDICAMENTOS HUÉRFANOS

Se realizó en el segundo semestre del año una solicitud de información al Servicio de Control y Asistencia Farmacéutica, de la Dirección Técnica de Prestaciones Farmacéuticas, de la Dirección General de Sistemas de Información Calidad y Prestaciones Farmacéuticas, para que en colaboración con el Servicios de Tecnologías de la Información, perteneciente a la Dirección Técnica de Tecnologías de la Información y Comunicaciones, Dirección General de Infraestructuras y Tecnologías de la Información de la Gerencia Regional de Salud, se facilitasen datos sobre el uso de una serie de Medicamentos Huérfanos empleados en el tratamiento de EERR.

El objetivo final de este estudio es determinar si esta fuente de información puede actuar como fuente de captación de casos validados, de forma análoga al DIERCyL, o si la combinación de información procedente de esta fuente con otras (CMBD, principalmente) permite validar los casos automáticamente.

En el peor de los casos, es decir, que se desechasen las dos opciones anteriores, la información procedente del uso de los medicamentos huérfanos actuaría como una fuente de captación al uso.

Actualmente se trabaja con el Servicio de Informática para llegar a las conclusiones pertinentes. Se prevé que el 2022 se tengan ya resultados definitivos al menos de los medicamentos huérfanos solicitados de forma inicial.

2. ESTUDIO “UN PACIENTE= MULTIPLES CASOS”

Uno de los principales problemas analizados en el año 2020 fue la “acumulación” de códigos CIE en determinados pacientes. Esto se debe, en el menor de los casos, a que un paciente puede padecer dos enfermedades raras. En la mayoría de los casos, sin embargo, observamos:

- Que la misma enfermedad aparece con varios códigos.
- Que los signos de la enfermedad aparecen como entidades clínicas diferentes del síndrome que las agrupa.

La solución propuesta desde el registro a estas situaciones fue, en el caso de la primera, reunificar en un único caso toda la información y borrar el resto. En la segunda, se procede directamente al borrado de los casos erróneos.

En el presente año se han abordado los pacientes que tenían asociados **6 o más códigos CIEs**, y en el 2022 se abordarán el resto de los casos que tienen más de 3 códigos CIEs.

3. CAMBIO CIE 10 ASOCIADA A LA DIABETES TIPO MODY

Se verificó que otro importante problema del registro era la obligada inclusión de los códigos generales de diabetes para captar así las modalidades raras que carecen de código inespecífico. Ante esta situación, se solicitó el cambio del código inespecífico E11.9 a E13, cambio que fue concedido en marzo de 2021 por parte de CIBERER.

4. DIFERENCIACIÓN ENTRE “CASO BORRADO” Y “NO ES UN CASO”

Una de las situaciones que más problemas planteaba a la hora de tratar un caso era diferenciar las situaciones en las que lo indicado era borrar el caso directamente o marcarlo como “No caso”.

Así, se acordó que el borrado quedaría asociado a situaciones donde el caso aparece duplicado; es decir, varios códigos CIE que se están refiriendo a la misma enfermedad o para aquellos casos en los que claramente se trata de un error de codificación tipo codificar signos y síntomas de enfermedades incluidas en el síndrome de enfermedad rara.

Por su parte, los “No es un caso” quedarán asignados a aquellas enfermedades que han sido codificadas pero que no cumplen los criterios diagnósticos de la misma, así como para el resto de los errores de codificación.

DESCRIPCIÓN DE LOS RESULTADOS OBTENIDOS

CÓDIGOS ANALIZADOS

Durante el ejercicio 2021, la validación se centró en los códigos de las enfermedades seleccionadas por el Ministerio de Sanidad para notificación obligatoria al ReeR, en los objetivos RERCyL y en una serie de enfermedades validadas desde la Unidad Central por una serie de criterios específicos (estudios en curso, interés en Castilla y León de las enfermedades en cuestión, complementación validación DIERCyL, ENCO...) por lo que las enfermedades analizadas fueron:

CÓDIGOS ENFERMEADES REER

LITERAL DE LA ENFERMEDAD	CIE 10	ORPHA	SNOMED
ATAXIA DE FRIEDREICH	G11.1	95	10394003
ATROFIA MUSCULAR ESPINAL PROXIMAL TIPO I	G12.0	83330	64383006
ATROFIA MUSCULAR ESPINAL PROXIMAL TIPO II	G12.1	83418	128212001
ATROFIA MUSCULAR ESPINAL PROXIMAL TIPO III	G12.1	83419	54280009
ATROFIA MUSCULAR ESPINAL PROXIMAL TIPO IV	G12.1	83420	85505000
COMPLEJO ESCLEROSIS TUBEROSA	Q85.1	805	7199000
DISPLASIA RENAL MULTIQUÍSTICA	Q61.4	1851	737562008
DISPLASIA RENAL	Q61.4	93108	204949001
DISTROFIA MIOTÓNICA DE STEINERT	G71.11	273	77956009
ENFERMEDAD DE FABRY	E75.21	324	16652001
ENFERMEDAD DE GAUCHER	E75.22	355	190794006
ENFERMEDAD DE HUNTINGTON JUVENIL	G10	248111	58756001
ENFERMEDAD DE HUNTINGTON	G10	399	58756001
ENFERMEDAD DE NIEMANN PICK A	E75.240	77292	52165006
ENFERMEDAD DE NIEMANN PICK B	E75.241	77293	39390005
ENFERMEDAD DE NIEMANN PICK C	E75.242	646	66751000
ENFERMEDAD DE NIEMANN PICK E	E75.248	NA	73399005
ENFERMEDAD DE NIEMANN PICK OTROS TIPOS	E75.248	NA	NA
ENFERMEDAD DE NIEMANN PICK NO ESPECIFICADA	E75.249	NA	58459009
ENFERMEDAD DE RENDU-OSLER	I78.0	774	21877004
ENFERMEDAD DE WILSON	E83.01	905	88518009

ESCLEROSIS LATERAL AMIOTRÓFICA	G12.21	803	86044005
FENILCETONURIA CLÁSICA	E70.0	79254	7573000
FENILCETONURIA LEVE	E70.1	79253	33621000122106
FIBROSIS QUÍSTICA	E84	586	190905008
FIBROSIS QUÍSTICA CON MANIFESTACIÓN PULMONAR	E84.0	586	86555001
FIBROSIS QUÍSTICA CON ÍLEO MECONIAL	E84.11	586	86092005
FIBROSIS QUÍSTICA CON MANIFESTACIÓN GASTROINTESTINAL	E84.19	586	707536003
FIBROSIS QUÍSTICA CON OTRAS MANIFESTACIONES	E84.8	586	NA
FIBROSIS QUÍSTICA	E84.9	586	190905008
HEMOFILIA A	D66	98878	28293008
OSTEOGÉNESIS IMPERFECTA	Q78.0	666	78314001
SÍNDROME DE ANGELMAN	Q93.51	72	76880004
SÍNDROME DE BECKWITH WIEDEMANN	Q87.3	116	81780002
SÍNDROME DE GOODPASTURE	M31.0	375	50581000
SÍNDROME DE MARFAN	Q87.40	558	19346006
SÍNDROME DE PRADER WILLI	Q87.1	739	89392001
SÍNDROME DEL X FRÁGIL	Q99.2	908	205720009

CÓDIGOS DE LAS ENFERMEDADES TRABAJADAS DESDE LAS UNIDADES PERIFÉRICAS

LITERAL DE LA ENFERMEDAD	CIE 10	ORPHA
TETRALOGÍA DE FALLOT	Q21.3	3303
MIASTENIA GRAVIS SIN EXACERBACIÓN AGUDA	G70.00	589
MIASTENIA GRAVIS CON EXACERBACIÓN AGUDA	G70.01	589
MIASTENIA GRAVIS	G70.0	589
SÍNDROME DE TURNER	Q96	881
CARIOTIPO 45, X	Q96.0	881
CARIOTIPO 46, X ISO (XQ)	Q96.1	881
CARIOTIPO 46,X CON CROMOSOMA SEXUAL ANORMAL EXCEPTO ISO (XQ)	Q96.2	881
MOSAICO 45,X/46,XX O XY	Q96.3	881
MOSAICO 45,X/OTRA(S) LÍNEA(S) CELULAR(ES) CON CROMOSOMA SEXUAL ANORMAL	Q96.4	881
OTRAS VARIANTES DE SDME DE TURNER	Q96.8	881
SÍNDROME DE TURNER NO ESPECIFICADO	Q96.9	881

El código SNOMED únicamente se incluye en aquellos casos de enfermedades que se notifican al Reer.

