

Informe ReeR 2024:  
Situación de las  
Enfermedades Raras en  
España

Noviembre de 2024



Este documento puede ser reproducido total o parcialmente, por cualquier medio, siempre que se cite explícitamente su procedencia.

Para citar este documento:

Grupo de trabajo del Registro Estatal de Enfermedades Raras. Informe ReeR 2024: Situación de las Enfermedades Raras en España.



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:** Dolores Muñoyerro Muñiz, María de las Nieves Caro Melero. Registro Andaluz de Enfermedades Raras (RAER). Subdirección Técnica Asesora de Gestión de la Información. Servicio Andaluz de Salud. Consejería de Salud y Consumo-Junta de Andalucía.

**Aragón:** Ana Stanic, María Pilar Rodrigo Val, Javier Moll Lecha. Registro de Enfermedades Raras de la Comunidad Autónoma de Aragón. Servicio de Evaluación y Acreditación Sanitaria. Dirección General de Asistencia Sanitaria y Planificación. Departamento de Sanidad del Gobierno de Aragón.

**Asturias, Principado de:** Eva García Fernández, 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.

**Balears, Illes:** Mercedes Caffaro Rovira. Registro Poblacional 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. Dirección General de Programas Asistenciales. Servicio Canario de la Salud.

### Cantabria

**Castilla y León:** Almudena Horcas de Frutos, Aurora Plaza Bermejo y Rufino Álamo Sanz. 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:** Ariadna Sanz Escartín, Ariadna Tigri Santiña, 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. Francesc Botella Quijal. Cristina Giménez Lozano. Miguel Quel Benedicto. Antonio Sarrión Auñón. Marta Serra Briz. José Luis de la Torre Morales. Rocío Zurriaga Carda. Área de Investigación en Enfermedades Raras de la Fundación para el Fomento de la Investigación Sanitaria y Biomédica de la Comunitat Valenciana (Fisabio). Clara Cavero Carbonell. Anna Torró Gómez.

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

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

**Comunidad de Madrid:** Jenaro Astray Mochales, Juan Pablo Chalco Orrego, María Felicitas Domínguez Berjón, María D. Esteban Vasallo, Marina Gutiérrez Moronta. Sistema de Información de Enfermedades Raras de la Comunidad de Madrid (SIERMA). Dirección General de Salud Pública. Consejería de Sanidad.

**Región de Murcia:** María Pilar Mira Escolano, Juana María Cayuela Fuentes, Pilar Ciller Montoya, Luis Alberto Maceda Roldán, Eva Mikulasova y Cristina Oliva López, Antonia Sánchez Escámez y Joaquín Palomar Rodríguez. Sistema de Información sobre Enfermedades Raras de la Región de Murcia (SIERrm). Servicio de Planificación y Financiación Sanitaria. Dirección General de Planificación, Farmacia e Investigación Sanitaria. Consejería de Salud.

**Comunidad Foral de Navarra:** Esther Vicente Cemborain. 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:** Henar Sampedro García. 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:** Enrique Ramalle Gómara y María Isabel Palacios-Castaño. Registro de Enfermedades Raras de La Rioja. Servicio de Epidemiología y Prevención Sanitaria. Dirección General de Salud Pública, Consumo y Cuidados. Consejería de Salud y Políticas Sociales.

**Ceuta:** Registro de Enfermedades Raras de Ceuta, Servicio de Vigilancia Epidemiológica, Consejería de Sanidad y Servicios Sociales.

**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). Ana Villaverde Hueso, Greta Arias Merino y Verónica Alonso Ferreira.

#### **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 y Equidad en Salud.

Centro de Coordinación de Alertas y Emergencias Sanitarias (CCAES). María Dolores Perea Aceituno, Pilar Soler Crespo, Enrique Gutiérrez González, Patricia Santágueda Balader (Tragsatec).

## 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.....	10
2.3. Indicadores .....	10
2.4. Base de datos.....	10
2.5. Análisis descriptivo .....	10
2.6. Cálculo de la prevalencia .....	10
3. RESULTADOS .....	12
3.1. Generales.....	12
3.2. Específicos por enfermedad y C. A. de residencia.....	17
3.2.1. Artrogriposis múltiple congénita .....	17
3.2.2. Artrogriposis múltiple congénita distal.....	19
3.2.3. Ataxia de Friedreich .....	21
3.2.4. Atrofia muscular espinal proximal .....	23
3.2.5. Cirrosis biliar primaria .....	25
3.2.6. Complejo esclerosis tuberosa .....	27
3.2.7. Displasia renal .....	29
3.2.8. Distrofia miotónica de Steinert .....	31
3.2.9. Enfermedad de Fabry.....	33
3.2.10. Enfermedad de Gaucher .....	35
3.2.11. Enfermedad de Huntington .....	37
3.2.12. Enfermedad de Niemann-Pick .....	39
3.2.13. Enfermedad de Rendu-Osler.....	41
3.2.14. Enfermedad de Wilson.....	43
3.2.15. Esclerosis lateral amiotrófica .....	45
3.2.16. Fenilcetonuria .....	47
3.2.17. Fibrosis quística .....	49
3.2.18. Hemofilia A.....	51

3.2.19. Hipotiroidismo congénito .....	53
3.2.20. Osteogénesis imperfecta .....	55
3.2.21. Retinosis pigmentaria y Retinosis pigmentaria sindrómicas .....	57
3.2.22. Síndrome de Angelman .....	59
3.2.23. Síndrome de Beckwith-Wiedemann .....	61
3.2.24. Síndrome de Goodpasture .....	63
3.2.25. Síndrome de Marfan .....	65
3.2.26. Síndrome de Prader-Willi .....	67
3.2.27. Síndrome de Williams .....	69
3.2.28. Síndrome de X frágil .....	71
3.2.29. Tetralogía de Fallot.....	73
3.3. Prevalencia puntual por enfermedad.....	75
4. DISCUSIÓN .....	77
5. GLOSARIO.....	79
6. BIBLIOGRAFