

Informe ReeR 2023: Situación de las Enfermedades Raras en España

Diciembre 2023



Edita:

© MINISTERIO DE SANIDAD
CENTRO DE PUBLICACIONES
Paseo del Prado, 18-20
28014 MADRID

NIPO en línea: 133-22-177-3

<https://cpage.mpr.gob.es/>

GRUPO DEL REGISTRO ESTATAL DE ENFERMEDADES RARAS

Comunidades Autónomas y Ciudades con Estatuto de Autonomía

Andalucía: Registro Andaluz de Enfermedades Raras (RAER). Subdirección Técnica Asesora de Gestión de la Información. Servicio Andaluz de Salud. Consejería de Salud y Familias-Junta de Andalucía.

Aragón: Registro de Enfermedades Raras de la Comunidad Autónoma de Aragón. Servicio de Evaluación y Acreditación. Dirección General de Asistencia Sanitaria. Departamento de Sanidad del Gobierno de Aragón.

Asturias, Principado de: Sistema de información de Enfermedades Raras del Principado de Asturias (SIERA). Servicio de Vigilancia Epidemiológica. Dirección General de Salud Pública y Atención a la Salud Mental. Consejería de Salud.

Baleares, Illes: Registro de Enfermedades Raras de las Illes Balears (RERIB). Servicio de Epidemiología. Dirección General de Salud Pública. Consejería de Salud.

Canarias: Registro de Enfermedades Raras de Canarias. Servicio Canario de la Salud.

Cantabria

Castilla y León: Registro de Enfermedades Raras de Castilla y León-RERCyL. Servicio de Información de Salud Pública. Dirección General de Salud Pública. Consejería de Sanidad. Junta de Castilla y León.

Castilla-La Mancha Registro de Enfermedades Raras de Castilla-La Mancha. Servicio de Epidemiología. Dirección General de Salud Pública. Consejería de Sanidad.

Catalunya: Registre de Malalties Minoritàries de Catalunya (REMIN). Servei Català de la Salut (CatSalut). Departament de Salut, Generalitat de Catalunya.

Comunitat Valenciana: Sistema de Información de Enfermedades Raras de la Comunitat Valenciana (SIER-CV). Dirección General de Salud Pública. Conselleria de Sanitat.

Extremadura. Sistema de información sobre Enfermedades Raras de Extremadura. Subdirección de Epidemiología, Dirección General de Salud Pública, Servicio Extremeño de Salud, Consejería de Sanidad y Servicios Sociales.

Galicia: Registro de Pacientes con Enfermedades Raras de la Comunidad Autónoma de Galicia (REPGA). Subdirección General Atención Hospitalaria. Dirección General de Asistencia Sanitaria.

Comunidad de Madrid: Sistema de Información de Enfermedades Raras de la Comunidad de Madrid (SIERMA). Dirección General de Salud Pública. Consejería de Sanidad.

Región de Murcia: Sistema de Información sobre Enfermedades Raras de la Región de Murcia (SIERrm). Servicio de Planificación y Financiación Sanitaria. Dirección General de Planificación, Investigación, Farmacia y Atención al Ciudadano. Consejería de Salud.

Comunidad Foral de Navarra: Registro poblacional de Enfermedades Raras de Navarra (RERNA). Instituto de Salud Pública y Laboral de Navarra (ISPLN). Departamento de Salud de Gobierno de Navarra.

País Vasco: Registro de Enfermedades Raras de Euskadi (RER-CAE). Servicio de Registros e Información Sanitaria. Dirección de Planificación, Ordenación y Evaluación Sanitarias. Departamento de Salud del Gobierno Vasco.

La Rioja: Registro de Enfermedades Raras de La Rioja. Servicio de Epidemiología y Prevención Sanitaria. Dirección General de Salud Pública, Consumo y Cuidados. Consejería de Salud.

Ceuta

Melilla: Registro de Enfermedades Raras de Melilla, Servicio de Vigilancia Epidemiológica, Dirección General de Salud Pública, Consejería de Políticas Sociales y Salud Pública.

Instituto de Salud Carlos III (ISCIII)

Instituto de Investigación de Enfermedades Raras (IIER).

Unidad de Tecnologías de la Información y las Comunicaciones (UTIC).

Asociaciones de pacientes

Federación Española de Enfermedades Raras (FEDER).

Federación Española de Enfermedades Neuromusculares (Federación ASEM).

Ministerio de Sanidad

Instituto Nacional de Gestión Sanitaria (INGESA).

S.G. de Calidad Asistencial. Dirección General de Salud Pública.

Centro de Coordinación de Alertas y Emergencias Sanitarias (CCAES).

ÍNDICE

| | | |
|--------|---|----|
| 1. | INTRODUCCIÓN..... | 7 |
| 2. | METODOLOGÍA | 8 |
| 2.1. | Definición de caso..... | 8 |
| 2.1.1 | Criterios relativos a la persona | 8 |
| 2.1.2 | Criterios relativos a la enfermedad | 8 |
| 2.1.3 | Criterios relativos a la validación | 9 |
| 2.2. | Periodo de análisis..... | 9 |
| 2.3. | Indicadores | 9 |
| 2.4. | Base de datos..... | 10 |
| 2.5. | Análisis descriptivo | 10 |
| 2.6. | Cálculo de la prevalencia | 10 |
| 3. | RESULTADOS | 11 |
| 3.1. | Generales..... | 11 |
| 3.2. | Específicos por enfermedad y por C. A. de residencia | 15 |
| 3.2.1 | Ataxia de Friedreich | 15 |
| 3.2.2 | Atrofia Muscular Espinal Proximal..... | 17 |
| 3.2.3 | Complejo Esclerosis Tuberosa | 19 |
| 3.2.4 | Displasia Renal | 21 |
| 3.2.5 | Distrofia Miotónica de Steinert | 23 |
| 3.2.6 | Enfermedad de Fabry..... | 25 |
| 3.2.7 | Enfermedad de Gaucher | 27 |
| 3.2.8 | Enfermedad de Huntington | 29 |
| 3.2.9 | Enfermedad de Niemann Pick | 31 |
| 3.2.10 | Enfermedad de Rendu Osler | 33 |
| 3.2.11 | Enfermedad de Wilson..... | 35 |
| 3.2.12 | Esclerosis lateral amiotrófica | 37 |
| 3.2.13 | Fenilcetonuria | 39 |
| 3.2.14 | Fibrosis quística..... | 41 |
| 3.2.15 | Hemofilia A..... | 43 |
| 3.2.16 | Osteogénesis Imperfecta | 45 |
| 3.2.17 | Retinosis Pigmentaria y Retinosis Pigmentarias Sindrómicas | 47 |
| 3.2.18 | Síndrome de Angelman..... | 49 |
| 3.2.19 | Síndrome de Beckwith Wiedemann | 51 |
| 3.2.20 | Síndrome de Goodpasture | 53 |
| 3.2.21 | Síndrome de Marfan | 55 |
| 3.2.22 | Síndrome de Prader Willi | 57 |
| 3.2.23 | Síndrome de Williams | 59 |
| 3.2.24 | Síndrome de X Frágil | 61 |
| 3.3. | Prevalencia puntual por enfermedad y por C. A. de residencia..... | 63 |
| 4. | DISCUSIÓN | 64 |
| 5. | GLOSARIO..... | 66 |
| 6. | REFERENCIAS..... | 67 |

1. INTRODUCCIÓN

En Europa, se define enfermedad rara (ER) o poco frecuente como aquella que, con peligro de muerte o invalidez crónica, tiene una prevalencia menor de 5 casos por cada 10.000 habitantes¹.

Los registros de enfermedades raras (RER) son herramientas epidemiológicas basadas en métodos observacionales. Utilizan la recogida sistemática de datos sobre el comienzo y desarrollo de la enfermedad, con el objetivo de conocer sus principales características epidemiológicas y de este modo favorecer la investigación etiológica y clínica, y estudiar sus principales indicadores epidemiológicos. Al mismo tiempo, los RER contribuyen a la planificación de los recursos que los servicios de salud y los servicios sociales deben proveer para la atención de familias y pacientes.

El 24 de diciembre de 2015 se publicó en el BOE el Real Decreto 1091/2015, de 4 de diciembre, por el que se crea y regula el Registro Estatal de Enfermedades Raras. Este registro depende de la Dirección General de Salud Pública, del Ministerio de Sanidad².

El Registro Estatal de Enfermedades Raras (ReeR) está formado por los registros autonómicos (RAER), encargados de transmitir los datos al primero^{2,3}.

Los objetivos de este informe son:

- 1) Proporcionar información epidemiológica sobre las enfermedades raras en España.
- 2) Facilitar la información necesaria para orientar la planificación y gestión sanitaria y la evaluación de las actividades preventivas y asistenciales en el ámbito de las enfermedades raras.
- 3) Proveer los indicadores básicos sobre enfermedades raras que permitan la comparación entre las comunidades autónomas y con otros países.

2. METODOLOGÍA

2.1. Definición de caso

Enfermedad rara diagnosticada en una persona, de cualquier sexo y edad, que cumpla con los criterios establecidos a continuación.

Para aquellas personas con más de un diagnóstico de enfermedad rara, se contabilizan tantos casos como enfermedades raras distintas se hayan identificado.

2.1.1 Criterios relativos a la persona

- Tener su residencia habitual en España en el momento de su inclusión en el registro autonómico correspondiente.
- Estar viva o que su fecha de fallecimiento sea posterior al 31 de diciembre de 2009.

2.1.2 Criterios relativos a la enfermedad

- Haber sido diagnosticada de alguna de las enfermedades incluidas en el listado del ReeR, que se revisa periódicamente y se irá ampliando de manera progresiva.

Según el nivel de granularidad o especificidad del diagnóstico, y siguiendo la terminología de Orphanet, se podría considerar:

- 1) Grupo: categoría o grupo clínico.
- 2) Trastorno: enfermedad, síndrome clínico o malformativo, anomalía biológica o morfológica, o situación clínica particular en una enfermedad o síndrome.
- 3) Subtipo: clínico, etiológico o histopatológico.

El informe ReeR 2023 incluye 29 ER con granularidad trastorno, pero los resultados se distribuyen para las siguientes 24 entidades clínicas, ya que algunas enfermedades han sido agrupadas:

1. Ataxia de Friedreich
2. Atrofia Muscular Espinal Proximal
3. Complejo Esclerosis Tuberosa
4. Displasia Renal
5. Distrofia Miotónica de Steinert
6. Enfermedad de Fabry
7. Enfermedad de Gaucher
8. Enfermedad de Huntington
9. Enfermedad de Niemann Pick
10. Enfermedad de Rendu Osler
11. Enfermedad de Wilson

12. Esclerosis Lateral Amiotrófica
13. Fenilcetonuria
14. Fibrosis Quística
15. Hemofilia A
16. Osteogénesis Imperfecta
17. Retinosis pigmentaria y retinosis pigmentarias sindrómicas
18. Síndrome de Angelman
19. Síndrome de Beckwith Wiedemann
20. Síndrome de Goodpasture
21. Síndrome de Marfan
22. Síndrome de Prader Willi
23. Síndrome de Williams
24. Síndrome de X Frágil

Sólo se incluyen casos con clínica excluyéndose los diagnósticos prenatales de no natos, los portadores asintomáticos y los presintomáticos.

2.1.3 Criterios relativos a la validación

Se considerará validado un caso cuando cumpla los criterios de las fichas de validación de la enfermedad acordados por el grupo. La información metodológica del ReeR se encuentra disponible en el siguiente enlace: <https://reer.isciii.es/Documentacion>

Los casos validados se registran asignándoles, al menos, un código ORPHA (el más específico posible) y uno de SNOMED-CT, de los indicados en su ficha de validación.

Aunque los criterios de validación son homogéneos para todo el Sistema Nacional de Salud (SNS), la utilización de distintas fuentes de captación empleadas en las comunidades autónomas (CC. AA.) podría dar lugar a diferencias de resultados en las primeras fases de creación del registro.

2.2. Periodo de análisis

El periodo de análisis comprende del 1 de enero de 2010 al 31 de diciembre de 2020.

2.3. Indicadores

Se presentan los siguientes indicadores:

- a) Número de casos registrados vivos a 31 de diciembre de 2020 y fallecidos por cualquier causa durante el periodo de 2010 a 2020, para reflejar así la situación a comienzo del año siguiente (1 de enero de 2021).
- b) Prevalencia puntual registrada a 1 de enero de 2021 por enfermedad rara y Comunidad Autónoma (C. A.) de residencia por 10.000 habitantes, y las

correspondientes prevalencias puntuales históricas desde el año 2017, según los casos reportados en 2023.

2.4. Base de datos

Los datos se extraen de la aplicación del Registro Estatal de Enfermedades Raras (ReeR) <https://reer.isciii.es/>

Se consideran los casos captados por parte de las 15 CC. AA. y ciudad autónoma de Melilla que han declarado casos al ReeR en 2023: Andalucía, Asturias, Aragón, Illes Balears, Canarias, Castilla y León, Catalunya, Comunitat Valenciana, Extremadura, Galicia, Comunidad de Madrid, Región de Murcia, Melilla, Comunidad Foral de Navarra, País Vasco y La Rioja.

Sobre esa base de datos, se identifican los posibles casos duplicados (una misma persona notificada por varias CC. AA.).

2.5. Análisis descriptivo

Se describe la distribución del número de casos vivos y fallecidos por cualquier causa según sexo, grupo de edad y enfermedad. Por último, se completa con la distribución por enfermedad de los vivos y los fallecidos según sexo, y C. A. de residencia.

NOTA: La distribución de los casos fallecidos entre 1 de enero de 2010 y 31 de diciembre de 2020 se realiza considerando el momento de su defunción, por tanto, aquellos registros en los que no se indica la fecha de fallecimiento se asumen como vivos en este informe.

2.6. Cálculo de la prevalencia

Se calcula la prevalencia puntual por cada 10.000 habitantes, por enfermedad y C. A. de residencia. Se incluyen las prevalencias puntuales históricas desde el 1 de enero del año 2017.

Para el cálculo de la prevalencia se ha tenido en cuenta el número absoluto de casos registrados vivos a 31 de diciembre del año analizado y se han utilizado como denominadores las estimaciones de datos de población a 1 de enero del año siguiente del Instituto Nacional de Estadística (INE) (http://www.ine.es/inebaseDYN/cp30321/docs/meto_cifras_pobla.pdf).

En este informe se aportan los valores de prevalencia que corresponden a las 15 CC. AA. y ciudad autónoma declarantes, incluidas aquellas que declaran "0" casos. Por tanto, se excluyen del cálculo de la prevalencia los casos residentes en CC. AA. que aún no han notificado casos al ReeR, por no disponer de la información completa.

3. RESULTADOS

3.1. Generales

En el ReeR se han registrado 35.900 casos vivos con enfermedad rara a 1 de enero de 2021, 19.433 hombres, 16.466 mujeres y 1 caso con sexo indeterminado/desconocido (Tablas 1 y 3). En el periodo entre el 1 de enero de 2010 y 31 de diciembre de 2020 han fallecido 10.983 personas con alguna de las 24 entidades clínicas incluidas en el informe (Tablas 2 y 4).

Tabla 1. Número de casos vivos a 1 de enero de 2021 según sexo y entidad clínica considerada.

| Enfermedad Rara | VIVOS | | |
|--|---------|---------|------------|
| | Hombres | Mujeres | Total |
| Ataxia de Friedreich | 290 | 333 | 623 |
| Atrofia Muscular Espinal Proximal | 301 | 252 | 553 |
| Complejo Esclerosis Tuberosa | 1.002 | 1.095 | 2.097 |
| Displasia Renal | 1.173 | 764 | 1.937 |
| Distrofia Miotónica de Steinert | 1.861 | 1.958 | 3.819 |
| Enfermedad de Fabry | 230 | 243 | 473 |
| Enfermedad de Gaucher | 134 | 131 | 265 |
| Enfermedad de Huntington | 803 | 1.007 | 1.810 |
| Enfermedad de Niemann Pick | 47 | 26 | 73 |
| Enfermedad de Rendu Osler | 639 | 889 | 1.528 |
| Enfermedad de Wilson | 552 | 446 | 998 |
| Esclerosis Lateral Amiotrófica | 1.370 | 982 | 2.352 |
| Fenilcetonuria | 698 | 815 | 1.513 |
| Fibrosis Quística | 1.675 | 1.670 | 3.345 |
| Hemofilia A | 2.966 | 378 | 3.345* |
| Osteogénesis Imperfecta | 606 | 683 | 1.289 |
| Retinosis pigmentaria y retinosis pigmentarias sindrómicas | 2.175 | 2.557 | 4.732 |
| Síndrome de Angelman | 182 | 186 | 368 |
| Síndrome de Beckwith Wiedemann | 165 | 152 | 317 |
| Síndrome de Goodpasture | 185 | 230 | 415 |
| Síndrome de Marfan | 906 | 824 | 1.730 |
| Síndrome de Prader Willi | 390 | 378 | 768 |
| Síndrome de Williams | 254 | 224 | 478 |
| Síndrome de X Frágil | 829 | 243 | 1.072 |
| Total general | 19.433 | 16.466 | 35.900 (*) |

(*) En los totales figura un caso adicional con sexo indeterminado/desconocido.

Tabla 2. Número de casos fallecidos entre 1 enero 2010 y 31 de diciembre de 2020 según sexo y entidad clínica considerada.

| Enfermedad Rara | FALLECIDOS | | |
|--|------------|---------|--------|
| | Hombres | Mujeres | Total |
| Ataxia de Friedreich | 96 | 97 | 193 |
| Atrofia Muscular Espinal Proximal | 79 | 65 | 144 |
| Complejo Esclerosis Tuberosa | 63 | 72 | 135 |
| Displasia Renal | 44 | 27 | 71 |
| Distrofia Miotónica de Steinert | 641 | 492 | 1.133 |
| Enfermedad de Fabry | 33 | 22 | 55 |
| Enfermedad de Gaucher | 15 | 16 | 31 |
| Enfermedad de Huntington | 486 | 522 | 1.008 |
| Enfermedad de Niemann Pick | 12 | 14 | 26 |
| Enfermedad de Rendu Osler | 171 | 174 | 345 |
| Enfermedad de Wilson | 36 | 30 | 66 |
| Esclerosis Lateral Amiotrófica | 3.302 | 2.860 | 6.162 |
| Fenilcetonuria | 11 | 6 | 17 |
| Fibrosis Quística | 141 | 143 | 284 |
| Hemofilia A | 208 | 40 | 248 |
| Osteogénesis Imperfecta | 37 | 36 | 73 |
| Retinosis pigmentaria y retinosis pigmentarias sindrómicas | 270 | 226 | 496 |
| Síndrome de Angelman | 8 | 7 | 15 |
| Síndrome de Beckwith Wiedemann | 13 | 10 | 23 |
| Síndrome de Goodpasture | 128 | 102 | 230 |
| Síndrome de Marfan | 87 | 50 | 137 |
| Síndrome de Prader Willi | 24 | 27 | 51 |
| Síndrome de Williams | 5 | 3 | 8 |
| Síndrome de X Frágil | 23 | 9 | 32 |
| Total general | 5.933 | 5.050 | 10.983 |

Tabla 3. Número de casos vivos a 1 de enero de 2021 por enfermedad y grupo de edad.

| Enfermedad | Grupos de Edad | | | | | | | | | | | | | | | | | | Total | |
|--|----------------|--------------|--------------|--------------|--------------|--------------|--------------|--------------|--------------|--------------|--------------|--------------|--------------|--------------|--------------|--------------|--------------|------------|------------|--------------|
| | <1 | 1-4 | 5-9 | 10-14 | 15-19 | 20-24 | 25-29 | 30-34 | 35-39 | 40-44 | 45-49 | 50-54 | 55-59 | 60-64 | 65-69 | 70-74 | 75-79 | 80-84 | | 85 y más |
| Ataxia de Friedreich | 0 | 0 | 3 | 15 | 25 | 34 | 35 | 35 | 50 | 68 | 64 | 78 | 57 | 61 | 39 | 24 | 18 | 10 | 7 | 623 |
| Atrofia muscular espinal proximal | 3 | 65 | 62 | 66 | 72 | 31 | 32 | 32 | 32 | 26 | 33 | 27 | 18 | 23 | 13 | 5 | 5 | 7 | 1 | 553 |
| Complejo Esclerosis Tuberosa | 9 | 56 | 131 | 162 | 155 | 154 | 127 | 167 | 225 | 249 | 188 | 168 | 103 | 73 | 52 | 41 | 21 | 12 | 4 | 2.097 |
| Displasia Renal | 27 | 327 | 484 | 430 | 227 | 122 | 50 | 58 | 42 | 38 | 24 | 17 | 18 | 13 | 13 | 13 | 13 | 15 | 6 | 1.937 |
| Distrofia miotónica de Steinert | 4 | 19 | 49 | 82 | 114 | 150 | 169 | 220 | 338 | 527 | 532 | 510 | 425 | 291 | 176 | 112 | 62 | 31 | 8 | 3.819 |
| Enfermedad de Fabry | 0 | 2 | 9 | 18 | 25 | 13 | 17 | 33 | 30 | 42 | 60 | 52 | 61 | 38 | 22 | 24 | 14 | 8 | 5 | 473 |
| Enfermedad de Gaucher | 0 | 4 | 12 | 10 | 10 | 12 | 12 | 13 | 16 | 23 | 24 | 22 | 34 | 29 | 13 | 13 | 11 | 5 | 2 | 265 |
| Enfermedad de Huntington | 0 | 0 | 2 | 0 | 3 | 2 | 22 | 63 | 120 | 143 | 220 | 197 | 250 | 221 | 168 | 162 | 122 | 72 | 43 | 1.810 |
| Enfermedad de Niemann Pick | 0 | 3 | 13 | 4 | 4 | 7 | 4 | 4 | 5 | 7 | 4 | 2 | 4 | 2 | 2 | 2 | 3 | 1 | 2 | 73 |
| Enfermedad de Rendu Osler | 2 | 6 | 12 | 31 | 35 | 41 | 50 | 54 | 76 | 123 | 150 | 144 | 164 | 161 | 163 | 133 | 85 | 56 | 42 | 1.528 |
| Enfermedad de Wilson | 0 | 2 | 22 | 58 | 71 | 74 | 92 | 90 | 99 | 117 | 105 | 78 | 72 | 45 | 35 | 21 | 12 | 3 | 2 | 998 |
| Esclerosis lateral amiotrófica | 0 | 0 | 0 | 3 | 3 | 6 | 13 | 29 | 40 | 95 | 159 | 197 | 258 | 315 | 329 | 334 | 287 | 143 | 141 | 2.352 |
| Fenilcetonuria | 31 | 170 | 283 | 293 | 200 | 133 | 109 | 89 | 57 | 52 | 55 | 20 | 10 | 0 | 4 | 3 | 1 | 1 | 2 | 1.513 |
| Fibrosis quística | 50 | 296 | 653 | 334 | 326 | 287 | 286 | 254 | 235 | 205 | 137 | 88 | 72 | 47 | 20 | 18 | 16 | 12 | 9 | 3.345 |
| Hemofilia A | 11 | 103 | 212 | 300 | 256 | 233 | 218 | 259 | 263 | 292 | 252 | 207 | 187 | 178 | 125 | 91 | 74 | 42 | 42 | 3.345 |
| Osteogénesis imperfecta | 2 | 37 | 92 | 131 | 125 | 84 | 62 | 78 | 92 | 118 | 107 | 87 | 93 | 64 | 43 | 34 | 19 | 9 | 12 | 1.289 |
| Retinosis Pigmentaria y Retinosis Pigmentarias Síndrómicas | 0 | 4 | 38 | 61 | 79 | 101 | 141 | 160 | 267 | 378 | 443 | 509 | 508 | 501 | 407 | 363 | 338 | 221 | 213 | 4.732 |
| Síndrome de Angelman | 0 | 30 | 53 | 77 | 64 | 41 | 38 | 35 | 10 | 13 | 5 | 1 | 0 | 1 | 0 | 0 | 0 | 0 | 0 | 368 |
| Síndrome de Beckwith Wiedemann | 7 | 44 | 73 | 73 | 44 | 22 | 12 | 8 | 5 | 4 | 8 | 4 | 8 | 1 | 1 | 2 | 0 | 0 | 1 | 317 |
| Síndrome de Goodpasture | 0 | 0 | 1 | 3 | 6 | 11 | 11 | 24 | 19 | 21 | 19 | 26 | 37 | 47 | 44 | 53 | 34 | 33 | 26 | 415 |
| Síndrome de Marfan | 1 | 29 | 69 | 130 | 124 | 144 | 136 | 132 | 153 | 170 | 198 | 146 | 98 | 92 | 46 | 34 | 17 | 7 | 4 | 1.730 |
| Síndrome de Prader Willi | 4 | 72 | 146 | 129 | 103 | 88 | 74 | 34 | 40 | 43 | 20 | 10 | 1 | 1 | 1 | 2 | 0 | 0 | 0 | 768 |
| Síndrome de Williams | 7 | 39 | 78 | 106 | 75 | 50 | 35 | 28 | 20 | 22 | 12 | 4 | 2 | 0 | 0 | 0 | 0 | 0 | 0 | 478 |
| Síndrome de X frágil | 0 | 24 | 107 | 160 | 147 | 154 | 116 | 90 | 72 | 59 | 43 | 26 | 22 | 14 | 11 | 14 | 8 | 3 | 2 | 1.072 |
| Total | 158 | 1.332 | 2.604 | 2.676 | 2.293 | 1.994 | 1.861 | 1.989 | 2.306 | 2.835 | 2.862 | 2.620 | 2.502 | 2.218 | 1.727 | 1.498 | 1.160 | 691 | 574 | 35900 |

Tabla 4. Número de casos fallecidos entre 1 de enero de 2010 y 31 de diciembre de 2020 por enfermedad y grupo de edad de fallecimiento.

| Enfermedad | Grupos de Edad | | | | | | | | | | | | | | | | | | Total | |
|--|----------------|-----------|-----------|-----------|-----------|-----------|-----------|------------|------------|------------|------------|------------|------------|--------------|--------------|--------------|--------------|--------------|------------|---------------|
| | <1 | 1-4 | 5-9 | 10-14 | 15-19 | 20-24 | 25-29 | 30-34 | 35-39 | 40-44 | 45-49 | 50-54 | 55-59 | 60-64 | 65-69 | 70-74 | 75-79 | 80-84 | | 85 y más |
| Ataxia de Friedreich | 0 | 0 | 0 | 0 | 3 | 1 | 4 | 8 | 8 | 13 | 22 | 23 | 21 | 20 | 27 | 14 | 11 | 12 | 6 | 193 |
| Atrofia muscular espinal proximal | 65 | 21 | 4 | 4 | 5 | 4 | 3 | 2 | 2 | 3 | 0 | 2 | 2 | 4 | 1 | 8 | 6 | 2 | 6 | 144 |
| Complejo Esclerosis Tuberosa | 0 | 1 | 1 | 0 | 1 | 1 | 6 | 15 | 9 | 13 | 13 | 11 | 13 | 9 | 9 | 14 | 6 | 8 | 5 | 135 |
| Displasia Renal | 13 | 6 | 8 | 2 | 1 | 1 | 2 | 1 | 2 | 0 | 2 | 3 | 5 | 3 | 5 | 6 | 4 | 3 | 4 | 71 |
| Distrofia miotónica de Steinert | 1 | 3 | 1 | 6 | 6 | 2 | 5 | 12 | 18 | 62 | 99 | 138 | 201 | 198 | 181 | 110 | 42 | 28 | 20 | 1.133 |
| Enfermedad de Fabry | 0 | 0 | 0 | 0 | 0 | 0 | 0 | 1 | 0 | 2 | 0 | 7 | 5 | 4 | 6 | 9 | 7 | 10 | 4 | 55 |
| Enfermedad de Gaucher | 2 | 1 | 0 | 0 | 0 | 0 | 0 | 0 | 0 | 2 | 1 | 3 | 1 | 2 | 2 | 4 | 2 | 2 | 9 | 31 |
| Enfermedad de Huntington | 0 | 0 | 0 | 1 | 1 | 4 | 3 | 13 | 31 | 51 | 75 | 69 | 114 | 116 | 113 | 134 | 91 | 99 | 93 | 1.008 |
| Enfermedad de Niemann Pick | 0 | 9 | 5 | 0 | 0 | 1 | 0 | 0 | 2 | 1 | 0 | 1 | 1 | 1 | 3 | 0 | 1 | 0 | 1 | 26 |
| Enfermedad de Rendu Osler | 0 | 1 | 1 | 0 | 0 | 2 | 0 | 1 | 2 | 1 | 4 | 10 | 12 | 23 | 27 | 50 | 64 | 74 | 73 | 345 |
| Enfermedad de Wilson | 0 | 1 | 0 | 0 | 2 | 2 | 2 | 3 | 1 | 7 | 8 | 7 | 9 | 4 | 4 | 7 | 4 | 2 | 3 | 66 |
| Esclerosis lateral amiotrófica | 1 | 0 | 0 | 0 | 1 | 4 | 3 | 9 | 38 | 99 | 178 | 355 | 505 | 702 | 941 | 1070 | 1048 | 797 | 411 | 6.162 |
| Fenilcetonuria | 2 | 0 | 1 | 1 | 0 | 0 | 0 | 0 | 1 | 0 | 2 | 3 | 1 | 1 | 1 | 0 | 0 | 0 | 4 | 17 |
| Fibrosis quística | 7 | 4 | 7 | 4 | 20 | 46 | 45 | 30 | 31 | 17 | 10 | 7 | 10 | 6 | 4 | 4 | 12 | 12 | 8 | 284 |
| Hemofilia A | 0 | 0 | 2 | 3 | 2 | 1 | 3 | 4 | 6 | 7 | 9 | 16 | 24 | 25 | 23 | 19 | 34 | 27 | 43 | 248 |
| Osteogénesis imperfecta | 2 | 0 | 0 | 1 | 1 | 3 | 1 | 2 | 1 | 4 | 6 | 2 | 6 | 5 | 9 | 8 | 9 | 9 | 4 | 73 |
| Retinosis Pigmentaria y Retinosis Pigmentarias Síndrómicas | 0 | 0 | 1 | 0 | 1 | 1 | 1 | 2 | 4 | 2 | 9 | 19 | 21 | 23 | 32 | 47 | 70 | 94 | 169 | 496 |
| Síndrome de Angelman | 0 | 1 | 0 | 0 | 3 | 4 | 2 | 1 | 1 | 0 | 1 | 1 | 1 | 0 | 0 | 0 | 0 | 0 | 0 | 15 |
| Síndrome de Beckwith Wiedemann | 1 | 0 | 0 | 3 | 2 | 1 | 1 | 2 | 2 | 1 | 1 | 2 | 0 | 1 | 0 | 2 | 1 | 2 | 1 | 23 |
| Síndrome de Goodpasture | 0 | 0 | 0 | 0 | 0 | 1 | 0 | 1 | 2 | 1 | 6 | 8 | 8 | 9 | 21 | 31 | 38 | 44 | 60 | 230 |
| Síndrome de Marfan | 5 | 2 | 0 | 2 | 0 | 1 | 4 | 6 | 15 | 11 | 11 | 19 | 19 | 10 | 6 | 13 | 5 | 6 | 2 | 137 |
| Síndrome de Prader Willi | 2 | 1 | 3 | 2 | 5 | 4 | 3 | 6 | 8 | 11 | 1 | 0 | 2 | 1 | 1 | 1 | 0 | 0 | 0 | 51 |
| Síndrome de Williams | 2 | 2 | 0 | 0 | 0 | 0 | 0 | 0 | 1 | 0 | 2 | 0 | 0 | 0 | 1 | 0 | 0 | 0 | 0 | 8 |
| Síndrome de X frágil | 0 | 0 | 0 | 0 | 0 | 0 | 1 | 1 | 3 | 1 | 0 | 2 | 4 | 3 | 7 | 3 | 3 | 1 | 3 | 32 |
| Total | 103 | 53 | 34 | 29 | 54 | 84 | 89 | 120 | 188 | 309 | 460 | 708 | 985 | 1.170 | 1.424 | 1.554 | 1.458 | 1.232 | 929 | 10.983 |

3.2. Específicos por enfermedad y por C. A. de residencia

3.2.1 Ataxia de Friedreich

Tabla 5. Número de casos vivos de **Ataxia de Friedreich** a 1 de enero de 2021 y fallecidos entre 1 enero de 2010 y 31 diciembre de 2020, según sexo y Comunidad Autónoma de residencia.

| Comunidad Autónoma de residencia | VIVOS | | | FALLECIDOS | | |
|----------------------------------|------------|------------|------------|------------|-----------|------------|
| | Hombres | Mujeres | TOTAL | Hombres | Mujeres | TOTAL |
| Andalucía | 58 | 110 | 168 | 22 | 16 | 38 |
| Aragón | 1 | 0 | 1 | 2 | 0 | 2 |
| Asturias, Principado de | 1 | 0 | 1 | 1 | 0 | 1 |
| Balears, Illes | 5 | 4 | 9 | 2 | 3 | 5 |
| Canarias | 5 | 6 | 11 | 4 | 1 | 5 |
| Cantabria* | | | | | | |
| Castilla-La Mancha* | 0 | 1 | 1 | 0 | 0 | 0 |
| Castilla y León | 23 | 21 | 44 | 10 | 13 | 23 |
| Catalunya | 45 | 50 | 95 | 5 | 8 | 13 |
| Ceuta* | | | | | | |
| Comunitat Valenciana | 28 | 21 | 49 | 13 | 16 | 29 |
| Extremadura | 13 | 14 | 27 | 8 | 5 | 13 |
| Galicia | 11 | 12 | 23 | 8 | 4 | 12 |
| Madrid, Comunidad de | 72 | 64 | 136 | 11 | 22 | 33 |
| Melilla | | | | | | |
| Murcia, Región de | 14 | 10 | 24 | 5 | 6 | 11 |
| Navarra, Comunidad Foral de | 9 | 7 | 16 | 3 | 2 | 5 |
| País Vasco | 4 | 12 | 16 | 0 | 0 | 0 |
| Rioja, La | 1 | 1 | 2 | 2 | 1 | 3 |
| TOTAL | 290 | 333 | 623 | 96 | 97 | 193 |

(*) Estas CC. AA. todavía no han notificado sus casos al ReeR y, por tanto, cuando aparece información reflejada corresponde únicamente a los casos enviados por otras CC. AA.

Tabla 6. Prevalencias puntuales por cada 10.000 habitantes de **Ataxia de Friedreich** a 1 de enero de cada año (de 2017 a 2021) por Comunidad Autónoma de residencia, estimadas según casos reportados en 2023.

| Comunidad Autónoma de residencia | Prevalencias puntuales por 10.000 | | | | |
|----------------------------------|-----------------------------------|-------|-------|-------|-------|
| | 2017 | 2018 | 2019 | 2020 | 2021 |
| Andalucía | 0,207 | 0,202 | 0,201 | 0,197 | 0,198 |
| Aragón | | | | | 0,008 |
| Asturias, Principado de | 0,010 | 0,019 | 0,020 | 0,020 | 0,010 |
| Baleares, Illes | 0,061 | 0,094 | 0,093 | 0,083 | 0,074 |
| Canarias | 0,070 | 0,069 | 0,059 | 0,054 | 0,049 |
| Castilla y León | 0,189 | 0,203 | 0,204 | 0,200 | 0,184 |
| Catalunya | 0,074 | 0,092 | 0,131 | 0,132 | 0,124 |
| Comunitat Valenciana | 0,095 | 0,097 | 0,098 | 0,099 | 0,097 |
| Extremadura | 0,316 | 0,299 | 0,291 | 0,283 | 0,255 |
| Galicia | 0,085 | 0,081 | 0,089 | 0,085 | 0,085 |
| Madrid, Comunidad de | 0,171 | 0,173 | 0,199 | 0,205 | 0,201 |
| Melilla | | | | | |
| Murcia, Región de | 0,163 | 0,169 | 0,161 | 0,153 | 0,159 |
| Navarra, Comunidad Foral de | 0,297 | 0,295 | 0,292 | 0,274 | 0,243 |
| País Vasco | 0,023 | 0,037 | 0,055 | 0,069 | 0,073 |
| Rioja, La | | 0,032 | 0,032 | 0,063 | 0,063 |

3.2.2 Atrofia Muscular Espinal Proximal

Tabla 7. Número de casos vivos de **Atrofia Muscular Espinal Proximal** a 1 de enero de 2021 y fallecidos entre 1 enero de 2010 y 31 diciembre de 2020, según sexo y Comunidad Autónoma de residencia.

| Comunidad Autónoma de residencia | VIVOS | | | FALLECIDOS | | |
|----------------------------------|------------|------------|------------|------------|-----------|------------|
| | Hombres | Mujeres | TOTAL | Hombres | Mujeres | TOTAL |
| Andalucía | 88 | 56 | 144 | 8 | 7 | 15 |
| Aragón | 2 | 4 | 6 | 2 | 2 | 4 |
| Asturias, Principado de | 3 | 2 | 5 | 5 | 2 | 7 |
| Baleares, Illes | 2 | 3 | 5 | 0 | 0 | 0 |
| Canarias | 17 | 11 | 28 | 5 | 4 | 9 |
| Cantabria* | | | | | | |
| Castilla-La Mancha* | | | | | | |
| Castilla y León | 16 | 18 | 34 | 4 | 1 | 5 |
| Catalunya | 58 | 50 | 108 | 7 | 7 | 14 |
| Ceuta* | | | | | | |
| Comunitat Valenciana | 29 | 36 | 65 | 16 | 19 | 35 |
| Extremadura | 3 | 4 | 7 | 0 | 0 | 0 |
| Galicia | 14 | 10 | 24 | 4 | 3 | 7 |
| Madrid, Comunidad de | 42 | 32 | 74 | 20 | 12 | 32 |
| Melilla | | | | | | |
| Murcia, Región de | 20 | 13 | 33 | 7 | 4 | 11 |
| Navarra, Comunidad Foral de | 3 | 7 | 10 | 0 | 2 | 2 |
| País Vasco | 4 | 6 | 10 | 0 | 2 | 2 |
| Rioja, La | 0 | 0 | 0 | 1 | 0 | 1 |
| TOTAL | 301 | 252 | 553 | 79 | 65 | 144 |

(*) Estas CC. AA. todavía no han notificado sus casos al ReeR y, por tanto, cuando aparece información reflejada corresponde únicamente a los casos enviados por otras CC. AA.

Tabla 8. Prevalencias puntuales por cada 10.000 habitantes de **Atrofia muscular espinal proximal** a 1 de enero de cada año (de 2017 a 2021) por Comunidad Autónoma de residencia, estimadas según casos reportados en 2023.

| Comunidad Autónoma de residencia | Prevalencias puntuales por 10.000 | | | | |
|----------------------------------|-----------------------------------|-------|-------|-------|-------|
| | 2017 | 2018 | 2019 | 2020 | 2021 |
| Andalucía | 0,115 | 0,124 | 0,140 | 0,159 | 0,169 |
| Aragón | 0,038 | 0,038 | 0,038 | 0,045 | 0,045 |
| Asturias, Principado de | 0,048 | 0,049 | 0,068 | 0,059 | 0,049 |
| Balears, Illes | | | | 0,041 | 0,041 |
| Canarias | 0,093 | 0,092 | 0,100 | 0,121 | 0,125 |
| Castilla y León | 0,123 | 0,128 | 0,129 | 0,137 | 0,142 |
| Catalunya | 0,117 | 0,120 | 0,130 | 0,139 | 0,141 |
| Comunitat Valenciana | 0,101 | 0,109 | 0,129 | 0,131 | 0,129 |
| Extremadura | 0,056 | 0,056 | 0,066 | 0,066 | 0,066 |
| Galicia | 0,059 | 0,070 | 0,078 | 0,089 | 0,089 |
| Madrid, Comunidad de | 0,068 | 0,064 | 0,099 | 0,108 | 0,110 |
| Melilla | | | | | |
| Murcia, Región de | 0,163 | 0,183 | 0,188 | 0,213 | 0,218 |
| Navarra, Comunidad Foral de | 0,141 | 0,155 | 0,154 | 0,152 | 0,152 |
| País Vasco | 0,005 | 0,014 | 0,028 | 0,041 | 0,046 |
| Rioja, La | 0,000 | 0,000 | 0,000 | 0,032 | 0,000 |

3.2.3 Complejo Esclerosis Tuberosa

Tabla 9. Número de casos vivos de **Complejo Esclerosis Tuberosa** a 1 de enero de 2021 y fallecidos entre 1 enero de 2010 y 31 diciembre de 2020, según sexo y Comunidad Autónoma de residencia.

| Comunidad Autónoma de residencia | VIVOS | | | FALLECIDOS | | |
|----------------------------------|--------------|--------------|--------------|------------|-----------|------------|
| | Hombres | Mujeres | TOTAL | Hombres | Mujeres | TOTAL |
| Andalucía | 426 | 446 | 872 | 13 | 14 | 27 |
| Aragón | 3 | 12 | 15 | 4 | 2 | 6 |
| Asturias, Principado de | 13 | 29 | 42 | 3 | 2 | 5 |
| Balears, Illes | 17 | 16 | 33 | 3 | 3 | 6 |
| Canarias | 29 | 31 | 60 | 2 | 7 | 9 |
| Cantabria* | | | | | | |
| Castilla-La Mancha* | | | | | | |
| Castilla y León | 59 | 51 | 110 | 4 | 5 | 9 |
| Catalunya | 54 | 89 | 143 | 1 | 5 | 6 |
| Ceuta* | | | | | | |
| Comunitat Valenciana | 62 | 75 | 137 | 11 | 7 | 18 |
| Extremadura | 13 | 16 | 29 | 1 | 3 | 4 |
| Galicia | 30 | 52 | 82 | 2 | 8 | 10 |
| Madrid, Comunidad de | 193 | 188 | 381 | 11 | 9 | 20 |
| Melilla | | | | | | |
| Murcia, Región de | 32 | 31 | 63 | 4 | 4 | 8 |
| Navarra, Comunidad Foral de | 25 | 20 | 45 | 2 | 2 | 4 |
| País Vasco | 42 | 37 | 79 | 1 | 1 | 2 |
| Rioja, La | 4 | 2 | 6 | 1 | 0 | 1 |
| TOTAL | 1.002 | 1.095 | 2.097 | 63 | 72 | 135 |

(*) Estas CC. AA. todavía no han notificado sus casos al ReeR y, por tanto, cuando aparece información reflejada corresponde únicamente a los casos enviados por otras CC. AA.

Tabla 10. Prevalencias puntuales por cada 10.000 habitantes de **Complejo Esclerosis Tuberosa** a 1 de enero de cada año (de 2017 a 2021) por Comunidad Autónoma de residencia, estimadas según casos reportados en 2023.

| Comunidad Autónoma de residencia | Prevalencias puntuales por 10.000 | | | | |
|----------------------------------|-----------------------------------|-------|-------|-------|-------|
| | 2017 | 2018 | 2019 | 2020 | 2021 |
| Andalucía | 0,706 | 0,781 | 0,896 | 0,950 | 1,026 |
| Aragón | 0,129 | 0,122 | 0,114 | 0,113 | 0,113 |
| Asturias, Principado de | 0,348 | 0,360 | 0,372 | 0,383 | 0,415 |
| Balears, Illes | 0,235 | 0,249 | 0,252 | 0,273 | 0,271 |
| Canarias | 0,260 | 0,266 | 0,263 | 0,273 | 0,267 |
| Castilla y León | 0,394 | 0,434 | 0,436 | 0,446 | 0,461 |
| Catalunya | 0,173 | 0,178 | 0,177 | 0,182 | 0,186 |
| Comunitat Valenciana | 0,243 | 0,249 | 0,265 | 0,264 | 0,271 |
| Extremadura | 0,269 | 0,271 | 0,272 | 0,273 | 0,274 |
| Galicia | 0,303 | 0,314 | 0,307 | 0,303 | 0,304 |
| Madrid, Comunidad de | 0,500 | 0,508 | 0,530 | 0,538 | 0,564 |
| Melilla | | | | | |
| Murcia, Región de | 0,401 | 0,386 | 0,397 | 0,392 | 0,416 |
| Navarra, Comunidad Foral de | 0,656 | 0,652 | 0,692 | 0,685 | 0,684 |
| País Vasco | 0,138 | 0,203 | 0,303 | 0,352 | 0,361 |
| Rioja, La | 0,128 | 0,128 | 0,159 | 0,190 | 0,190 |

3.2.4 Displasia Renal

Tabla 11. Número de casos vivos de **Displasia Renal** a 1 de enero de 2021 y fallecidos entre 1 enero de 2010 y 31 diciembre de 2020, según sexo y Comunidad Autónoma de residencia.

| Comunidad Autónoma de residencia | VIVOS | | | FALLECIDOS | | |
|----------------------------------|--------------|------------|--------------|------------|-----------|-----------|
| | Hombres | Mujeres | TOTAL | Hombres | Mujeres | TOTAL |
| Andalucía | 403 | 284 | 687 | 5 | 2 | 7 |
| Aragón | 11 | 3 | 14 | 0 | 2 | 2 |
| Asturias, Principado de | 28 | 23 | 51 | 4 | 1 | 5 |
| Balears, Illes | 23 | 8 | 31 | 3 | 0 | 3 |
| Canarias | 35 | 18 | 53 | 1 | 0 | 1 |
| Cantabria* | | | | | | |
| Castilla-La Mancha* | 1 | 1 | 2 | 0 | 0 | 0 |
| Castilla y León | 36 | 21 | 57 | 2 | 1 | 3 |
| Catalunya | 65 | 27 | 92 | 1 | 1 | 2 |
| Ceuta* | | | | | | |
| Comunitat Valenciana | 173 | 96 | 269 | 12 | 6 | 18 |
| Extremadura | 18 | 25 | 43 | 6 | 1 | 7 |
| Galicia | 52 | 21 | 73 | 3 | 3 | 6 |
| Madrid, Comunidad de | 262 | 191 | 453 | 5 | 9 | 14 |
| Melilla | 0 | 1 | 1 | 0 | 0 | 0 |
| Murcia, Región de | 41 | 26 | 67 | 0 | 0 | 0 |
| Navarra, Comunidad Foral de | 21 | 17 | 38 | 0 | 1 | 1 |
| País Vasco | 2 | 0 | 2 | 0 | 0 | 0 |
| Rioja, La | 2 | 2 | 4 | 2 | 0 | 2 |
| TOTAL | 1.173 | 764 | 1.937 | 44 | 27 | 71 |

(*) Estas CC. AA. todavía no han notificado sus casos al ReeR y, por tanto, cuando aparece información reflejada corresponde únicamente a los casos enviados por otras CC. AA.

Tabla 12. Prevalencias puntuales por cada 10.000 habitantes de **Displasia Renal** a 1 de enero de cada año (de 2017 a 2021) por Comunidad Autónoma de residencia, estimadas según casos reportados en 2023.

| Comunidad Autónoma de residencia | Prevalencias puntuales por 10.000 | | | | |
|----------------------------------|-----------------------------------|-------|-------|-------|-------|
| | 2017 | 2018 | 2019 | 2020 | 2021 |
| Andalucía | 0,546 | 0,614 | 0,676 | 0,733 | 0,808 |
| Aragón | 0,030 | 0,030 | 0,030 | 0,105 | 0,105 |
| Asturias, Principado de | 0,445 | 0,477 | 0,489 | 0,501 | 0,504 |
| Baleares, Illes | 0,113 | 0,171 | 0,236 | 0,240 | 0,254 |
| Canarias | 0,167 | 0,202 | 0,227 | 0,228 | 0,236 |
| Castilla y León | 0,172 | 0,198 | 0,212 | 0,221 | 0,239 |
| Catalunya | 0,095 | 0,100 | 0,114 | 0,116 | 0,120 |
| Comunitat Valenciana | 0,456 | 0,481 | 0,513 | 0,535 | 0,533 |
| Extremadura | 0,306 | 0,364 | 0,422 | 0,424 | 0,406 |
| Galicia | 0,247 | 0,252 | 0,263 | 0,266 | 0,271 |
| Madrid, Comunidad de | 0,571 | 0,597 | 0,665 | 0,676 | 0,671 |
| Melilla | | 0,236 | 0,118 | 0,118 | 0,119 |
| Murcia, Región de | 0,407 | 0,400 | 0,403 | 0,419 | 0,443 |
| Navarra, Comunidad Foral de | 0,562 | 0,590 | 0,585 | 0,579 | 0,578 |
| País Vasco | | | 0,005 | 0,009 | 0,009 |
| Rioja, La | 0,096 | 0,160 | 0,159 | 0,158 | 0,127 |

3.2.5 Distrofia Miotónica de Steinert

Tabla 13. Número de casos vivos de **Distrofia Miotónica de Steinert** a 1 de enero de 2021 y fallecidos entre 1 enero de 2010 y 31 diciembre de 2020, según sexo y Comunidad Autónoma de residencia.

| Comunidad Autónoma de residencia | VIVOS | | | FALLECIDOS | | |
|----------------------------------|--------------|--------------|--------------|------------|------------|--------------|
| | Hombres | Mujeres | TOTAL | Hombres | Mujeres | TOTAL |
| Andalucía | 548 | 513 | 1061 | 96 | 87 | 183 |
| Aragón | 14 | 16 | 30 | 1 | 1 | 2 |
| Asturias, Principado de | 15 | 15 | 30 | 16 | 17 | 33 |
| Balears, Illes | 32 | 15 | 47 | 14 | 18 | 32 |
| Canarias | 55 | 67 | 122 | 22 | 14 | 36 |
| Cantabria* | | | | | | |
| Castilla-La Mancha* | | | | | | |
| Castilla y León | 103 | 117 | 220 | 75 | 56 | 131 |
| Catalunya | 161 | 198 | 359 | 38 | 27 | 65 |
| Ceuta* | | | | | | |
| Comunitat Valenciana | 140 | 162 | 302 | 93 | 64 | 157 |
| Extremadura | 29 | 28 | 57 | 8 | 6 | 14 |
| Galicia | 21 | 33 | 54 | 5 | 3 | 8 |
| Madrid, Comunidad de | 417 | 464 | 881 | 169 | 121 | 290 |
| Melilla | | | | | | |
| Murcia, Región de | 71 | 69 | 140 | 24 | 19 | 43 |
| Navarra, Comunidad Foral de | 93 | 107 | 200 | 43 | 29 | 72 |
| País Vasco | 129 | 131 | 260 | 18 | 19 | 37 |
| Rioja, La | 33 | 23 | 56 | 19 | 11 | 30 |
| TOTAL | 1.861 | 1.958 | 3.819 | 641 | 492 | 1.133 |

(*) Estas CC. AA. todavía no han notificado sus casos al ReeR y, por tanto, cuando aparece información reflejada corresponde únicamente a los casos enviados por otras CC. AA.

Tabla 14. Prevalencias puntuales por cada 10.000 habitantes de **Distrofia miotónica de Steinert** a 1 de enero de cada año (de 2017 a 2021) por Comunidad Autónoma de residencia, estimadas según casos reportados en 2023.

| Comunidad Autónoma de residencia | Prevalencias puntuales por 10.000 | | | | |
|----------------------------------|-----------------------------------|-------|-------|-------|-------|
| | 2017 | 2018 | 2019 | 2020 | 2021 |
| Andalucía | 1,159 | 1,207 | 1,239 | 1,261 | 1,248 |
| Aragón | 0,175 | 0,175 | 0,182 | 0,210 | 0,225 |
| Asturias, Principado de | 0,348 | 0,341 | 0,342 | 0,314 | 0,296 |
| Balears, Illes | 0,400 | 0,446 | 0,421 | 0,413 | 0,385 |
| Canarias | 0,510 | 0,519 | 0,530 | 0,536 | 0,544 |
| Castilla y León | 0,772 | 0,831 | 0,876 | 0,887 | 0,922 |
| Catalunya | 0,450 | 0,463 | 0,470 | 0,474 | 0,468 |
| Comunitat Valenciana | 0,604 | 0,613 | 0,635 | 0,624 | 0,598 |
| Extremadura | 0,483 | 0,495 | 0,526 | 0,556 | 0,539 |
| Galicia | 0,148 | 0,152 | 0,181 | 0,196 | 0,200 |
| Madrid, Comunidad de | 1,062 | 1,345 | 1,361 | 1,332 | 1,304 |
| Melilla | | | | | |
| Murcia, Región de | 0,903 | 0,908 | 0,901 | 0,911 | 0,925 |
| Navarra, Comunidad Foral de | 3,592 | 3,432 | 3,293 | 3,153 | 3,041 |
| País Vasco | 0,161 | 0,230 | 0,427 | 1,201 | 1,189 |
| Rioja, La | 1,248 | 1,406 | 1,499 | 1,519 | 1,771 |

3.2.6 Enfermedad de Fabry

Tabla 15. Número de casos vivos de **Enfermedad de Fabry** a 1 de enero de 2021 y fallecidos entre 1 enero de 2010 y 31 diciembre de 2020, según sexo y Comunidad Autónoma de residencia.

| Comunidad Autónoma de residencia | VIVOS | | | FALLECIDOS | | |
|----------------------------------|------------|------------|------------|------------|-----------|-----------|
| | Hombres | Mujeres | TOTAL | Hombres | Mujeres | TOTAL |
| Andalucía | 80 | 89 | 169 | 10 | 5 | 15 |
| Aragón | 2 | 0 | 2 | 0 | 1 | 1 |
| Asturias, Principado de | 3 | 2 | 5 | 1 | 0 | 1 |
| Balears, Illes | 10 | 4 | 14 | 0 | 1 | 1 |
| Canarias | 3 | 3 | 6 | 0 | 0 | 0 |
| Cantabria* | | | | | | |
| Castilla-La Mancha* | | | | | | |
| Castilla y León | 6 | 7 | 13 | 1 | 1 | 2 |
| Catalunya | 30 | 44 | 74 | 2 | 2 | 4 |
| Ceuta* | | | | | | |
| Comunitat Valenciana | 32 | 21 | 53 | 9 | 5 | 14 |
| Extremadura | 2 | 1 | 3 | 1 | 0 | 1 |
| Galicia | 11 | 15 | 26 | 1 | 0 | 1 |
| Madrid, Comunidad de | 28 | 35 | 63 | 4 | 3 | 7 |
| Melilla | | | | | | |
| Murcia, Región de | 9 | 12 | 21 | 2 | 2 | 4 |
| Navarra, Comunidad Foral de | 4 | 1 | 5 | 1 | 2 | 3 |
| País Vasco | 10 | 9 | 19 | 1 | 0 | 1 |
| Rioja, La | 0 | 0 | 0 | 0 | 0 | 0 |
| TOTAL | 230 | 243 | 473 | 33 | 22 | 55 |

(*) Estas CC. AA. todavía no han notificado sus casos al ReeR y, por tanto, cuando aparece información reflejada corresponde únicamente a los casos enviados por otras CC. AA.

Tabla 16. Prevalencias puntuales por cada 10.000 habitantes de **Enfermedad de Fabry** a 1 de enero de cada año (de 2017 a 2021) por Comunidad Autónoma de residencia, estimadas según casos reportados en 2023.

| Comunidad Autónoma de residencia | Prevalencias puntuales por 10.000 | | | | |
|----------------------------------|-----------------------------------|-------|-------|-------|-------|
| | 2017 | 2018 | 2019 | 2020 | 2021 |
| Andalucía | 0,114 | 0,128 | 0,160 | 0,172 | 0,199 |
| Aragón | | | | | 0,015 |
| Asturias, Principado de | 0,039 | 0,039 | 0,039 | 0,049 | 0,049 |
| Baleares, Illes | 0,026 | 0,034 | 0,059 | 0,107 | 0,115 |
| Canarias | 0,014 | 0,014 | 0,014 | 0,022 | 0,027 |
| Castilla y León | 0,016 | 0,021 | 0,037 | 0,046 | 0,054 |
| Catalunya | 0,075 | 0,083 | 0,087 | 0,093 | 0,096 |
| Comunitat Valenciana | 0,093 | 0,109 | 0,111 | 0,105 | 0,105 |
| Extremadura | 0,019 | 0,028 | 0,038 | 0,038 | 0,028 |
| Galicia | 0,081 | 0,092 | 0,096 | 0,096 | 0,096 |
| Madrid, Comunidad de | 0,054 | 0,060 | 0,081 | 0,090 | 0,093 |
| Melilla | | | | | |
| Murcia, Región de | 0,075 | 0,081 | 0,081 | 0,093 | 0,139 |
| Navarra, Comunidad Foral de | 0,094 | 0,093 | 0,092 | 0,091 | 0,076 |
| País Vasco | 0,014 | 0,060 | 0,078 | 0,078 | 0,087 |
| Rioja, La | 0,000 | 0,000 | 0,000 | 0,000 | 0,000 |

3.2.7 Enfermedad de Gaucher

Tabla 17. Número de casos vivos de **Enfermedad de Gaucher** a 1 de enero de 2021 y fallecidos entre 1 enero de 2010 y 31 diciembre de 2020, según sexo y Comunidad Autónoma de residencia.

| Comunidad Autónoma de residencia | VIVOS | | | FALLECIDOS | | |
|----------------------------------|------------|------------|------------|------------|-----------|-----------|
| | Hombres | Mujeres | TOTAL | Hombres | Mujeres | TOTAL |
| Andalucía | 38 | 42 | 80 | 3 | 3 | 6 |
| Aragón | 13 | 13 | 26 | 2 | 7 | 9 |
| Asturias, Principado de | 0 | 5 | 5 | 0 | 0 | 0 |
| Baleares, Illes | 1 | 2 | 3 | 1 | 0 | 1 |
| Canarias | 0 | 6 | 6 | 1 | 0 | 1 |
| Cantabria* | | | | | | |
| Castilla-La Mancha* | | | | | | |
| Castilla y León | 5 | 8 | 13 | 1 | 0 | 1 |
| Catalunya | 21 | 16 | 37 | 0 | 3 | 3 |
| Ceuta* | | | | | | |
| Comunitat Valenciana | 11 | 8 | 19 | 3 | 1 | 4 |
| Extremadura | 3 | 1 | 4 | 0 | 0 | 0 |
| Galicia | 9 | 6 | 15 | 1 | 0 | 1 |
| Madrid, Comunidad de | 21 | 12 | 33 | 3 | 2 | 5 |
| Melilla | | | | | | |
| Murcia, Región de | 8 | 7 | 15 | 0 | 0 | 0 |
| Navarra, Comunidad Foral de | 0 | 0 | 0 | 0 | 0 | 0 |
| País Vasco | 4 | 5 | 9 | 0 | 0 | 0 |
| Rioja, La | 0 | 0 | 0 | 0 | 0 | 0 |
| TOTAL | 134 | 131 | 265 | 15 | 16 | 31 |

(*) Estas CC. AA. todavía no han notificado sus casos al ReeR y, por tanto, cuando aparece información reflejada corresponde únicamente a los casos enviados por otras CC. AA.

Tabla 18. Prevalencias puntuales por cada 10.000 habitantes de **Enfermedad de Gaucher** a 1 de enero de cada año (de 2017 a 2021) por Comunidad Autónoma de residencia, estimadas según casos reportados en 2023.

| Comunidad Autónoma de residencia | Prevalencias puntuales por 10.000 | | | | |
|----------------------------------|-----------------------------------|-------|-------|-------|-------|
| | 2017 | 2018 | 2019 | 2020 | 2021 |
| Andalucía | 0,078 | 0,081 | 0,083 | 0,085 | 0,094 |
| Aragón | 0,084 | 0,099 | 0,098 | 0,098 | 0,195 |
| Asturias, Principado de | 0,048 | 0,049 | 0,049 | 0,049 | 0,049 |
| Baleares, Illes | 0,026 | 0,034 | 0,034 | 0,033 | 0,025 |
| Canarias | 0,014 | 0,018 | 0,018 | 0,018 | 0,027 |
| Castilla y León | 0,045 | 0,054 | 0,058 | 0,058 | 0,054 |
| Catalunya | 0,040 | 0,045 | 0,046 | 0,047 | 0,048 |
| Comunitat Valenciana | 0,041 | 0,042 | 0,038 | 0,038 | 0,038 |
| Extremadura | 0,037 | 0,037 | 0,038 | 0,038 | 0,038 |
| Galicia | 0,048 | 0,052 | 0,052 | 0,056 | 0,056 |
| Madrid, Comunidad de | 0,036 | 0,040 | 0,050 | 0,049 | 0,049 |
| Melilla | | | | | |
| Murcia, Región de | 0,081 | 0,095 | 0,101 | 0,100 | 0,099 |
| Navarra, Comunidad Foral de | 0,000 | 0,000 | 0,000 | 0,000 | 0,000 |
| País Vasco | 0,023 | 0,032 | 0,032 | 0,032 | 0,041 |
| Rioja, La | 0,000 | 0,000 | 0,000 | 0,000 | 0,000 |

3.2.8 Enfermedad de Huntington

Tabla 19. Número de casos vivos de **Enfermedad de Huntington** a 1 de enero de 2021 y fallecidos entre 1 enero de 2010 y 31 diciembre de 2020, según sexo y Comunidad Autónoma de residencia.

| Comunidad Autónoma de residencia | VIVOS | | | FALLECIDOS | | |
|----------------------------------|------------|--------------|--------------|------------|------------|--------------|
| | Hombres | Mujeres | TOTAL | Hombres | Mujeres | TOTAL |
| Andalucía | 193 | 251 | 444 | 76 | 98 | 174 |
| Aragón | 4 | 10 | 14 | 15 | 10 | 25 |
| Asturias, Principado de | 14 | 17 | 31 | 13 | 21 | 34 |
| Baleares, Illes | 23 | 23 | 46 | 14 | 17 | 31 |
| Canarias | 14 | 20 | 34 | 13 | 20 | 33 |
| Cantabria* | | | | | | |
| Castilla-La Mancha* | 0 | 0 | 0 | 1 | 0 | 1 |
| Castilla y León | 67 | 86 | 153 | 61 | 57 | 118 |
| Catalunya | 131 | 154 | 285 | 8 | 5 | 13 |
| Ceuta* | | | | | | |
| Comunitat Valenciana | 97 | 142 | 239 | 101 | 95 | 196 |
| Extremadura | 20 | 11 | 31 | 27 | 18 | 45 |
| Galicia | 59 | 66 | 125 | 43 | 52 | 95 |
| Madrid, Comunidad de | 119 | 162 | 281 | 85 | 90 | 175 |
| Melilla | 0 | 1 | 1 | 0 | 0 | 0 |
| Murcia, Región de | 22 | 33 | 55 | 12 | 20 | 32 |
| Navarra, Comunidad Foral de | 10 | 9 | 19 | 8 | 11 | 19 |
| País Vasco | 23 | 21 | 44 | 7 | 5 | 12 |
| Rioja, La | 7 | 1 | 8 | 2 | 3 | 5 |
| TOTAL | 803 | 1.007 | 1.810 | 486 | 522 | 1.008 |

(*) Estas CC. AA. todavía no han notificado sus casos al ReeR y, por tanto, cuando aparece información reflejada corresponde únicamente a los casos enviados por otras CC. AA.

Tabla 20. Prevalencias puntuales por cada 10.000 habitantes de **Enfermedad de Huntington** a 1 de enero de cada año (de 2017 a 2021) por Comunidad Autónoma de residencia, estimadas según casos reportados en 2023.

| Comunidad Autónoma de residencia | Prevalencias puntuales por 10.000 | | | | |
|----------------------------------|-----------------------------------|-------|-------|-------|-------|
| | 2017 | 2018 | 2019 | 2020 | 2021 |
| Andalucía | 0,516 | 0,532 | 0,523 | 0,519 | 0,522 |
| Aragón | 0,175 | 0,145 | 0,144 | 0,135 | 0,105 |
| Asturias, Principado de | 0,329 | 0,311 | 0,274 | 0,285 | 0,306 |
| Balears, Illes | 0,261 | 0,386 | 0,412 | 0,396 | 0,377 |
| Canarias | 0,204 | 0,193 | 0,172 | 0,161 | 0,151 |
| Castilla y León | 0,636 | 0,666 | 0,644 | 0,650 | 0,641 |
| Catalunya | 0,237 | 0,271 | 0,316 | 0,346 | 0,372 |
| Comunitat Valenciana | 0,515 | 0,522 | 0,511 | 0,497 | 0,474 |
| Extremadura | 0,492 | 0,467 | 0,422 | 0,339 | 0,293 |
| Galicia | 0,476 | 0,481 | 0,459 | 0,463 | 0,463 |
| Madrid, Comunidad de | 0,411 | 0,403 | 0,432 | 0,440 | 0,416 |
| Melilla | 0,118 | 0,118 | 0,118 | 0,118 | 0,119 |
| Murcia, Región de | 0,353 | 0,352 | 0,390 | 0,385 | 0,363 |
| Navarra, Comunidad Foral de | 0,422 | 0,419 | 0,354 | 0,350 | 0,289 |
| País Vasco | 0,083 | 0,134 | 0,165 | 0,196 | 0,201 |
| Rioja, La | 0,160 | 0,224 | 0,287 | 0,285 | 0,253 |

3.2.9 Enfermedad de Niemann Pick

Tabla 21. Número de casos vivos de **Enfermedad de Niemann Pick** a 1 de enero de 2021 y fallecidos entre 1 enero de 2010 y 31 diciembre de 2020, según sexo y Comunidad Autónoma de residencia.

| Comunidad Autónoma de residencia | VIVOS | | | FALLECIDOS | | |
|----------------------------------|-----------|-----------|-----------|------------|-----------|-----------|
| | Hombres | Mujeres | TOTAL | Hombres | Mujeres | TOTAL |
| Andalucía | 11 | 6 | 17 | 2 | 2 | 4 |
| Aragón | 0 | 0 | 0 | 0 | 0 | 0 |
| Asturias, Principado de | | | | | | |
| Baleares, Illes | 0 | 0 | 0 | 0 | 0 | 0 |
| Canarias | 1 | 0 | 1 | 1 | 1 | 2 |
| Cantabria* | | | | | | |
| Castilla-La Mancha* | | | | | | |
| Castilla y León | 3 | 1 | 4 | 0 | 0 | 0 |
| Catalunya | 9 | 4 | 13 | 2 | 1 | 3 |
| Ceuta* | | | | | | |
| Comunitat Valenciana | 2 | 2 | 4 | 1 | 5 | 6 |
| Extremadura | 0 | 0 | 0 | 1 | 0 | 1 |
| Galicia | 5 | 4 | 9 | 0 | 1 | 1 |
| Madrid, Comunidad de | 5 | 4 | 9 | 4 | 3 | 7 |
| Melilla | | | | | | |
| Murcia, Región de | 5 | 3 | 8 | 1 | 1 | 2 |
| Navarra, Comunidad Foral de | 1 | 0 | 1 | 0 | 0 | 0 |
| País Vasco | 2 | 1 | 3 | 0 | 0 | 0 |
| Rioja, La | 3 | 1 | 4 | 0 | 0 | 0 |
| TOTAL | 47 | 26 | 73 | 12 | 14 | 26 |

(*) Estas CC. AA. todavía no han notificado sus casos al ReeR y, por tanto, cuando aparece información reflejada corresponde únicamente a los casos enviados por otras CC. AA.

Tabla 22. Prevalencias puntuales por cada 10.000 habitantes de **Enfermedad de Niemann Pick** a 1 de enero de cada año (de 2017 a 2021) por Comunidad Autónoma de residencia, estimadas según casos reportados en 2023.

| Comunidad Autónoma de residencia | Prevalencias puntuales por 10.000 | | | | |
|----------------------------------|-----------------------------------|-------|-------|-------|-------|
| | 2017 | 2018 | 2019 | 2020 | 2021 |
| Andalucía | 0,019 | 0,019 | 0,018 | 0,020 | 0,020 |
| Aragón | 0,000 | 0,000 | 0,000 | 0,000 | 0,000 |
| Asturias, Principado de | | | | | |
| Baleares, Illes | 0,000 | 0,000 | 0,000 | 0,000 | 0,000 |
| Canarias | 0,009 | 0,005 | 0,009 | 0,009 | 0,004 |
| Castilla y León | 0,012 | 0,012 | 0,017 | 0,017 | 0,017 |
| Catalunya | 0,015 | 0,016 | 0,017 | 0,018 | 0,017 |
| Comunitat Valenciana | 0,010 | 0,008 | 0,010 | 0,008 | 0,008 |
| Extremadura | 0,009 | 0,009 | 0,009 | | |
| Galicia | 0,033 | 0,030 | 0,033 | 0,033 | 0,033 |
| Madrid, Comunidad de | 0,006 | 0,006 | 0,018 | 0,015 | 0,013 |
| Melilla | | | | | |
| Murcia, Región de | 0,034 | 0,027 | 0,027 | 0,040 | 0,053 |
| Navarra, Comunidad Foral de | 0,016 | 0,016 | 0,015 | 0,015 | 0,015 |
| País Vasco | 0,005 | 0,005 | 0,005 | 0,009 | 0,014 |
| Rioja, La | 0,128 | 0,128 | 0,128 | 0,127 | 0,127 |

3.2.10 Enfermedad de Rendu Osler

Tabla 23. Número de casos vivos de **Enfermedad de Rendu Osler** a 1 de enero de 2021 y fallecidos entre 1 enero de 2010 y 31 diciembre de 2020, según sexo y Comunidad Autónoma de residencia.

| Comunidad Autónoma de residencia | VIVOS | | | FALLECIDOS | | |
|----------------------------------|------------|------------|--------------|------------|------------|------------|
| | Hombres | Mujeres | TOTAL | Hombres | Mujeres | TOTAL |
| Andalucía | 117 | 151 | 268 | 16 | 20 | 36 |
| Aragón | 3 | 6 | 9 | 0 | 2 | 2 |
| Asturias, Principado de | 8 | 7 | 15 | 5 | 4 | 9 |
| Balears, Illes | 15 | 24 | 39 | 2 | 6 | 8 |
| Canarias | 32 | 57 | 89 | 11 | 16 | 27 |
| Cantabria* | 4 | 4 | 8 | 0 | 0 | 0 |
| Castilla-La Mancha* | | | | | | |
| Castilla y León | 45 | 61 | 106 | 28 | 22 | 50 |
| Catalunya | 110 | 165 | 275 | 9 | 8 | 17 |
| Ceuta* | | | | | | |
| Comunitat Valenciana | 61 | 80 | 141 | 28 | 29 | 57 |
| Extremadura | 19 | 14 | 33 | 4 | 7 | 11 |
| Galicia | 28 | 39 | 67 | 25 | 13 | 38 |
| Madrid, Comunidad de | 111 | 1/48 | 259 | 25 | 31 | 56 |
| Melilla | | | | | | |
| Murcia, Región de | 25 | 27 | 52 | 2 | 4 | 6 |
| Navarra, Comunidad Foral de | 9 | 16 | 25 | 6 | 7 | 13 |
| País Vasco | 47 | 83 | 130 | 8 | 3 | 11 |
| Rioja, La | 5 | 7 | 12 | 2 | 2 | 4 |
| TOTAL | 639 | 889 | 1.528 | 171 | 174 | 345 |

(*) Estas CC. AA. todavía no han notificado sus casos al ReeR y, por tanto, cuando aparece información reflejada corresponde únicamente a los casos enviados por otras CC. AA.

Tabla 24. Prevalencias puntuales por cada 10.000 habitantes de **Enfermedad de Rendu Osler** a 1 de enero de cada año (de 2017 a 2021) por Comunidad Autónoma de residencia, estimadas según casos reportados en 2023.

| Comunidad Autónoma de residencia | Prevalencias puntuales por 10.000 | | | | |
|----------------------------------|-----------------------------------|-------|-------|-------|-------|
| | 2017 | 2018 | 2019 | 2019 | 2020 |
| Andalucía | 0,262 | 0,277 | 0,291 | 0,302 | 0,315 |
| Aragón | | | | 0,068 | 0,068 |
| Asturias, Principado de | 0,135 | 0,136 | 0,117 | 0,137 | 0,148 |
| Balears, Illes | 0,235 | 0,266 | 0,295 | 0,306 | 0,320 |
| Canarias | 0,306 | 0,340 | 0,353 | 0,389 | 0,397 |
| Castilla y León | 0,472 | 0,475 | 0,473 | 0,466 | 0,444 |
| Catalunya | 0,294 | 0,337 | 0,359 | 0,361 | 0,358 |
| Comunitat Valenciana | 0,263 | 0,271 | 0,285 | 0,280 | 0,279 |
| Extremadura | 0,306 | 0,299 | 0,272 | 0,292 | 0,312 |
| Galicia | 0,247 | 0,248 | 0,244 | 0,248 | 0,248 |
| Madrid, Comunidad de | 0,289 | 0,301 | 0,385 | 0,402 | 0,383 |
| Melilla | | | | | |
| Murcia, Región de | 0,319 | 0,332 | 0,329 | 0,326 | 0,344 |
| Navarra, Comunidad Foral de | 0,406 | 0,404 | 0,400 | 0,381 | 0,380 |
| País Vasco | 0,231 | 0,433 | 0,523 | 0,598 | 0,595 |
| Rioja, La | 0,384 | 0,447 | 0,351 | 0,380 | 0,380 |

3.2.11 Enfermedad de Wilson

Tabla 25. Número de casos vivos de **Enfermedad de Wilson** a 1 de enero de 2021 y fallecidos entre 1 enero de 2010 y 31 diciembre de 2020, según sexo y Comunidad Autónoma de residencia.

| Comunidad Autónoma de residencia | VIVOS | | | FALLECIDOS | | |
|----------------------------------|------------|------------|------------|------------|-----------|-----------|
| | Hombres | Mujeres | TOTAL | Hombres | Mujeres | TOTAL |
| Andalucía | 147 | 103 | 250 | 6 | 8 | 14 |
| Aragón | 7 | 10 | 17 | 1 | 0 | 1 |
| Asturias, Principado de | 2 | 4 | 6 | 1 | 0 | 1 |
| Balears, Illes | 14 | 7 | 21 | 1 | 0 | 1 |
| Canarias | 9 | 20 | 29 | 3 | 1 | 4 |
| Cantabria* | | | | | | |
| Castilla-La Mancha* | 1 | 0 | 1 | 0 | 0 | 0 |
| Castilla y León | 21 | 12 | 33 | 4 | 4 | 8 |
| Catalunya | 68 | 53 | 121 | 4 | 4 | 8 |
| Ceuta* | | | | | | |
| Comunitat Valenciana | 63 | 45 | 108 | 3 | 4 | 7 |
| Extremadura | 7 | 4 | 11 | 0 | 0 | 0 |
| Galicia | 19 | 22 | 41 | 4 | 1 | 5 |
| Madrid, Comunidad de | 130 | 102 | 232 | 4 | 6 | 10 |
| Melilla | | | | | | |
| Murcia, Región de | 35 | 29 | 64 | 3 | 2 | 5 |
| Navarra, Comunidad Foral de | 9 | 18 | 27 | 2 | 0 | 2 |
| País Vasco | 19 | 15 | 34 | 0 | 0 | 0 |
| Rioja, La | 1 | 2 | 3 | 0 | 0 | 0 |
| TOTAL | 552 | 446 | 998 | 36 | 30 | 66 |

(*) Estas CC. AA. todavía no han notificado sus casos al ReeR y, por tanto, cuando aparece información reflejada corresponde únicamente a los casos enviados por otras CC. AA.

Tabla 26. Prevalencias puntuales por cada 10.000 habitantes de **Enfermedad de Wilson** a 1 de enero de cada año (de 2017 a 2021) por Comunidad Autónoma de residencia, estimadas según casos reportados en 2023.

| Comunidad Autónoma de residencia | Prevalencias puntuales por 10.000 | | | | |
|----------------------------------|-----------------------------------|-------|-------|-------|-------|
| | 2017 | 2018 | 2019 | 2020 | 2021 |
| Andalucía | 0,253 | 0,266 | 0,275 | 0,283 | 0,294 |
| Aragón | 0,099 | 0,107 | 0,129 | 0,128 | 0,128 |
| Asturias, Principado de | 0,058 | 0,058 | 0,059 | 0,059 | 0,059 |
| Balears, Illes | 0,087 | 0,146 | 0,160 | 0,173 | 0,172 |
| Canarias | 0,125 | 0,129 | 0,122 | 0,125 | 0,129 |
| Castilla y León | 0,119 | 0,120 | 0,125 | 0,133 | 0,138 |
| Catalunya | 0,136 | 0,142 | 0,141 | 0,154 | 0,158 |
| Comunitat Valenciana | 0,186 | 0,188 | 0,191 | 0,197 | 0,214 |
| Extremadura | 0,046 | 0,075 | 0,084 | 0,094 | 0,104 |
| Galicia | 0,151 | 0,152 | 0,152 | 0,152 | 0,152 |
| Madrid, Comunidad de | 0,278 | 0,286 | 0,321 | 0,336 | 0,343 |
| Melilla | | | | | |
| Murcia, Región de | 0,441 | 0,441 | 0,437 | 0,432 | 0,423 |
| Navarra, Comunidad Foral de | 0,437 | 0,435 | 0,431 | 0,411 | 0,411 |
| País Vasco | 0,032 | 0,088 | 0,124 | 0,137 | 0,156 |
| Rioja, La | 0,096 | 0,096 | 0,096 | 0,095 | 0,095 |

3.2.12 Esclerosis lateral amiotrófica

Tabla 27. Número de casos vivos de **Esclerosis Lateral Amiotrófica** a 1 de enero de 2021 y fallecidos entre 1 enero de 2010 y 31 diciembre de 2020, según sexo y Comunidad Autónoma de residencia.

| Comunidad Autónoma de residencia | VIVOS | | | FALLECIDOS | | |
|----------------------------------|--------------|------------|--------------|--------------|-------------|--------------|
| | Hombres | Mujeres | TOTAL | Hombres | Mujeres | TOTAL |
| Andalucía | 322 | 239 | 561 | 475 | 414 | 889 |
| Aragón | 25 | 16 | 41 | 143 | 120 | 263 |
| Asturias, Principado de | 65 | 33 | 98 | 199 | 153 | 352 |
| Balears, Illes | 37 | 14 | 51 | 100 | 65 | 165 |
| Canarias | 32 | 15 | 47 | 164 | 127 | 291 |
| Cantabria* | 1 | 0 | 1 | 0 | 0 | 0 |
| Castilla-La Mancha* | 31 | 15 | 46 | 3 | 1 | 4 |
| Castilla y León | 109 | 73 | 182 | 333 | 282 | 615 |
| Catalunya | 225 | 192 | 417 | 166 | 189 | 355 |
| Ceuta* | | | | | | |
| Comunitat Valenciana | 95 | 73 | 168 | 543 | 505 | 1.048 |
| Extremadura | 25 | 22 | 47 | 56 | 41 | 97 |
| Galicia | 57 | 26 | 83 | 126 | 95 | 221 |
| Madrid, Comunidad de | 239 | 193 | 432 | 616 | 579 | 1.195 |
| Melilla | 0 | 1 | 1 | 3 | 2 | 5 |
| Murcia, Región de | 37 | 27 | 64 | 139 | 124 | 263 |
| Navarra, Comunidad Foral de | 32 | 17 | 49 | 95 | 73 | 168 |
| País Vasco | 24 | 19 | 43 | 85 | 46 | 131 |
| Rioja, La | 14 | 7 | 21 | 56 | 44 | 100 |
| TOTAL | 1.370 | 982 | 2.352 | 3.302 | 2860 | 6.162 |

(*) Estas CC. AA. todavía no han notificado sus casos al ReeR y, por tanto, cuando aparece información reflejada corresponde únicamente a los casos enviados por otras CC. AA.

Tabla 28. Prevalencias puntuales por cada 10.000 habitantes de **Esclerosis lateral amiotrófica** a 1 de enero de cada año (de 2017 a 2021) por Comunidad Autónoma de residencia, estimadas según casos reportados en 2023.

| Comunidad Autónoma de residencia | Prevalencias puntuales por 10.000 | | | | |
|----------------------------------|-----------------------------------|-------|-------|-------|-------|
| | 2017 | 2018 | 2019 | 2020 | 2021 |
| Andalucía | 0,611 | 0,630 | 0,649 | 0,649 | 0,660 |
| Aragón | 0,517 | 0,381 | 0,341 | 0,323 | 0,308 |
| Asturias, Principado de | 1,305 | 1,285 | 1,135 | 1,011 | 0,968 |
| Balears, Illes | 0,348 | 0,343 | 0,286 | 0,372 | 0,418 |
| Canarias | 0,297 | 0,299 | 0,290 | 0,268 | 0,209 |
| Castilla y León | 0,784 | 0,819 | 0,781 | 0,762 | 0,763 |
| Catalunya | 0,400 | 0,461 | 0,515 | 0,568 | 0,544 |
| Comunitat Valenciana | 0,517 | 0,512 | 0,478 | 0,459 | 0,333 |
| Extremadura | 0,445 | 0,467 | 0,460 | 0,509 | 0,444 |
| Galicia | 0,325 | 0,359 | 0,293 | 0,270 | 0,308 |
| Madrid, Comunidad de | 0,587 | 0,599 | 0,678 | 0,723 | 0,639 |
| Melilla | 0,118 | 0,118 | 0,118 | 0,118 | 0,119 |
| Murcia, Región de | 0,536 | 0,549 | 0,565 | 0,479 | 0,423 |
| Navarra, Comunidad Foral de | 0,515 | 0,513 | 0,692 | 0,670 | 0,745 |
| País Vasco | 0,078 | 0,299 | 0,326 | 0,607 | 0,197 |
| Rioja, La | 0,384 | 0,415 | 0,542 | 0,538 | 0,664 |

3.2.13 Fenilcetonuria

Tabla 29. Número de casos vivos de **Fenilcetonuria** a 1 de enero de 2021 y fallecidos entre 1 enero de 2010 y 31 diciembre de 2020, según sexo y Comunidad Autónoma de residencia.

| Comunidad Autónoma de residencia | VIVOS | | | FALLECIDOS | | |
|----------------------------------|------------|------------|--------------|------------|----------|-----------|
| | Hombres | Mujeres | TOTAL | Hombres | Mujeres | TOTAL |
| Andalucía | 147 | 180 | 327 | 0 | 2 | 2 |
| Aragón | 14 | 15 | 29 | 0 | 1 | 1 |
| Asturias, Principado de | 15 | 9 | 24 | 1 | 0 | 1 |
| Balears, Illes | 25 | 19 | 44 | 0 | 0 | 0 |
| Canarias | 19 | 18 | 37 | 1 | 0 | 1 |
| Cantabria* | 1 | 0 | 1 | 0 | 0 | 0 |
| Castilla-La Mancha* | 2 | 2 | 4 | 0 | 0 | 0 |
| Castilla y León | 29 | 41 | 70 | 0 | 0 | 0 |
| Catalunya | 137 | 160 | 297 | 1 | 0 | 1 |
| Ceuta* | | | | | | |
| Comunitat Valenciana | 53 | 45 | 98 | 1 | 0 | 1 |
| Extremadura | 8 | 15 | 23 | 3 | 1 | 4 |
| Galicia | 59 | 87 | 146 | 0 | 0 | 0 |
| Madrid, Comunidad de | 139 | 165 | 304 | 4 | 2 | 6 |
| Melilla | 0 | 1 | 1 | 0 | 0 | 0 |
| Murcia, Región de | 25 | 36 | 61 | 0 | 0 | 0 |
| Navarra, Comunidad Foral de | 10 | 7 | 17 | 0 | 0 | 0 |
| País Vasco | 14 | 15 | 29 | 0 | 0 | 0 |
| Rioja, La | 1 | 0 | 1 | 0 | 0 | 0 |
| TOTAL | 698 | 815 | 1.513 | 11 | 6 | 17 |

(*) Estas CC. AA. todavía no han notificado sus casos al ReeR y, por tanto, cuando aparece información reflejada corresponde únicamente a los casos enviados por otras CC. AA.

Tabla 30. Prevalencias puntuales por cada 10.000 habitantes de **Fenilcetonuria** a 1 de enero de cada año (de 2017 a 2021) por Comunidad Autónoma de residencia, estimada según casos reportados en 2023.

| Comunidad Autónoma de residencia | Prevalencias puntuales por 10.000 | | | | |
|----------------------------------|-----------------------------------|-------|-------|-------|-------|
| | 2017 | 2018 | 2019 | 2020 | 2021 |
| Andalucía | 0,338 | 0,359 | 0,364 | 0,374 | 0,385 |
| Aragón | 0,175 | 0,175 | 0,174 | 0,180 | 0,218 |
| Asturias, Principado de | 0,203 | 0,204 | 0,205 | 0,236 | 0,237 |
| Baleares, Illes | 0,130 | 0,257 | 0,345 | 0,347 | 0,361 |
| Canarias | 0,135 | 0,133 | 0,140 | 0,156 | 0,165 |
| Castilla y León | 0,201 | 0,223 | 0,253 | 0,275 | 0,293 |
| Catalunya | 0,335 | 0,358 | 0,367 | 0,376 | 0,387 |
| Comunitat Valenciana | 0,180 | 0,184 | 0,185 | 0,191 | 0,194 |
| Extremadura | 0,148 | 0,159 | 0,150 | 0,179 | 0,217 |
| Galicia | 0,513 | 0,533 | 0,541 | 0,540 | 0,541 |
| Madrid, Comunidad de | 0,412 | 0,421 | 0,441 | 0,442 | 0,450 |
| Melilla | 0,118 | 0,118 | 0,118 | 0,118 | 0,119 |
| Murcia, Región de | 0,367 | 0,373 | 0,370 | 0,399 | 0,403 |
| Navarra, Comunidad Foral de | 0,219 | 0,248 | 0,262 | 0,259 | 0,258 |
| País Vasco | 0,051 | 0,069 | 0,124 | 0,132 | 0,133 |
| Rioja, La | 0,032 | 0,032 | 0,032 | 0,032 | 0,032 |

3.2.14 Fibrosis quística

Tabla 31. Número de casos vivos de **Fibrosis Quística** a 1 de enero de 2021 y fallecidos entre 1 enero de 2010 y 31 diciembre de 2020, según sexo y Comunidad Autónoma de residencia.

| Comunidad Autónoma de residencia | VIVOS | | | FALLECIDOS | | |
|----------------------------------|--------------|--------------|--------------|------------|------------|------------|
| | Hombres | Mujeres | TOTAL | Hombres | Mujeres | TOTAL |
| Andalucía | 408 | 398 | 806 | 39 | 32 | 71 |
| Aragón | 69 | 67 | 136 | 2 | 4 | 6 |
| Asturias, Principado de | 14 | 22 | 36 | 0 | 6 | 6 |
| Balears, Illes | 34 | 44 | 78 | 1 | 4 | 5 |
| Canarias | 65 | 59 | 124 | 6 | 9 | 15 |
| Cantabria* | 12 | 9 | 21 | 0 | 0 | 0 |
| Castilla-La Mancha* | 5 | 3 | 8 | 0 | 2 | 2 |
| Castilla y León | 112 | 102 | 214 | 6 | 8 | 14 |
| Catalunya | 219 | 207 | 426 | 25 | 12 | 37 |
| Ceuta* | | | | | | |
| Comunitat Valenciana | 251 | 252 | 503 | 24 | 20 | 44 |
| Extremadura | 17 | 24 | 41 | 1 | 4 | 5 |
| Galicia | 68 | 101 | 169 | 4 | 7 | 11 |
| Madrid, Comunidad de | 269 | 275 | 544 | 22 | 26 | 48 |
| Melilla | 2 | 1 | 3 | 0 | 0 | 0 |
| Murcia, Región de | 78 | 67 | 145 | 9 | 6 | 15 |
| Navarra, Comunidad Foral de | 18 | 15 | 33 | 1 | 1 | 2 |
| País Vasco | 29 | 21 | 50 | 1 | 1 | 2 |
| Rioja, La | 5 | 3 | 8 | 0 | 1 | 1 |
| TOTAL | 1.675 | 1.670 | 3.345 | 141 | 143 | 284 |

(*) Estas CC. AA. todavía no han notificado sus casos al ReeR y, por tanto, cuando aparece información reflejada corresponde únicamente a los casos enviados por otras CC. AA.

Tabla 32. Prevalencias puntuales por cada 10.000 habitantes de **Fibrosis quística** a 1 de enero de cada año (de 2017 a 2021) por Comunidad Autónoma de residencia, estimadas según casos reportados en 2023.

| Comunidad Autónoma de residencia | Prevalencias puntuales por 10.000 | | | | |
|----------------------------------|-----------------------------------|-------|-------|-------|-------|
| | 2017 | 2018 | 2019 | 2020 | 2021 |
| Andalucía | 0,831 | 0,863 | 0,909 | 0,930 | 0,948 |
| Aragón | 1,041 | 1,043 | 1,030 | 1,022 | 1,022 |
| Asturias, Principado de | 0,338 | 0,341 | 0,342 | 0,344 | 0,355 |
| Balears, Illes | 0,400 | 0,488 | 0,606 | 0,628 | 0,639 |
| Canarias | 0,506 | 0,542 | 0,553 | 0,541 | 0,552 |
| Castilla y León | 0,727 | 0,781 | 0,827 | 0,854 | 0,897 |
| Catalunya | 0,511 | 0,531 | 0,530 | 0,537 | 0,555 |
| Comunitat Valenciana | 0,942 | 0,968 | 0,971 | 0,980 | 0,997 |
| Extremadura | 0,278 | 0,318 | 0,366 | 0,386 | 0,388 |
| Galicia | 0,587 | 0,607 | 0,618 | 0,622 | 0,627 |
| Madrid, Comunidad de | 0,608 | 0,612 | 0,795 | 0,799 | 0,805 |
| Melilla | | 0,118 | 0,118 | 0,237 | 0,357 |
| Murcia, Región de | 0,869 | 0,908 | 0,934 | 0,950 | 0,958 |
| Navarra, Comunidad Foral de | 0,500 | 0,497 | 0,492 | 0,503 | 0,502 |
| País Vasco | 0,037 | 0,064 | 0,096 | 0,233 | 0,229 |
| Rioja, La | 0,160 | 0,160 | 0,191 | 0,253 | 0,253 |

3.2.15 Hemofilia A

Tabla 33. Número de casos vivos de **Hemofilia A** a 1 de enero de 2021 y fallecidos entre 1 enero de 2010 y 31 diciembre de 2020, según sexo y Comunidad Autónoma de residencia.

| Comunidad Autónoma de residencia | VIVOS | | | FALLECIDOS | | |
|----------------------------------|--------------|------------|------------------|------------|-----------|------------|
| | Hombres | Mujeres | TOTAL | Hombres | Mujeres | TOTAL |
| Andalucía | 820 | 235 | 1.055 | 61 | 29 | 90 |
| Aragón | 80 | 4 | 84 | 7 | 2 | 9 |
| Asturias, Principado de | 26 | 2 | 28 | 6 | 0 | 6 |
| Balears, Illes | 38 | 3 | 41 | 2 | 0 | 2 |
| Canarias | 92 | 2 | 94 | 10 | 0 | 10 |
| Cantabria* | 0 | 1 | 1 | 0 | 0 | 0 |
| Castilla-La Mancha* | 10 | 0 | 10 | 0 | 0 | 0 |
| Castilla y León | 222 | 23 | 245 | 25 | 3 | 28 |
| Catalunya | 430 | 79 | 509 | 5 | 3 | 8 |
| Ceuta* | | | | | | |
| Comunitat Valenciana | 203 | 6 | 209 | 30 | 0 | 30 |
| Extremadura | 44 | 6 | 50 | 5 | 2 | 7 |
| Galicia | 143 | 0 | 143 | 5 | 0 | 5 |
| Madrid, Comunidad de | 616 | 14 | 630 | 40 | 1 | 41 |
| Melilla | 0 | 0 | 1 (+) | 0 | 0 | 0 |
| Murcia, Región de | 79 | 1 | 80 | 4 | 0 | 4 |
| Navarra, Comunidad Foral de | 60 | 0 | 60 | 1 | 0 | 1 |
| País Vasco | 95 | 1 | 96 | 6 | 0 | 6 |
| Rioja, La | 8 | 1 | 9 | 1 | 0 | 1 |
| TOTAL | 2.966 | 378 | 3.345 (+) | 208 | 40 | 248 |

(*) Estas CC. AA. todavía no han notificado sus casos al ReeR y, por tanto, cuando aparece información reflejada corresponde únicamente a los casos enviados por otras CC. AA.

(+) En los totales figura un caso adicional con sexo indeterminado/desconocido.

Tabla 34. Prevalencias puntuales por cada 10.000 habitantes de **Hemofilia A** a 1 de enero de cada año (de 2017 a 2021) por Comunidad Autónoma de residencia, estimadas según casos reportados en 2023.

| Comunidad Autónoma de residencia | Prevalencias puntuales por 10.000 | | | | |
|----------------------------------|-----------------------------------|-------|-------|-------|-------|
| | 2017 | 2018 | 2019 | 2020 | 2021 |
| Andalucía | 1,095 | 1,146 | 1,193 | 1,216 | 1,241 |
| Aragón | 0,638 | 0,640 | 0,636 | 0,639 | 0,631 |
| Asturias, Principado de | 0,242 | 0,263 | 0,254 | 0,265 | 0,276 |
| Baleares, Illes | 0,191 | 0,231 | 0,311 | 0,347 | 0,336 |
| Canarias | 0,367 | 0,377 | 0,444 | 0,425 | 0,419 |
| Castilla y León | 0,895 | 1,001 | 1,022 | 1,037 | 1,027 |
| Catalunya | 0,609 | 0,628 | 0,641 | 0,652 | 0,664 |
| Comunitat Valenciana | 0,375 | 0,392 | 0,398 | 0,402 | 0,414 |
| Extremadura | 0,445 | 0,458 | 0,451 | 0,471 | 0,473 |
| Galicia | 0,509 | 0,518 | 0,533 | 0,529 | 0,530 |
| Madrid, Comunidad de | 0,794 | 0,808 | 0,893 | 0,932 | 0,933 |
| Melilla | | | | 0,118 | 0,119 |
| Murcia, Región de | 0,523 | 0,522 | 0,511 | 0,512 | 0,529 |
| Navarra, Comunidad Foral de | 0,890 | 0,932 | 0,923 | 0,914 | 0,912 |
| País Vasco | 0,092 | 0,226 | 0,377 | 0,420 | 0,439 |
| Rioja, La | 0,192 | 0,256 | 0,287 | 0,285 | 0,285 |

3.2.16 Osteogénesis Imperfecta

Tabla 35. Número de casos vivos de **Osteogénesis Imperfecta** a 1 de enero de 2021 y fallecidos entre 1 enero de 2010 y 31 diciembre de 2020, según sexo y Comunidad Autónoma de residencia.

| Comunidad Autónoma de residencia | VIVOS | | | FALLECIDOS | | |
|----------------------------------|------------|------------|--------------|------------|-----------|-----------|
| | Hombres | Mujeres | TOTAL | Hombres | Mujeres | TOTAL |
| Andalucía | 214 | 220 | 434 | 5 | 11 | 16 |
| Aragón | | | | | | |
| Asturias, Principado de | 5 | 7 | 12 | 2 | 3 | 5 |
| Balears, Illes | 10 | 11 | 21 | 0 | 1 | 1 |
| Canarias | 21 | 25 | 46 | 2 | 0 | 2 |
| Cantabria* | 1 | 0 | 1 | 0 | 0 | 0 |
| Castilla-La Mancha* | 1 | 1 | 2 | 0 | 0 | 0 |
| Castilla y León | 41 | 39 | 80 | 5 | 3 | 8 |
| Catalunya | 8 | 14 | 22 | 0 | 0 | 0 |
| Ceuta* | | | | | | |
| Comunitat Valenciana | 80 | 100 | 180 | 7 | 9 | 16 |
| Extremadura | 5 | 9 | 14 | 0 | 0 | 0 |
| Galicia | 23 | 19 | 42 | 4 | 0 | 4 |
| Madrid, Comunidad de | 137 | 178 | 315 | 10 | 7 | 17 |
| Melilla | | | | | | |
| Murcia, Región de | 26 | 20 | 46 | 2 | 0 | 2 |
| Navarra, Comunidad Foral de | 15 | 7 | 22 | 0 | 0 | 0 |
| País Vasco | 18 | 27 | 45 | 0 | 0 | 0 |
| Rioja, La | 1 | 6 | 7 | 0 | 2 | 2 |
| TOTAL | 606 | 683 | 1.289 | 37 | 36 | 73 |

(*) Estas CC. AA. todavía no han notificado sus casos al ReeR y, por tanto, cuando aparece información reflejada corresponde únicamente a los casos enviados por otras CC. AA.

Tabla 36. Prevalencias puntuales por cada 10.000 habitantes de **Osteogénesis imperfecta** a 1 de enero de cada año (de 2017 a 2021) por Comunidad Autónoma de residencia, estimadas según casos reportados en 2023.

| Comunidad Autónoma de residencia | Prevalencias puntuales por 10.000 | | | | |
|----------------------------------|-----------------------------------|-------|-------|-------|-------|
| | 2017 | 2018 | 2019 | 2020 | 2021 |
| Andalucía | 0,459 | 0,476 | 0,490 | 0,504 | 0,510 |
| Aragón | | | | | |
| Asturias, Principado de | 0,116 | 0,127 | 0,117 | 0,118 | 0,118 |
| Balears, Illes | 0,070 | 0,129 | 0,151 | 0,157 | 0,172 |
| Canarias | 0,153 | 0,165 | 0,177 | 0,192 | 0,205 |
| Castilla y León | 0,267 | 0,277 | 0,295 | 0,312 | 0,335 |
| Catalunya | 0,020 | 0,021 | 0,026 | 0,027 | 0,029 |
| Comunitat Valenciana | 0,298 | 0,321 | 0,340 | 0,352 | 0,357 |
| Extremadura | 0,111 | 0,112 | 0,113 | 0,113 | 0,132 |
| Galicia | 0,144 | 0,152 | 0,152 | 0,155 | 0,156 |
| Madrid, Comunidad de | 0,395 | 0,402 | 0,444 | 0,459 | 0,466 |
| Melilla | | | | | |
| Murcia, Región de | 0,272 | 0,271 | 0,282 | 0,286 | 0,304 |
| Navarra, Comunidad Foral de | 0,328 | 0,326 | 0,338 | 0,335 | 0,335 |
| País Vasco | 0,083 | 0,115 | 0,156 | 0,187 | 0,206 |
| Rioja, La | 0,064 | 0,128 | 0,223 | 0,222 | 0,221 |

3.2.17 Retinosis Pigmentaria y Retinosis Pigmentarias Sindrómicas

Tabla 37. Número de casos vivos de **Retinosis Pigmentaria y Retinosis Pigmentarias Sindrómicas** a 1 de enero de 2021 y fallecidos entre 1 enero de 2010 y 31 diciembre de 2020, según sexo y Comunidad Autónoma de residencia.

| Comunidad Autónoma de residencia | VIVOS | | | FALLECIDOS | | |
|----------------------------------|--------------|--------------|--------------|------------|------------|------------|
| | Hombres | Mujeres | TOTAL | Hombres | Mujeres | TOTAL |
| Andalucía | 853 | 1.051 | 1.904 | 76 | 50 | 126 |
| Aragón | 0 | 1 | 1 | 0 | 0 | 0 |
| Asturias, Principado de | | | | | | |
| Balears, Illes | 56 | 69 | 125 | 9 | 6 | 15 |
| Canarias | 23 | 27 | 50 | 10 | 7 | 17 |
| Cantabria* | 0 | 1 | 1 | 0 | 0 | 0 |
| Castilla-La Mancha* | | | | | | |
| Castilla y León | 290 | 330 | 620 | 53 | 45 | 98 |
| Catalunya | 92 | 85 | 177 | 2 | 2 | 4 |
| Ceuta* | | | | | | |
| Comunitat Valenciana | 93 | 92 | 185 | 23 | 27 | 50 |
| Extremadura | 13 | 21 | 34 | 8 | 8 | 16 |
| Galicia | 0 | 1 | 1 | 0 | 0 | 0 |
| Madrid, Comunidad de | 409 | 485 | 894 | 59 | 57 | 116 |
| Melilla | | | | | | |
| Murcia, Región de | 152 | 186 | 338 | 20 | 17 | 37 |
| Navarra, Comunidad Foral de | 32 | 23 | 55 | 4 | 4 | 8 |
| País Vasco | 161 | 184 | 345 | 6 | 3 | 9 |
| Rioja, La | 1 | 1 | 2 | 0 | 0 | 0 |
| TOTAL | 2.175 | 2.557 | 4.732 | 270 | 226 | 496 |

(*) Estas CC. AA. todavía no han notificado sus casos al ReeR y, por tanto, cuando aparece información reflejada corresponde únicamente a los casos enviados por otras CC. AA.

Tabla 38. Prevalencias puntuales por cada 10.000 habitantes de **Retinosis Pigmentaria y Retinosis Pigmentarias Síndrómicas** a 1 de enero de cada año (de 2017 a 2021) por Comunidad Autónoma de residencia, estimadas según casos reportados en 2023.

| Comunidad Autónoma de residencia | Prevalencias puntuales por 10.000 | | | | |
|----------------------------------|-----------------------------------|-------|-------|-------|-------|
| | 2017 | 2018 | 2019 | 2020 | 2021 |
| Andalucía | 1,840 | 1,958 | 2,085 | 2,169 | 2,239 |
| Aragón | | | | | 0,008 |
| Asturias, Principado de | | | | | |
| Baleares, Illes | 0,990 | 1,088 | 1,086 | 1,065 | 1,025 |
| Canarias | 0,176 | 0,188 | 0,213 | 0,237 | 0,223 |
| Castilla y León | 2,192 | 2,303 | 2,430 | 2,545 | 2,598 |
| Catalunya | 0,160 | 0,183 | 0,204 | 0,222 | 0,231 |
| Comunitat Valenciana | 0,310 | 0,328 | 0,356 | 0,356 | 0,367 |
| Extremadura | 0,427 | 0,448 | 0,394 | 0,339 | 0,321 |
| Galicia | 0,004 | 0,004 | 0,004 | 0,004 | 0,004 |
| Madrid, Comunidad de | 1,139 | 1,153 | 1,220 | 1,286 | 1,323 |
| Melilla | | | | | |
| Murcia, Región de | 1,867 | 1,972 | 2,043 | 2,147 | 2,234 |
| Navarra, Comunidad Foral de | 0,781 | 0,792 | 0,800 | 0,823 | 0,836 |
| País Vasco | 1,177 | 1,271 | 1,442 | 1,548 | 1,578 |
| Rioja, La | 0,064 | 0,064 | 0,064 | 0,063 | 0,063 |

3.2.18 Síndrome de Angelman

Tabla 39. Número de casos vivos de **Síndrome de Angelman** a 1 de enero de 2021 y fallecidos entre 1 enero de 2010 y 31 diciembre de 2020, según sexo y Comunidad Autónoma de residencia.

| Comunidad Autónoma de residencia | VIVOS | | | FALLECIDOS | | |
|----------------------------------|------------|------------|------------|------------|----------|-----------|
| | Hombres | Mujeres | TOTAL | Hombres | Mujeres | TOTAL |
| Andalucía | 47 | 47 | 94 | 2 | 1 | 3 |
| Aragón | 3 | 4 | 7 | 0 | 0 | 0 |
| Asturias, Principado de | 3 | 2 | 5 | 0 | 0 | 0 |
| Baleares, Illes | 3 | 2 | 5 | 0 | 0 | 0 |
| Canarias | 6 | 4 | 10 | 0 | 0 | 0 |
| Cantabria* | | | | | | |
| Castilla-La Mancha* | | | | | | |
| Castilla y León | 5 | 5 | 10 | 0 | 0 | 0 |
| Catalunya | 36 | 35 | 71 | 0 | 1 | 1 |
| Ceuta* | | | | | | |
| Comunitat Valenciana | 17 | 10 | 27 | 1 | 0 | 1 |
| Extremadura | 4 | 2 | 6 | 0 | 0 | 0 |
| Galicia | 8 | 8 | 16 | 1 | 1 | 2 |
| Madrid, Comunidad de | 33 | 47 | 80 | 3 | 2 | 5 |
| Melilla | | | | | | |
| Murcia, Región de | 5 | 10 | 15 | 1 | 0 | 1 |
| Navarra, Comunidad Foral de | 7 | 7 | 14 | 0 | 1 | 1 |
| País Vasco | 5 | 3 | 8 | 0 | 0 | 0 |
| Rioja, La | 0 | 0 | 0 | 0 | 1 | 1 |
| TOTAL | 182 | 186 | 368 | 8 | 7 | 15 |

(*) Estas CC. AA. todavía no han notificado sus casos al ReeR y, por tanto, cuando aparece información reflejada corresponde únicamente a los casos enviados por otras CC. AA.

Tabla 40. Prevalencias puntuales por cada 10.000 habitantes de **Síndrome de Angelman** a 1 de enero de cada año (de 2017 a 2021) por Comunidad Autónoma de residencia, estimadas según casos reportados en 2023.

| Comunidad Autónoma de residencia | Prevalencias puntuales por 10.000 | | | | |
|----------------------------------|-----------------------------------|-------|-------|-------|-------|
| | 2017 | 2018 | 2019 | 2020 | 2021 |
| Andalucía | 0,101 | 0,106 | 0,109 | 0,109 | 0,111 |
| Aragón | 0,046 | 0,046 | 0,045 | 0,053 | 0,053 |
| Asturias, Principado de | 0,029 | 0,039 | 0,039 | 0,049 | 0,049 |
| Balears, Illes | 0,035 | 0,034 | 0,034 | 0,041 | 0,041 |
| Canarias | 0,032 | 0,037 | 0,036 | 0,036 | 0,045 |
| Castilla y León | 0,016 | 0,021 | 0,033 | 0,042 | 0,042 |
| Catalunya | 0,078 | 0,088 | 0,090 | 0,093 | 0,093 |
| Comunitat Valenciana | 0,036 | 0,040 | 0,050 | 0,052 | 0,053 |
| Extremadura | 0,046 | 0,047 | 0,047 | 0,057 | 0,057 |
| Galicia | 0,055 | 0,059 | 0,059 | 0,056 | 0,059 |
| Madrid, Comunidad de | 0,094 | 0,099 | 0,119 | 0,124 | 0,118 |
| Melilla | | | | | |
| Murcia, Región de | 0,081 | 0,095 | 0,094 | 0,100 | 0,099 |
| Navarra, Comunidad Foral de | 0,219 | 0,217 | 0,215 | 0,213 | 0,213 |
| País Vasco | 0,018 | 0,018 | 0,037 | 0,037 | 0,037 |
| Rioja, La | 0,000 | 0,000 | 0,000 | 0,000 | 0,000 |

3.2.19 Síndrome de Beckwith Wiedemann

Tabla 41. Número de casos vivos de **Síndrome de Beckwith Wiedemann** a 1 de enero de 2021 y fallecidos entre 1 enero de 2010 y 31 diciembre de 2020, según sexo y Comunidad Autónoma de residencia.

| Comunidad Autónoma de residencia | VIVOS | | | FALLECIDOS | | |
|----------------------------------|------------|------------|------------|------------|-----------|-----------|
| | Hombres | Mujeres | TOTAL | Hombres | Mujeres | TOTAL |
| Andalucía | 55 | 65 | 120 | 9 | 7 | 16 |
| Aragón | | | | | | |
| Asturias, Principado de | | | | | | |
| Balears, Illes | 0 | 0 | 0 | 0 | 0 | 0 |
| Canarias | 1 | 3 | 4 | 0 | 0 | 0 |
| Cantabria* | | | | | | |
| Castilla-La Mancha* | | | | | | |
| Castilla y León | 3 | 0 | 3 | 2 | 0 | 2 |
| Catalunya | 20 | 13 | 33 | 0 | 0 | 0 |
| Ceuta* | | | | | | |
| Comunitat Valenciana | 8 | 6 | 14 | 0 | 0 | 0 |
| Extremadura | 4 | 2 | 6 | 1 | 0 | 1 |
| Galicia | 2 | 3 | 5 | 0 | 0 | 0 |
| Madrid, Comunidad de | 39 | 34 | 73 | 0 | 3 | 3 |
| Melilla | | | | | | |
| Murcia, Región de | 16 | 8 | 24 | 0 | 0 | 0 |
| Navarra, Comunidad Foral de | 1 | 6 | 7 | 0 | 0 | 0 |
| País Vasco | 4 | 6 | 10 | 0 | 0 | 0 |
| Rioja, La | 12 | 6 | 18 | 1 | 0 | 1 |
| TOTAL | 165 | 152 | 317 | 13 | 10 | 23 |

(*) Estas CC. AA. todavía no han notificado sus casos al ReeR y, por tanto, cuando aparece información reflejada corresponde únicamente a los casos enviados por otras CC. AA.