CÓDIGOS ENFERMEDADES VALIDADAS DESDE LA UNIDAD CENTRAL

LITERAL DE LA ENFERMEDAD	CIE 10	ORPHA
HEMOGLOBINURIA PAROXÍSTICA NOCTURNA	D59.5	447
HEMOGLOBINURIA PAROXÍSTICA POR FRIO	D59.6	90035
HEMOFILIA B	D67	98879
ATAXIA TELANGIECTASIA	G11.3	100
SÍNDROME DE CRI DU CHAT	Q93.4	281
ENFERMEDAD ORINA OLOR JARABE DE ARCE	E71.0	511
COLOBOMA DEL IRIS	Q13.0	98944
CARIOTIPO 47, XXX	Q97.0	3375
CARIOTIPO 47, XYY	Q98.5	8
SÍNDROME DE ALPORT	Q87.81	63
ENFERMEDAD DE KRABBE	E75.23	487
SÍNDROME DE EDWARDS	Q91.3	3380
SINDROME DE EDWARDS Y SINDROME DE PATAU	Q91	3380
SINDROME DE EDWARDS Y SINDROME DE PATAU	Q91	3378
TRISOMÍA 18, POR FALTA DE DISYUNCIÓN MEIÓTICA	Q91.0	3380
TRISOMÍA 18, MOSAICO (POR FALTA DE DISYUNCIÓN MITÓTICA)	Q91.1	3380
TRISOMÍA 18, POR TRANSLOCACIÓN	Q91.2	3380
SÍNDROME DE PATAU	Q91.7	3378
TRISOMÍA 13, POR FALTA DE DISYUNCIÓN MEIÓTICA	Q91.4	3378
TRISOMÍA 13, MOSAICO (POR FALTA DE DISYUNCIÓN MITÓTICA)	Q91.5	3378
TRISOMÍA 13, POR TRANSLOCACIÓN	Q91.6	3378
DELECCIÓN PARCIAL CROMOSOMA 16	Q93.59	261826
DELECCIÓN PARCIAL CROMOSOMA 2	Q93.59	261771
SÍNDROME MICRODELECCIÓN 15Q 11.2	Q93.59	261183
DELECCIÓN PARCIAL BRAZO CORTO CROMOSOMA 3	Q93.59	261875
SUPRESIÓN BRAZO CORTO CROMOSOMA 4	Q93.3	280
TRISOMIA PARCIAL MENOR	Q92.3	217385
TRISOMIA PARCIAL MENOR	Q92.3	238446

Existe un grupo de códigos trabajados cuya validación se basa en la posibilidad de encontrar mal clasificados casos de las enfermedades anteriormente relatadas o enfermedades que pueden tener varios códigos asociados. Esta validación “complementaria” incluyó los siguientes códigos:

CÓDIGOS COMPLEMENTARIOS

LITERAL DE LA ENFERMEDAD	CIE 10
ANEMIA HEMOLÍTICA NO AUTOINMUNE INDUCIDA POR FARMACOS	D59.2
TRASTORNOS DEL METABOLISMO DE LOS AMINOÁCIDOS DE CADENA RAMIFICADA Y DE LOS ÁCIDOS GRASOS	E71
TRASTORNOS DEL METABOLISMO DE LOS AMINOACIDOS DE CADENA RAMIFICADA, NO ESPECIFICADOS	E71.2
OTROS TRASTORNOS DEL METABOLISMO DE LOS AMINOÁCIDOS DE CADENA RAMIFICADA	E71.1
ACIDURIA 3-METIL GLUTACONICA	E71.111
TRASTORNOS MIOTÓNICOS	G71.1
TRASTORNOS DEL METABOLISMO DEL COBRE	E83.0
TRASTORNO METABOLISTMO DEL COBRE NO ESPECIFICADO	E83.00
SÍNDROME DE MARFAN (CÓDIGO ANTIGUO)	Q87.4
OTRAS DELECCIONES DE PARTE DE UN CROMOSOMA	Q93.5
ATAXIA CEREBELOS DE INICIACIÓN TARDÍA	G11.2
ATAXIA CEREBELOS CON REPARACIÓN DEFECTUOSA DEL ADN	G11.3
OTRAS ATAXIAS HEREDITARIAS	G11.8
ATROFIA MUSCULAR ESPINAL Y SÍNDROMES AFINES	G12
MIOTONIA CONGENITA	G71.12
TRASTORNOS DEL METABOLISMO DE LOS ESFINGOLÍPIDOS Y OTROS TRASTORNOS POR ALMACENAMIENTO DE LÍPIDOS	E75
OTRAS ESFINGOLIPIDOSIS	E75.2
ENFERMEDAD DE NIEMANN-PICK	E75.24

En el caso de que un caso de una de las enfermedades de interés sea localizado en la validación de estos códigos, éste se modifica y queda clasificado con alguno de los códigos señalados en las dos primeras tablas.

Como regla general, siempre se trata de mejorar la caracterización de los casos, por lo que los códigos más generales siempre se tratan de cambiar por códigos más específicos cuando sea posible (como ocurre en el Síndrome de Turner, donde la mayoría de los casos inicialmente estaban asociados al código Q96.9 “No especificado” y donde si los validadores encontraban la información adecuada este código podía sustituirse por otro según la alteración cromosómica)

VERIFICACIÓN DE LA CALIDAD DE LOS DATOS INTEGRADOS

Es importante conocer la rentabilidad por código de cada una de las entidades analizadas. Así, el año pasado este apartado incluía todos los códigos asociados por enfermedad respecto a las 22 enfermedades, tanto específicos como no específicos, puesto que el análisis histórico de muchas de ellas no había sido realizado con anterioridad. Sin embargo, este año el número de casos “fuera de su código” es bastante más bajo, sobre todo en las enfermedades trabajadas con anterioridad.

Así, este año se muestra la rentabilidad final de la validación de las enfermedades respecto a sus códigos CIE 10 en las 22 enfermedades enviadas al ReeR en la tabla correspondiente. En el caso de las 3 de nuevo objetivo del RERCyL y en las validadas por la Unidad Central, donde se muestran grandes diferencias, se presentarán los resultados en un informe aparte a lo largo del 2022.

Al ser validación global puede que los casos no coincidan con los casos que finalmente se incluyen en el Informe Epidemiológico Anual (se incluyen solo los que cumplan los criterios de inclusión) o se envían al ReeR (criterios de inclusión propios más criterio de residencia)

En los códigos de validación “complementaria” no se muestra este análisis al ser la rentabilidad marcadamente reducida, pero necesaria por cuestiones de calidad de la información presentada por el RERCyL.

La información específica de las enfermedades analizadas se haya recogida en el Informe Epidemiológico Anual.

ENFERMEDAD	CÓDIGO(S)	CASOS CONFIRMADOS	CASOS TOTALES ANALIZADOS	RENTABILIDAD (CONFIRMADO/ANALIZADO)
ATAXIA DE FRIEDREICH	G11.1	75	525	14,29%
ATROFIA MUSCULAR ESPINAL PROXIMAL TIPO I, II, III Y IV	G12.0; G12.1	35	59	59,32%
COMPLEJO ESCLEROSIS TUBEROSA	Q85.1	127	185	68,65%
DISPLASIA RENAL	Q61.4	60	107	56,07%
DISTROFIA MIOTÓNICA DE STEINERT	G71.11	335	419	79,95%
ENFERMEDAD DE FABRY	E75.21	13	40	32,50%
ENFERMEDAD DE GAUCHER	E75.22	15	22	68,18%
ENFERMEDAD DE HUNTINGTON	G10	291	409	71,15%
ENFERMEDAD DE NIEMANN PICK	E75.240; E75.241; E75.242; E75.248; E75.249	5	6	83,33%
ENFERMEDAD DE RENDU-OSLER	I78.0	175	295	59,32%
ENFERMEDAD DE WILSON	E83.01	48	69	69,57%
ESCLEROSIS LATERAL AMIOTRÓFICA	G12.21	910	1146	79,41%
FENILCETONURIA	E70.0; E70.1	73	106	68,87%
FIBROSIS QUÍSTICA	E84; E84.0; E84.11; E84.19; E84.8; E84.9	241	495	48,69%
HEMOFILIA A	D66	290	552	52,54%
OSTEOGÉNESIS IMPERFECTA	Q78.0	91	141	64,54%
SÍNDROME DE ANGELMAN	Q93.51	9	10	90,00%
SÍNDROME DE BECKWITH WIEDEMANN	Q87.3	4	19	21,05%
SÍNDROME DE GOODPASTURE	M31.0	28	1019	2,75%
SÍNDROME DE MARFAN	Q87.40	118	158	74,68%
SÍNDROME DE PRADER WILLI	Q87.1	33	146	22,60%
SÍNDROME DEL X FRÁGIL	Q99.2	64	126	50,79%

Se resaltan los resultados relativos al código de menor rentabilidad (Síndrome de Goodpasture) con un 2,75% de casos confirmados de esta enfermedad respecto al total de casos asociados inicialmente a su código, y el de mayor valor, que corresponde con un código muy específico de reciente creación para el síndrome de Angelman, con un 90% de rentabilidad.

Es importante conocer estos datos para realizar aproximaciones respecto a la carga de trabajo que suponen estos códigos y también como valor a tener en cuenta para la incorporación de nuevas enfermedades, puesto que, desde un punto de vista de planificación del trabajo, los registros no pueden permitirse validar entidades que presenten rentabilidades similares al Síndrome de Goodpasture a no ser que existan causas muy específicas que justifiquen la validación de la entidad en cuestión.