Tabla 42. Prevalencias puntuales por cada 10.000 habitantes de **Síndrome de Beckwith Wiedemann** a 1 de enero de cada año (de 2017 a 2021) por Comunidad Autónoma de residencia, estimadas según casos reportados en 2023.

| Comunidad Autónoma de residencia | Prevalencias puntuales por 10.000 | | | | |
|----------------------------------|-----------------------------------|-------|-------|-------|-------|
| | 2017 | 2018 | 2019 | 2020 | 2021 |
| Andalucía | 0,137 | 0,140 | 0,141 | 0,145 | 0,141 |
| Aragón | | | | | |
| Asturias, Principado de | | | | | |
| Balears, Illes | 0,000 | 0,000 | 0,000 | 0,000 | 0,000 |
| Canarias | 0,009 | 0,009 | 0,014 | 0,013 | 0,018 |
| Castilla y León | 0,004 | 0,004 | 0,008 | 0,012 | 0,013 |
| Catalunya | 0,024 | 0,029 | 0,033 | 0,039 | 0,043 |
| Comunitat Valenciana | 0,026 | 0,026 | 0,026 | 0,026 | 0,028 |
| Extremadura | 0,065 | 0,056 | 0,056 | 0,057 | 0,057 |
| Galicia | 0,015 | 0,018 | 0,019 | 0,019 | 0,019 |
| Madrid, Comunidad de | 0,083 | 0,092 | 0,096 | 0,104 | 0,108 |
| Melilla | | | | | |
| Murcia, Región de | 0,095 | 0,129 | 0,148 | 0,153 | 0,159 |
| Navarra, Comunidad Foral de | 0,109 | 0,109 | 0,108 | 0,107 | 0,106 |
| País Vasco | 0,005 | 0,018 | 0,028 | 0,041 | 0,046 |
| Rioja, La | 0,576 | 0,575 | 0,574 | 0,570 | 0,569 |

3.2.20 Síndrome de Goodpasture

Tabla 43. Número de casos vivos de **Síndrome de Goodpasture** a 1 de enero de 2021 y fallecidos entre 1 enero de 2010 y 31 diciembre de 2020, según sexo y Comunidad Autónoma de residencia.

| Comunidad Autónoma de residencia | VIVOS | | | FALLECIDOS | | |
|----------------------------------|------------|------------|------------|------------|------------|------------|
| | Hombres | Mujeres | TOTAL | Hombres | Mujeres | TOTAL |
| Andalucía | 65 | 82 | 147 | 19 | 26 | 45 |
| Aragón | 0 | 1 | 1 | 4 | 0 | 4 |
| Asturias, Principado de | 3 | 2 | 5 | 1 | 1 | 2 |
| Balears, Illes | 0 | 2 | 2 | 1 | 2 | 3 |
| Canarias | 2 | 7 | 9 | 3 | 3 | 6 |
| Cantabria* | | | | | | |
| Castilla-La Mancha* | | | | | | |
| Castilla y León | 10 | 6 | 16 | 4 | 2 | 6 |
| Catalunya | 21 | 19 | 40 | 9 | 6 | 15 |
| Ceuta* | | | | | | |
| Comunitat Valenciana | 14 | 15 | 29 | 14 | 7 | 21 |
| Extremadura | 8 | 6 | 14 | 10 | 2 | 12 |
| Galicia | 4 | 4 | 8 | 2 | 2 | 4 |
| Madrid, Comunidad de | 43 | 76 | 119 | 55 | 45 | 100 |
| Melilla | | | | | | |
| Murcia, Región de | 8 | 6 | 14 | 3 | 2 | 5 |
| Navarra, Comunidad Foral de | 1 | 1 | 2 | 0 | 0 | 0 |
| País Vasco | 0 | 0 | 0 | 0 | 0 | 0 |
| Rioja, La | 6 | 3 | 9 | 3 | 4 | 7 |
| TOTAL | 185 | 230 | 415 | 128 | 102 | 230 |

(*) Estas CC. AA. todavía no han notificado sus casos al ReeR y, por tanto, cuando aparece información reflejada corresponde únicamente a los casos enviados por otras CC. AA.

Tabla 44. Prevalencias puntuales por cada 10.000 habitantes de **Síndrome de Goodpasture** a 1 de enero de cada año (de 2017 a 2021) por Comunidad Autónoma de residencia, estimadas según casos reportados en 2023.

| Comunidad Autónoma de residencia | Prevalencias puntuales por 10.000 | | | | |
|----------------------------------|-----------------------------------|-------|-------|-------|-------|
| | 2017 | 2018 | 2019 | 2020 | 2021 |
| Andalucía | 0,153 | 0,158 | 0,168 | 0,177 | 0,173 |
| Aragón | | | 0,008 | 0,008 | 0,008 |
| Asturias, Principado de | 0,039 | 0,039 | 0,039 | 0,049 | 0,049 |
| Balears, Illes | 0,009 | 0,009 | 0,017 | 0,017 | 0,016 |
| Canarias | 0,005 | 0,014 | 0,027 | 0,031 | 0,040 |
| Castilla y León | 0,062 | 0,058 | 0,062 | 0,067 | 0,067 |
| Catalunya | 0,051 | 0,051 | 0,056 | 0,054 | 0,052 |
| Comunitat Valenciana | 0,047 | 0,047 | 0,054 | 0,060 | 0,057 |
| Extremadura | 0,195 | 0,187 | 0,169 | 0,141 | 0,132 |
| Galicia | 0,022 | 0,022 | 0,026 | 0,026 | 0,030 |
| Madrid, Comunidad de | 0,269 | 0,227 | 0,218 | 0,199 | 0,176 |
| Melilla | | | | | |
| Murcia, Región de | 0,075 | 0,075 | 0,074 | 0,086 | 0,093 |
| Navarra, Comunidad Foral de | 0,031 | 0,031 | 0,031 | 0,030 | 0,030 |
| País Vasco | 0,000 | 0,000 | 0,000 | 0,000 | 0,000 |
| Rioja, La | 0,352 | 0,320 | 0,287 | 0,285 | 0,285 |

3.2.21 Síndrome de Marfan

Tabla 45. Número de casos vivos de **Síndrome de Marfan** a 1 de enero de 2021 y fallecidos entre 1 enero de 2010 y 31 diciembre de 2020, según sexo y Comunidad Autónoma de residencia.

| Comunidad Autónoma de residencia | VIVOS | | | FALLECIDOS | | |
|----------------------------------|------------|------------|--------------|------------|-----------|------------|
| | Hombres | Mujeres | TOTAL | Hombres | Mujeres | TOTAL |
| Andalucía | 303 | 248 | 551 | 19 | 14 | 33 |
| Aragón | 20 | 9 | 29 | 5 | 4 | 9 |
| Asturias, Principado de | 10 | 12 | 22 | 3 | 0 | 3 |
| Balears, Illes | 10 | 11 | 21 | 0 | 0 | 0 |
| Canarias | 26 | 29 | 55 | 6 | 2 | 8 |
| Cantabria* | | | | | | |
| Castilla-La Mancha* | 1 | 0 | 1 | 0 | 0 | 0 |
| Castilla y León | 52 | 49 | 101 | 6 | 1 | 7 |
| Catalunya | 48 | 59 | 107 | 2 | 2 | 4 |
| Ceuta* | 1 | 0 | 1 | 0 | 0 | 0 |
| Comunitat Valenciana | 91 | 99 | 190 | 20 | 11 | 31 |
| Extremadura | 10 | 6 | 16 | 0 | 1 | 1 |
| Galicia | 30 | 18 | 48 | 1 | 0 | 1 |
| Madrid, Comunidad de | 229 | 218 | 447 | 18 | 12 | 30 |
| Melilla | | | | | | |
| Murcia, Región de | 32 | 27 | 59 | 5 | 3 | 8 |
| Navarra, Comunidad Foral de | 17 | 17 | 34 | 2 | 0 | 2 |
| País Vasco | 25 | 21 | 46 | 0 | 0 | 0 |
| Rioja, La | 1 | 1 | 2 | 0 | 0 | 0 |
| TOTAL | 906 | 824 | 1.730 | 87 | 50 | 137 |

(*) Estas CC. AA. todavía no han notificado sus casos al ReeR y, por tanto, cuando aparece información reflejada corresponde únicamente a los casos enviados por otras CC. AA.

Tabla 46. Prevalencias puntuales por cada 10.000 habitantes de **Síndrome de Marfan** a 1 de enero de cada año (de 2017 a 2021) por Comunidad Autónoma de residencia, estimadas según casos reportados en 2023.

| Comunidad Autónoma de residencia | Prevalencias puntuales por 10.000 | | | | |
|----------------------------------|-----------------------------------|-------|-------|-------|-------|
| | 2017 | 2018 | 2019 | 2020 | 2021 |
| Andalucía | 0,526 | 0,551 | 0,590 | 0,628 | 0,648 |
| Aragón | 0,213 | 0,228 | 0,235 | 0,241 | 0,218 |
| Asturias, Principado de | 0,222 | 0,214 | 0,215 | 0,216 | 0,217 |
| Balears, Illes | 0,096 | 0,094 | 0,093 | 0,173 | 0,172 |
| Canarias | 0,251 | 0,243 | 0,245 | 0,246 | 0,245 |
| Castilla y León | 0,353 | 0,368 | 0,399 | 0,416 | 0,423 |
| Catalunya | 0,126 | 0,128 | 0,137 | 0,142 | 0,139 |
| Comunitat Valenciana | 0,355 | 0,374 | 0,380 | 0,378 | 0,376 |
| Extremadura | 0,111 | 0,140 | 0,131 | 0,141 | 0,151 |
| Galicia | 0,166 | 0,166 | 0,170 | 0,178 | 0,178 |
| Madrid, Comunidad de | 0,537 | 0,553 | 0,647 | 0,652 | 0,662 |
| Melilla | | | | | |
| Murcia, Región de | 0,319 | 0,380 | 0,383 | 0,366 | 0,390 |
| Navarra, Comunidad Foral de | 0,531 | 0,575 | 0,569 | 0,533 | 0,517 |
| País Vasco | 0,074 | 0,166 | 0,197 | 0,210 | 0,210 |
| Rioja, La | 0,064 | 0,064 | 0,064 | 0,063 | 0,063 |

3.2.22 Síndrome de Prader Willi

Tabla 47. Número de casos vivos de **Síndrome de Prader Willi** a 1 de enero de 2021 y fallecidos entre 1 enero de 2010 y 31 diciembre de 2020, según sexo y Comunidad Autónoma de residencia.

| Comunidad Autónoma de residencia | VIVOS | | | FALLECIDOS | | |
|----------------------------------|------------|------------|------------|------------|-----------|-----------|
| | Hombres | Mujeres | TOTAL | Hombres | Mujeres | TOTAL |
| Andalucía | 165 | 144 | 309 | 4 | 9 | 13 |
| Aragón | | | | | | |
| Asturias, Principado de | 4 | 4 | 8 | 0 | 1 | 1 |
| Balears, Illes | 9 | 9 | 18 | 1 | 0 | 1 |
| Canarias | 8 | 17 | 25 | 2 | 0 | 2 |
| Cantabria* | | | | | | |
| Castilla-La Mancha* | | | | | | |
| Castilla y León | 14 | 16 | 30 | 2 | 2 | 4 |
| Catalunya | 57 | 72 | 129 | 2 | 2 | 4 |
| Ceuta* | 1 | 0 | 1 | 0 | 0 | 0 |
| Comunitat Valenciana | 27 | 10 | 37 | 3 | 2 | 5 |
| Extremadura | 4 | 3 | 7 | 2 | 0 | 2 |
| Galicia | 10 | 7 | 17 | 0 | 1 | 1 |
| Madrid, Comunidad de | 63 | 68 | 131 | 4 | 8 | 12 |
| Melilla | | | | | | |
| Murcia, Región de | 10 | 13 | 23 | 2 | 1 | 3 |
| Navarra, Comunidad Foral de | 8 | 7 | 15 | 2 | 1 | 3 |
| País Vasco | 7 | 5 | 12 | 0 | 0 | 0 |
| Rioja, La | 3 | 3 | 6 | 0 | 0 | 0 |
| TOTAL | 390 | 378 | 768 | 24 | 27 | 51 |

(*) Estas CC. AA. todavía no han notificado sus casos al ReeR y, por tanto, cuando aparece información reflejada corresponde únicamente a los casos enviados por otras CC. AA.

Tabla 48. Prevalencias puntuales por cada 10.000 habitantes de **Síndrome de Prader Willi** a 1 de enero de cada año (de 2017 a 2021) por Comunidad Autónoma de residencia, estimadas según casos reportados en 2023.

| Comunidad Autónoma de residencia | Prevalencias puntuales por 10.000 | | | | |
|----------------------------------|-----------------------------------|-------|-------|-------|-------|
| | 2017 | 2018 | 2019 | 2020 | 2021 |
| Andalucía | 0,303 | 0,325 | 0,344 | 0,357 | 0,363 |
| Aragón | | | | | |
| Asturias, Principado de | 0,068 | 0,068 | 0,078 | 0,079 | 0,079 |
| Balears, Illes | 0,096 | 0,154 | 0,151 | 0,149 | 0,148 |
| Canarias | 0,097 | 0,110 | 0,113 | 0,112 | 0,111 |
| Castilla y León | 0,107 | 0,116 | 0,116 | 0,121 | 0,126 |
| Catalunya | 0,163 | 0,166 | 0,169 | 0,167 | 0,168 |
| Comunitat Valenciana | 0,065 | 0,071 | 0,072 | 0,074 | 0,073 |
| Extremadura | 0,084 | 0,084 | 0,084 | 0,075 | 0,066 |
| Galicia | 0,055 | 0,059 | 0,059 | 0,063 | 0,063 |
| Madrid, Comunidad de | 0,150 | 0,169 | 0,199 | 0,196 | 0,194 |
| Melilla | | | | | |
| Murcia, Región de | 0,163 | 0,156 | 0,161 | 0,153 | 0,152 |
| Navarra, Comunidad Foral de | 0,234 | 0,233 | 0,231 | 0,228 | 0,228 |
| País Vasco | 0,028 | 0,037 | 0,055 | 0,055 | 0,055 |
| Rioja, La | 0,064 | 0,128 | 0,159 | 0,158 | 0,190 |

3.2.23 Síndrome de Williams

Tabla 49. Número de casos vivos de **Síndrome de Williams** a 1 de enero de 2021 y fallecidos entre 1 enero de 2010 y 31 diciembre de 2020, según sexo y Comunidad Autónoma de residencia.

| Comunidad Autónoma de residencia | VIVOS | | | FALLECIDOS | | |
|----------------------------------|------------|------------|------------|------------|----------|----------|
| | Hombres | Mujeres | TOTAL | Hombres | Mujeres | TOTAL |
| Andalucía | 74 | 64 | 138 | 2 | 1 | 3 |
| Aragón | 0 | 0 | 0 | 0 | 0 | 0 |
| Asturias, Principado de | | | | | | |
| Balears, Illes | 1 | 3 | 4 | 0 | 0 | 0 |
| Canarias | 8 | 5 | 13 | 0 | 0 | 0 |
| Cantabria* | | | | | | |
| Castilla-La Mancha* | | | | | | |
| Castilla y León | 4 | 8 | 12 | 0 | 0 | 0 |
| Catalunya | 42 | 38 | 80 | 0 | 1 | 1 |
| Ceuta* | | | | | | |
| Comunitat Valenciana | 10 | 8 | 18 | 1 | 0 | 1 |
| Extremadura | 5 | 3 | 8 | 0 | 0 | 0 |
| Galicia | 4 | 9 | 13 | 0 | 0 | 0 |
| Madrid, Comunidad de | 81 | 53 | 134 | 1 | 1 | 2 |
| Melilla | | | | | | |
| Murcia, Región de | 15 | 21 | 36 | 0 | 0 | 0 |
| Navarra, Comunidad Foral de | 6 | 6 | 12 | 0 | 0 | 0 |
| País Vasco | 4 | 6 | 10 | 1 | 0 | 1 |
| Rioja, La | 0 | 0 | 0 | 0 | 0 | 0 |
| TOTAL | 254 | 224 | 478 | 5 | 3 | 8 |

(*) Estas CC. AA. todavía no han notificado sus casos al ReeR y, por tanto, cuando aparece información reflejada corresponde únicamente a los casos enviados por otras CC. AA.

Tabla 50. Prevalencias puntuales por cada 10.000 habitantes de **Síndrome de Williams** a 1 de enero de cada año (de 2017 a 2021) por Comunidad Autónoma de residencia, estimadas según casos reportados en 2023.

| Comunidad Autónoma de residencia | Prevalencias puntuales por 10.000 | | | | |
|----------------------------------|-----------------------------------|-------|-------|-------|-------|
| | 2017 | 2018 | 2019 | 2020 | 2021 |
| Andalucía | 0,132 | 0,138 | 0,151 | 0,149 | 0,162 |
| Aragón | 0,000 | 0,000 | 0,000 | 0,000 | 0,000 |
| Asturias, Principado de | | | | | |
| Balears, Illes | | | | | 0,033 |
| Canarias | 0,023 | 0,032 | 0,041 | 0,049 | 0,058 |
| Castilla y León | 0,025 | 0,025 | 0,033 | 0,042 | 0,050 |
| Catalunya | 0,075 | 0,080 | 0,093 | 0,098 | 0,104 |
| Comunitat Valenciana | 0,024 | 0,026 | 0,028 | 0,034 | 0,036 |
| Extremadura | 0,074 | 0,075 | 0,075 | 0,075 | 0,076 |
| Galicia | 0,048 | 0,048 | 0,048 | 0,048 | 0,048 |
| Madrid, Comunidad de | 0,037 | 0,046 | 0,185 | 0,193 | 0,198 |
| Melilla | | | | | |
| Murcia, Región de | 0,204 | 0,210 | 0,208 | 0,219 | 0,238 |
| Navarra, Comunidad Foral de | 0,156 | 0,171 | 0,169 | 0,168 | 0,182 |
| País Vasco | 0,028 | 0,037 | 0,037 | 0,041 | 0,046 |
| Rioja, La | 0,000 | 0,000 | 0,000 | 0,000 | 0,000 |

3.2.24 Síndrome de X Frágil

Tabla 51. Número de casos vivos de **Síndrome de X Frágil** a 1 de enero de 2021 y fallecidos entre 1 enero de 2010 y 31 diciembre de 2020, según sexo y Comunidad Autónoma de residencia.

| Comunidad Autónoma de residencia | VIVOS | | | FALLECIDOS | | |
|----------------------------------|------------|------------|--------------|------------|----------|-----------|
| | Hombres | Mujeres | TOTAL | Hombres | Mujeres | TOTAL |
| Andalucía | 276 | 86 | 362 | 6 | 2 | 8 |
| Aragón | | | | | | |
| Asturias, Principado de | 1 | 0 | 1 | 1 | 1 | 2 |
| Balears, Illes | 27 | 11 | 38 | 0 | 0 | 0 |
| Canarias | 9 | 2 | 11 | 0 | 1 | 1 |
| Cantabria* | 1 | 0 | 1 | 0 | 0 | 0 |
| Castilla-La Mancha* | | | | | | |
| Castilla y León | 48 | 15 | 63 | 2 | 1 | 3 |
| Catalunya | 99 | 29 | 128 | 0 | 0 | 0 |
| Ceuta* | | | | | | |
| Comunitat Valenciana | 37 | 7 | 44 | 4 | 1 | 5 |
| Extremadura | 3 | 3 | 6 | 0 | 1 | 1 |
| Galicia | 12 | 2 | 14 | 0 | 0 | 0 |
| Madrid, Comunidad de | 133 | 32 | 165 | 5 | 2 | 7 |
| Melilla | | | | | | |
| Murcia, Región de | 109 | 32 | 141 | 5 | 0 | 5 |
| Navarra, Comunidad Foral de | 18 | 6 | 24 | 0 | 0 | 0 |
| País Vasco | 52 | 16 | 68 | 0 | 0 | 0 |
| Rioja, La | 4 | 2 | 6 | 0 | 0 | 0 |
| TOTAL | 829 | 243 | 1.072 | 23 | 9 | 32 |

(*) Estas CC. AA. todavía no han notificado sus casos al ReeR y, por tanto, cuando aparece información reflejada corresponde únicamente a los casos enviados por otras CC. AA.