ESTADO GENERAL DEL REGISTRO

Respecto a los **datos generales** del registro a día 21 de diciembre de 2021, el registro cuenta con **319.956 casos**, frente a los 326.394 existentes al comienzo del año, pertenecientes a **262.928 pacientes** (278.978 previos), incluyendo los ya fallecidos. De los códigos CIE-10 tenemos 1.903 códigos y existen casos en 1.441 códigos (1.780 códigos el año pasado con casos en 1094). Se muestra así que el registro continúa creciendo sin aumentar el número de pacientes gracias a la exclusión de códigos inespecíficos y la inclusión de códigos específicos dentro de nuestras posibilidades.

La diferencia entre los totales de “casos” y los totales de “pacientes” se explica porque:

- Un mismo paciente puede tener varios diagnósticos de enfermedades que estén en el registro.
- Una misma enfermedad que cuenta con varios subtipos diferentes entre los que no hay un diagnóstico claro aporta diferentes códigos que cuentan como varios casos.
- Entre varios códigos de raras que se relacionan con una enfermedad, algunos más específicos que otros, al dotar del específico no se borra el genérico.

Además, el número total de casos está por encima de lo esperado porque:

- Una enfermedad rara está inmersa en un código inespecífico (modalidades raras de diabetes sin código específico que nos obliga a cargar el código genérico de diabetes).
- Códigos de enfermedades raras que incluyen casos no raros (Polimialgia reumática).

Continuando con el análisis de los datos globales del registro, los datos se recopilan en las siguientes tablas:

Tabla A: Distribución de los pacientes con ER en el registro por estado vital.

Estado vital del paciente	Número de pacientes
Vivo	196.353
Fallecido	66.575
Total	262.928

Tabla B: Distribución de los pacientes con ER vivos por sexo.

Sexo	Número de pacientes
Hombre	90.404
Mujer	105.949
Total	196.353

Tabla C: Distribución de los pacientes con ER vivos por grupos de edad.

Grupos de edad (años)	Pacientes vivos	Porcentaje
0-14	24.472	12,46%
15-29	18.079	9,21%
30-44	22.806	11,61%
45-59	35.722	18,19%
60-74	41.991	21,39%
>=75	53.283	27,14%
Total	196.353	100,00%

Tabla D: Distribución de los pacientes con ER vivos por provincias de residencia.

Provincia	Pacientes	Porcentaje
Ávila	13.120	6,68%
Burgos	29.214	14,88%
León	35.557	18,11%
Palencia	13.377	6,81%
Salamanca	25.531	13,00%
Segovia	12.584	6,41%
Soria	6.613	3,37%
Valladolid	44.865	22,85%
Zamora	14.916	7,60%
Castilla y León	195.777	99,71%
Otras provincias	576	0,29%
TOTAL	196.353	100,00%

Tabla E: Distribución de los orígenes de los casos de ER por fuente de captación.

FUENTE DE CAPTACIÓN	ORIGENES	PORCENTAJE
CMBD	191.564	54,10%
Registro de cribado Neonatal/Metabolopatías	361	0,10%
Historia clínica de atención hospitalaria	1.254	0,35%
Historia clínica de atención primaria	157.581	44,50%
Registro de enfermedades renales crónicas	1.014	0,29%
Registro de información de medicamentos	922	0,26%
Registro Mortalidad	705	0,20%
Otros	33	0,01%
Registros llevados a cabo por investigadores en EERR**	676	0,19%
TOTALES*	354.110	100,00%

*Se ha de tener en cuenta que un diagnóstico puede tener varios orígenes, por lo que el número de orígenes es superior a los casos.

**Se ha de tener en cuenta que en el apartado “Registros llevados a cabo por investigadores en EERR” se incluyen los casos aportados por DIERCyL cargados por vez primera este año.

Así, observamos que nuestras principales fuentes de captación son CMBD, que aporta un 54,1% de los orígenes y HC de Atención Primaria, que aporta un 44,5%. El resto de las fuentes aportan resultados ínfimos, pero que, sin embargo, son importantes para la validación de los casos y no se han de perder como fuente de captación.

En 2021 se revisaron los casos aportados por instituciones sociales y educativas dado que no estaba claro que supusiese un origen correcto de fuente de captación. Así, se demostró

que la clasificación de casos de esta fuente de captación era un error en un Servicio Territorial concreto que fue subsanado.

VALIDACIÓN DE LOS CASOS

Actualmente en el Registro de ER de Castilla y León existen 319.956 casos, suponiendo los **262.928 pacientes ya referidos**.

Sin embargo, el nivel de tratamiento de estos casos por parte del RERCyL hace que se hable de diferentes opciones en las que se pueden encontrar los casos dependiendo de su “Estado”.

Este “Estado” hace referencia a si el caso ha sido revisado y confirmado por Historia clínica (HC) de Atención primaria (AP) o de Atención Hospitalaria (AH); si ha sido rechazado y clasificado como “No caso”, si se considera “Portador”, etc.

Así, la inespecificidad en los diagnósticos, en los códigos de CIE10 y la carga masiva de datos hace necesario este proceso de análisis del estado y validación de los casos para tener información de calidad.

A pesar del esfuerzo por tratar de contar con fuentes que aporten casos ya validados, la realidad es que la mayoría de los casos captados requiere su validación **historia por historia** suponiendo a día de hoy la mayor limitación del RERCyL para disponer de datos de calidad, pues supone un importante “cuello de botella” como se ilustra con la tabla siguiente que muestra la distribución por casos.

De este modo, tenemos:

ESTADO	CASOS EN EL REGISTRO	% RESPECTO AL TOTAL DE CASOS
HC primaria, validada	3.427	1,07%
Caso Dudoso	1.255	0,39%
Portador	110	0,03%
Sin Revisar	304.188	95,07%
HC hospital o combinada, validada	6.279	1,96%
NO es un Caso	3.452	1,08%
Intento fallido de acceso a la HC	652	0,20%
Caso Probable	593	0,19%
TOTAL	319.956	100,00%

Atendiendo a los datos presentados podemos considerar como casos validados la suma de los validados por Historia Clínica de Atención Primaria (MEDORA) y los validados por historia clínica hospitalaria (JIMENA) proporcionando un total de **9.706 casos validados (1.657 más que en 2020)** lo que supone un incremento del **20,6%**.

Si a estos casos les sumamos los casos considerados como “trabajados” (Clasificados como “No es un caso”, “Portador”, “Acceso fallido a la HC”, “Caso dudoso” o “Caso probable”) el total supone **15.768 casos**, frente a los 12.855 casos trabajados que había en el año 2020 **(+22,66%)** lo que supone sobre el total de casos del RERCyL un 4,92%. Los motivos de esta situación se analizan en el apartado siguiente de la presente Memoria.

DISTRIBUCIÓN DE LOS CASOS CONFIRMADOS POR PROVINCIA (HISTÓRICO DE CASOS CONFIRMADOS)

PROVINCIA	ESTADO	SUBTOTALES	TOTAL
ÁVILA	HC hospital o combinada	537	684
	HC primaria	147	
BURGOS	HC hospital o combinada	1.195	1.505
	HC primaria	310	
LEÓN	HC hospital o combinada	542	1.645
	HC primaria	1.103	
PALENCIA	HC hospital o combinada	383	528
	HC primaria	145	
SALAMANCA	HC hospital o combinada	1.388	1.643
	HC primaria	255	
SEGOVIA	HC hospital o combinada	431	607
	HC primaria	176	
SORIA	HC hospital o combinada	269	357
	HC primaria	88	
VALLADOLID	HC hospital o combinada	1.382	2.073
	HC primaria	691	
ZAMORA	HC hospital o combinada	145	638
	HC primaria	493	
OTRAS	HC hospital o combinada	7	26
	HC primaria	19	
TOTAL			9.706

Los valores hacen referencia a la distribución geográfica por provincia de residencia del histórico de todos los casos confirmados por el registro hasta la fecha de elaboración de la Memoria. Estos casos han podido ser confirmados por la Unidad Periférica correspondiente o por la Unidad Central.

INCIDENCIAS Y OTROS COMENTARIOS

COMENTARIO SOBRE EL ESTADO GENERAL DEL REGISTRO. CUESTIONES GLOBALES

El año 2021 se ha mantenido con las particularidades que se presentaron también el año 2020, año absolutamente extraordinario a nivel general y en Salud Pública en particular, lo cual ha seguido limitando, aunque en menor medida, al trabajo del RERCYL en 2021..

Este año se presenta por primera vez un Informe Epidemiológico independiente de la Memoria del Registro como muestra del aumento del contenido y la extensión del mismo. Son **43 enfermedades raras analizadas** en el Informe de 2021, lo cual supone el primer análisis de 21 enfermedades nuevas a las 22 analizadas en el informe del año anterior y la recuperación, dentro de las nuevas, de la Miastenia Gravis dentro del control epidemiológico que se realiza de este grupo de enfermedades en Castilla y León.