Tabla 52. Prevalencias puntuales por cada 10.000 habitantes de **Síndrome de X Frágil** a 1 de enero de cada año (de 2017 a 2021) por Comunidad Autónoma de residencia, estimadas según casos reportados en 2023.

| Comunidad Autónoma de residencia | Prevalencias puntuales por 10.000 | | | | |
|----------------------------------|-----------------------------------|-------|-------|-------|-------|
| | 2017 | 2018 | 2019 | 2020 | 2021 |
| Andalucía | 0,371 | 0,403 | 0,420 | 0,421 | 0,426 |
| Aragón | | | | | |
| Asturias, Principado de | 0,010 | 0,010 | 0,010 | 0,010 | 0,010 |
| Baleares, Illes | 0,052 | 0,206 | 0,244 | 0,273 | 0,312 |
| Canarias | 0,037 | 0,046 | 0,050 | 0,045 | 0,049 |
| Castilla y León | 0,213 | 0,240 | 0,245 | 0,250 | 0,264 |
| Catalunya | 0,157 | 0,166 | 0,164 | 0,167 | 0,167 |
| Comunitat Valenciana | 0,057 | 0,069 | 0,076 | 0,080 | 0,087 |
| Extremadura | 0,056 | 0,056 | 0,056 | 0,057 | 0,057 |
| Galicia | 0,044 | 0,048 | 0,048 | 0,052 | 0,052 |
| Madrid, Comunidad de | 0,216 | 0,226 | 0,232 | 0,246 | 0,244 |
| Melilla | | | | | |
| Murcia, Región de | 0,835 | 0,867 | 0,887 | 0,917 | 0,932 |
| Navarra, Comunidad Foral de | 0,344 | 0,373 | 0,369 | 0,366 | 0,365 |
| País Vasco | 0,194 | 0,235 | 0,275 | 0,306 | 0,311 |
| Rioja, La | 0,064 | 0,096 | 0,096 | 0,095 | 0,190 |

3.3. Prevalencia puntual por enfermedad y por C. A. de residencia

Tabla 53. Prevalencia puntual a 1 de enero de 2021 por Comunidad Autónoma de residencia. Prevalencia por cada 10.000 habitantes, estimada según casos reportados en 2023.

| Enfermedad | Comunidad Autónoma o Ciudad con Estatuto de Autonomía de residencia | | | | | | | | | | | | | | | Total | |
|--|---|--------|-------------------------|-----------------|----------|-----------------|-----------|----------------------|-------------|---------|----------------------|---------|-------------------|-----------------------------|------------|-------|-----------|
| | Andalucía | Aragón | Asturias, Principado de | Baleares, Illes | Canarias | Castilla y León | Catalunya | Comunitat Valenciana | Extremadura | Galicia | Madrid, Comunidad de | Melilla | Murcia, Región de | Navarra, Comunidad Foral de | País Vasco | | Rioja, La |
| Ataxia de Friedreich | 0,198 | 0,008 | 0,010 | 0,074 | 0,049 | 0,184 | 0,124 | 0,097 | 0,255 | 0,085 | 0,201 | | 0,159 | 0,243 | 0,073 | 0,063 | 0,134 |
| Atrofia muscular espinal proximal | 0,169 | 0,045 | 0,049 | 0,041 | 0,125 | 0,142 | 0,141 | 0,129 | 0,066 | 0,089 | 0,110 | | 0,218 | 0,152 | 0,046 | 0,000 | 0,125 |
| Complejo Esclerosis Tuberosa | 1,026 | 0,113 | 0,415 | 0,271 | 0,267 | 0,461 | 0,186 | 0,271 | 0,274 | 0,304 | 0,564 | | 0,416 | 0,684 | 0,361 | 0,190 | 0,470 |
| Displasia Renal | 0,808 | 0,105 | 0,504 | 0,254 | 0,236 | 0,239 | 0,120 | 0,533 | 0,406 | 0,271 | 0,671 | 0,119 | 0,443 | 0,578 | 0,009 | 0,127 | 0,414 |
| Distrofia miotónica de Steinert | 1,248 | 0,225 | 0,296 | 0,385 | 0,544 | 0,922 | 0,468 | 0,598 | 0,539 | 0,200 | 1,304 | | 0,925 | 3,041 | 1,189 | 1,771 | 0,856 |
| Enfermedad de Fabry | 0,199 | 0,015 | 0,049 | 0,115 | 0,027 | 0,054 | 0,096 | 0,105 | 0,028 | 0,096 | 0,093 | | 0,139 | 0,076 | 0,087 | 0,000 | 0,107 |
| Enfermedad de Gaucher | 0,094 | 0,195 | 0,049 | 0,025 | 0,027 | 0,054 | 0,048 | 0,038 | 0,038 | 0,056 | 0,049 | | 0,099 | 0,000 | 0,041 | 0,000 | 0,060 |
| Enfermedad de Huntington | 0,522 | 0,105 | 0,306 | 0,377 | 0,151 | 0,641 | 0,372 | 0,474 | 0,293 | 0,463 | 0,416 | 0,119 | 0,363 | 0,289 | 0,201 | 0,253 | 0,405 |
| Enfermedad de Niemann Pick | 0,020 | 0,000 | | 0,000 | 0,004 | 0,017 | 0,017 | 0,008 | | 0,033 | 0,013 | | 0,053 | 0,015 | 0,014 | 0,127 | 0,018 |
| Enfermedad de Rendu Osler | 0,315 | 0,068 | 0,148 | 0,320 | 0,397 | 0,444 | 0,358 | 0,279 | 0,312 | 0,248 | 0,383 | | 0,344 | 0,380 | 0,595 | 0,380 | 0,338 |
| Enfermedad de Wilson | 0,294 | 0,128 | 0,059 | 0,172 | 0,129 | 0,138 | 0,158 | 0,214 | 0,104 | 0,152 | 0,343 | | 0,423 | 0,411 | 0,156 | 0,095 | 0,214 |
| Esclerosis lateral amiotrófica | 0,660 | 0,308 | 0,968 | 0,418 | 0,209 | 0,763 | 0,544 | 0,333 | 0,444 | 0,308 | 0,639 | 0,119 | 0,423 | 0,745 | 0,197 | 0,664 | 0,497 |
| Fenilcetonuria | 0,385 | 0,218 | 0,237 | 0,361 | 0,165 | 0,293 | 0,387 | 0,194 | 0,217 | 0,541 | 0,450 | 0,119 | 0,403 | 0,258 | 0,133 | 0,032 | 0,320 |
| Fibrosis quística | 0,948 | 1,022 | 0,355 | 0,639 | 0,552 | 0,897 | 0,555 | 0,997 | 0,388 | 0,627 | 0,805 | 0,357 | 0,958 | 0,502 | 0,229 | 0,253 | 0,707 |
| Hemofilia A | 1,241 | 0,631 | 0,276 | 0,336 | 0,419 | 1,027 | 0,664 | 0,414 | 0,473 | 0,530 | 0,933 | 0,119 | 0,529 | 0,912 | 0,439 | 0,285 | 0,707 |
| Osteogénesis imperfecta | 0,510 | | 0,118 | 0,172 | 0,205 | 0,335 | 0,029 | 0,357 | 0,132 | 0,156 | 0,466 | | 0,304 | 0,335 | 0,206 | 0,221 | 0,281 |
| Retinosis Pigmentaria y Retinosis Pigmentarias Síndromicas | 2,239 | 0,008 | | 1,025 | 0,223 | 2,598 | 0,231 | 0,367 | 0,321 | 0,004 | 1,323 | | 2,234 | 0,836 | 1,578 | 0,063 | 1,071 |
| Síndrome de Angelman | 0,111 | 0,053 | 0,049 | 0,041 | 0,045 | 0,042 | 0,093 | 0,053 | 0,057 | 0,059 | 0,118 | | 0,099 | 0,213 | 0,037 | 0,000 | 0,083 |
| Síndrome de Beckwith Wiedemann | 0,141 | | | 0,000 | 0,018 | 0,013 | 0,043 | 0,028 | 0,057 | 0,019 | 0,108 | | 0,159 | 0,106 | 0,046 | 0,569 | 0,077 |
| Síndrome de Goodpasture | 0,173 | 0,008 | 0,049 | 0,016 | 0,040 | 0,067 | 0,052 | 0,057 | 0,132 | 0,030 | 0,176 | | 0,093 | 0,030 | 0,000 | 0,285 | 0,098 |
| Síndrome de Marfan | 0,648 | 0,218 | 0,217 | 0,172 | 0,245 | 0,423 | 0,139 | 0,376 | 0,151 | 0,178 | 0,662 | | 0,390 | 0,517 | 0,210 | 0,063 | 0,370 |
| Síndrome de Prader Willi | 0,363 | | 0,079 | 0,148 | 0,111 | 0,126 | 0,168 | 0,073 | 0,066 | 0,063 | 0,194 | | 0,152 | 0,228 | 0,055 | 0,190 | 0,177 |
| Síndrome de Williams | 0,162 | 0,000 | | 0,033 | 0,058 | 0,050 | 0,104 | 0,036 | 0,076 | 0,048 | 0,198 | | 0,238 | 0,182 | 0,046 | 0,000 | 0,114 |
| Síndrome de X frágil | 0,426 | | 0,010 | 0,312 | 0,049 | 0,264 | 0,167 | 0,087 | 0,057 | 0,052 | 0,244 | | 0,932 | 0,365 | 0,311 | 0,190 | 0,244 |

4. DISCUSIÓN

El ReeR está diseñado a través de un gran acuerdo basado en un conjunto de procedimientos dirigidos a dar validez a los datos que se declaran por parte de las 17 CC. AA. y las dos ciudades con estatuto de autonomía, de manera que se puedan obtener datos nacionales de las enfermedades raras^{2,3}.

Los resultados mostrados en este tercer informe epidemiológico ReeR hacen referencia a los casos que han sido validados por parte de las CC. AA. y a la prevalencia a comienzo del año 2021. El informe recoge la información de 15 CC. AA. y una ciudad autónoma que han notificado sus datos al ReeR en 2023. Once de éstas declaran las 24 entidades clínicas acordadas, tres CC. AA. declaran 23 (Galicia, Aragón, La Rioja), Asturias 20 y Melilla notifica 4 entidades.

Las 4 entidades para las que se notifica información en el total de las CC. AA. y ciudad autónoma declarantes son: Enfermedad de Huntington, Enfermedad de Wilson, Esclerosis Lateral Amiotrófica y Hemofilia A. En 14 entidades se notifican datos de todas las CC. AA. declarantes salvo de Melilla.

Con respecto a los informes epidemiológicos ReeR 2021⁴ y ReeR 2022⁵, se han incluido 2 nuevas entidades (Retinosis pigmentaria y retinosis pigmentarias sindrómicas; Síndrome de Williams) y se ha ampliado el número de CC. AA. y ciudades autónomas que:

- comunican casos (Asturias, Extremadura y Melilla).
- comunican las 29 enfermedades acordadas (agrupadas en 24 entidades).

A pesar del esfuerzo y el trabajo de búsqueda para la identificación de personas afectadas por alguna de las 24 entidades clínicas raras consideradas, en alguna C. A. no se han encontrado casos. Esto sucede en Navarra para la Enfermedad de Gaucher (se declaran 0 casos), en País Vasco para el Síndrome de Goodpasture, en Illes Balears para la Enfermedad de Niemann Pick y el Síndrome de Beckwith Wiedemann, en La Rioja para la Enfermedad de Guacher, Enfermedad de Fabry y Síndrome de Williams, y en Aragón para la Enfermedad de Niemann Pick y Síndrome de Williams.

Existe cierta heterogeneidad entre los casos notificados por las CC. AA, que viene determinada, entre otros aspectos, por los siguientes:

- Número de ER para las que cada RAER capta, valida y comunica casos al ReeR.
- Fuentes de captación utilizadas por cada RAER (según su disponibilidad y accesibilidad).
- Año a partir del cual cada RAER busca e identifica casos en sus fuentes de captación.

Esta heterogeneidad en la notificación de casos al ReeR, supone una limitación a la hora de establecer comparaciones entre CC. AA. y calcular indicadores a nivel nacional. Por tanto,

aunque los criterios son uniformes y las estimaciones se irán estabilizando con la madurez del registro, este informe epidemiológico ReeR 2023 debe ser considerado y leído teniendo esto en cuenta.

A pesar de las limitaciones, este informe ReeR 2023 representa un importante avance en el conocimiento de la situación epidemiológica de las enfermedades raras en España, aportando datos conjuntos del 84,2% de las CC. AA. y ciudades autónomas, que engloban el 94,2% de la población española, y considerando definiciones homogéneas de casos para 24 entidades clínicas que representan 29 ER clasificadas a nivel de trastorno.

Desde el ReeR y cada uno de los sistemas y registros autonómicos, se continúa trabajando en la captación de nuevos casos para las enfermedades raras vigiladas, en la mejora de la calidad de los datos y en la homogeneización de procedimientos. Además, para el próximo informe epidemiológico desde el ReeR, se está trabajando en la inclusión de nuevas ER; y también varias CC. AA. que hasta ahora no han realizado notificaciones al ReeR se encuentran en proceso de captación y validación de sus casos para poder incorporarlos al Registro Estatal de Enfermedades Raras. Todo ello con el fin de avanzar hacia una mejor aproximación a la situación epidemiológica de las enfermedades raras en España.

5. GLOSARIO

- **Caso captado:** Aquel proveniente de alguna de las fuentes de captación y que es potencialmente susceptible de incluirse en el registro, tras la validación correspondiente.
- **Caso validado:** Caso captado que cumple con los criterios de validación acordados en la ficha correspondiente, que permiten considerar que se trata de un caso de enfermedad rara y que, por tanto, debe ser comunicado al ReeR.
- **Enfermedad Rara (ER):** En el ámbito de la Unión Europea, el programa de acción comunitaria sobre las enfermedades raras (1999-2003) adoptó la actual definición de enfermedades raras o poco frecuentes como aquellas que, con peligro de muerte o invalidez crónica, tienen una prevalencia menor de 5 casos por cada 10.000 habitantes. Dicha definición ha sido asumida en la Estrategia Nacional de Enfermedades Raras del Sistema Nacional de Salud, tanto en su primera edición del año 2009 como en la actualización del 2014, y por lo tanto es aplicable a todo el ámbito de actuación de las enfermedades raras en España, incluido el Registro Estatal de Enfermedades Raras.
- **Ficha de validación:** Documento consensuado de enfermedades seleccionadas para su registro en el ReeR, que especifica el procedimiento que se debe seguir para que un caso se considere validado.
- **Fuente de captación:** Fuente de información utilizada para identificar posibles casos de enfermedades raras. Puede variar de una C. A. a otra dependiendo de su disponibilidad y accesibilidad.
- **Listado de Enfermedades Raras del ReeR:** Conjunto de enfermedades raras consensuadas para su captura, validación e inclusión en el ReeR.
- **Registro Estatal de Enfermedades Raras (ReeR):** El ReeR es la base de datos en la que se aúna la información de los pacientes con alguna enfermedad rara comunicada por los registros autonómicos de enfermedades raras y de las ciudades autónomas de Ceuta y Melilla, en consonancia con lo establecido en el Real Decreto 1091/2015. Es de naturaleza poblacional y recoge la información que le permite cubrir los objetivos que la normativa (RD 1091/2015) fija para este registro.
- **Registros Autonómicos de Enfermedades Raras (RAER):** los sistemas de información y registros de enfermedades raras autonómicos y de las ciudades con Estatuto de Autonomía que forman el ReeR, al que transmiten sus datos, en consonancia con lo establecido en el Real Decreto 1091/2015.

6. REFERENCIAS

1. European Commission. Programme of Community Action on Rare Diseases (1999-2003). 1999. (Consultado el 01/12/2023) Disponible en:
https://ec.europa.eu/health/archive/ph_overview/previous_programme/rare_diseases/rare_dis_wpgm99_en.pdf
2. Real Decreto 1091/2015, de 4 de diciembre, por el que se crea y regula el Registro Estatal de Enfermedades Raras. Boletín Oficial del Estado, nº 307 (24 de diciembre de 2015) Disponible en:
<https://www.boe.es/boe/dias/2015/12/24/pdfs/BOE-A-2015-14083.pdf>
3. Vicente E, Ardanaz E, Ramalle-Gómara E, Echevarría LJ, Mira MP, Chalco-Orrego JP, Benito C, Guardiola-Villarroy S, Mallol C, Guinaldo JM, Carrillo P, Cáffaro M, Compés ML, Caro MN, Alonso V, Soler P. Vigilancia de las enfermedades raras en España: el Registro Estatal de Enfermedades Raras (ReeR). Rev. Esp. de Salud Pública. 2021; 95: 2 de noviembre e202111186. Disponible en:
<https://recyt.fecyt.es/index.php/RESP/article/view/93037>
4. Informe ReeR 2021 Situación de las Enfermedades Raras en 2010-2018. Primer informe epidemiológico del Registro Estatal de Enfermedades Raras, 10 de septiembre de 2021. (Consultado el 01/12/2023) Disponible en:
https://www.sanidad.gob.es/areas/calidadAsistencial/estrategias/enfermedadesRaras/docs/Informe_reer_reducido_2021.pdf
5. Informe ReeR 2022 Situación de las Enfermedades Raras en España. Noviembre 2022. (Consultado el 01/12/2023) Disponible en:
https://www.sanidad.gob.es/areas/calidadAsistencial/estrategias/enfermedadesRaras/docs/Informe_Epidemiologico_Anual_2022_ReeR_ACCESIBLE.pdf