A pesar de la mejora cuantitativa, como se muestra en las cifras anteriormente expuestas, queda mucha información por analizar en el registro y esto nos obliga a ser ambiciosos con vistas a futuro.

La validación tal y como se viene realizando en la actualidad es el principal método que existe para tener información de calidad, pero por otra parte supone la mayor limitación a día de hoy del registro, al suponer un esfuerzo muy elevado para obtener resultados bastante limitados.

La inclusión este año de casos por primera vez de fuentes de captación que aportan casos validados (DierCyL), a pesar de la escasa repercusión a nivel global en el Registro, supone el camino a seguir en el futuro y anima a la realización de estudios como el iniciado con los medicamentos huérfanos para aumentar el número de casos validados y aproximarnos al objetivo de un Registro que verdaderamente refleje la situación de las enfermedades raras en Castilla y León.

Mientras ese momento llega, la validación “manual” que se ha realizado este año ha permitido aumentar considerablemente el número de entidades clínicas analizadas al ser una validación focalizada hacia entidades fácilmente abordables, con códigos que, dentro de su inespecificidad, no sean marcadamente inespecíficos y cuyas enfermedades cuenten con pruebas diagnósticas claras y fácilmente accesibles desde la revisión de la Historia Clínica.

Ello explica que los principales avances de este año 2021 se hayan realizado dentro del grupo de las enfermedades raras con base alteración cromosómica.

Una validación “manual” focalizada combinada con el aumento del aporte de casos ya validados será el camino iniciado en 2021 que seguirá aportando resultados satisfactorios a corto plazo, con el objetivo final de lograr la mayor comunicación entre la parte asistencial y el RERCYL para la notificación de los casos ya validados.

Por otro lado, la predicción realizada en la Memoria del 2020 se cumplió respecto al bajo número de casos para validar de las enfermedades ya analizadas, por lo que se observa que el trabajo para mantener una enfermedad validada al día es significativamente menor que tratarla desde el inicio, lo cual permitió también el abordaje de nuevas enfermedades.

Además, algunos problemas notificados en 2020 se han resuelto como la falta de acceso a la historia clínica hospitalaria por parte de algunas Unidades Periféricas y la validación principalmente por este recurso en aquellas Unidades Periféricas del RERCyL donde el porcentaje de validación por Historia Clínica de Primaria se observó mayor en 2020, corrigiendo así una práctica que restaba valor a la validación.

Con respecto a los datos generales presentados cabe destacar que, tras acciones como la actualización de CIEs y otras medidas, el número de pacientes vivos en el Registro se acerca a las cifras propuestas por diversos estudios europeos respecto al número de pacientes con enfermedades raras en Castilla y León, mostrando que poco a poco el número de pacientes del Registro se acerca a la realidad.

Si se analizan los casos de enfermedad rara y no los pacientes, esas cifras se alejan de las predicciones realizadas por diversos motivos, entre los cuales destaca:

- **La inespecificidad de los códigos:** La ausencia de códigos específicos para muchas enfermedades raras genera la necesidad de cargar códigos genéricos y con ello, la inclusión de casos que no son enfermedades raras en el registro. Por ejemplo, la ausencia de código específico de modalidades raras de la diabetes obliga a cargar casos de diabetes simple en el registro para no perder los primeros. Los grandes avances en codificaciones alternativas como ORPHA permite reducir el impacto de este hecho.
- **Solo una fuente no principal aporta casos validados:** Es necesaria un mayor aporte de casos ya validados desde las mismas fuentes de captación para que la labor del registro pueda centrarse más en el estudio epidemiológico de las enfermedades raras y no en la revisión de la información.

No existe una validación continua a lo largo del año: Durante el 2021 se han realizado numerosas acciones desde la Unidad Central, ya referidas en sus apartados específicos, que han impedido una mayor validación de casos. Además, las limitaciones por parte de las Unidades Periféricas (atención COVID, baja de responsables...) ha limitado el crecimiento de la validación. Durante 2022 se podrá realizar un mayor trabajo en este ámbito lo que lleva a pensar que el RERCyL seguirá creciendo a un ritmo considerable durante 2022.

- **Es necesaria una mayor calidad en la codificación inicial:** La validación de los casos permite realizar asimismo un análisis de la calidad de la codificación en el inicio. No ha

sido infrecuente encontrar casos mal codificados (por ejemplo casos analizados dentro del Síndrome de Turner que eran Síndrome del Tunel Carpiano) o la asociación como caso de un antecedente familiar. La calidad de la codificación en el inicio es otro aspecto que se ha de mejorar en el futuro.

- **Síntomas/alteraciones de un síndrome de enfermedad rara son codificados como casos:** Tampoco es infrecuente la situación en la que múltiples alteraciones que forman parte de una enfermedad rara son codificadas como casos en sí mismo. Así, una enfermedad rara que por definición presenta anomalías varias, nos encontramos con el caso codificado como enfermedad rara y todas las anomalías también como casos codificados aparte, lo cual aumenta el número de casos. Esto se podría suplir con un mayor conocimiento de las alteraciones de las enfermedades en cuestión.
- **Varios subtipos de enfermedad cuentan como casos diferentes:** CIE 10 presenta en determinados casos varios códigos para una misma enfermedad, asociando así diversos códigos según la manifestación clínica principal, según la aparición de crisis agudas etc. Esto provoca que un paciente con una enfermedad tenga varios casos asociados que se refieren a un mismo proceso clínico pero que aumentan considerablemente los casos asociados al paciente.
- **Existen pacientes en los que se van acumulando códigos de enfermedades raras:** Debido a lo comentado en el punto anterior y por la complejidad de determinados diagnósticos, no es infrecuente que un mismo paciente vaya acumulando códigos.

OTROS COMENTARIOS

Se ha de mantener el ritmo de validación e incluso aumentarlo de cara a 2022 para seguir aumentando el número de enfermedades analizadas. Además, se ha de revisar las enfermedades raras incluidas ante diversos cambios en esta categoría (como por ejemplo el Síndrome de Klinnefelter, clasificado como enfermedad rara hasta hace poco y actualmente no considerada enfermedad rara en Europa) que han de eliminarse del registro. La ausencia de listas claras e indicaciones generales dificulta esta labor.

OTRAS ACTUACIONES NECESARIAS

Las principales necesidades a día de hoy son similares a las del año 2020; así tenemos:

1. Necesidad de mejora del sistema de codificación del diagnóstico en las diversas fuentes de captación.
2. Concienciar a los profesionales sobre la importancia de ser más específicos a la hora de reflejar el diagnóstico en la historia clínica electrónica.
3. Coordinación e intercambio con el ReeR y con registros de otras CCAA. La amplitud geográfica de nuestra comunidad hace que muchos pacientes vivan en zonas limítrofes con otras CCAA donde se les presta atención sanitaria. Es importante generar convenios de intercambio de la información en aras de obtener los casos de esos pacientes que, a pesar de ser atendidos fuera de nuestra comunidad, residen en ella.
4. Continuar con la incorporación de mapeos y codificación con ORPHA y SNOMED.
5. Explorar nuevas fuentes de captación, ya existentes o que se puedan implantar

GRUPO DE TRABAJO DEL RERCyL

UNIDAD CENTRAL DEL REGISTRO DE ENFERMEDADES RARAS DE CASTILLA Y LEÓN

- José Manuel Guinaldo Muñoz, Técnico Facultativo Servicio de Información de Salud Pública.
- M^a Inmaculada Garrachón Pastor, Responsable Desarrollo y M, Servicio de informática.
- Aurora Plaza Bermejo, Técnico Funcional Aplicaciones, Servicio de informática.
- Ana Ordax Diez, Estadística, Servicio de Información de Salud Pública.
- Rufino Álamo Sanz, Jefe de Servicio de Información de Salud Pública.

UNIDADES PERIFÉRICAS DEL REGISTRO DE ENFERMEDADES RARAS DE CASTILLA Y LEÓN

- M^a Inmaculada Gil Blázquez, M^a Pilar Martín Díaz y M^a Antonia Valle Soberón, **Servicio Territorial de Sanidad de Ávila.**
- Cristina Martín Marín, **Servicio Territorial de Sanidad de Burgos.**
- José Antonio Aguilera Mellado, Esperanza Macayo Sánchez, María Victoria Casares del Río y Raquel Lorenzana de la Varga, **Servicio Territorial de Sanidad de León.**
- Leandro Prieto Castillo, **Servicio Territorial de Sanidad de Palencia.**
- Enrique Cabrera Torres, **Servicio Territorial de Sanidad de Salamanca.**
- Teodoro Sánchez Mucientes, **Servicio Territorial de Sanidad de Segovia.**
- Isabel Antonina Bayona Marzo, **Servicio Territorial de Sanidad de Soria.**
- Juan Carlos Villa Caballero, M^a José Polo Polo, M^a Dolores Moro Gonzalez, **Servicio Territorial de Sanidad de Valladolid.**
- María Natividad Geijo Berjón y Raquel Severino Hernández, **Servicio Territorial de Sanidad de Zamora.**

Valladolid, febrero de 2022

Consejería de Sanidad, Paseo Zorrilla, 1-47007 Valladolid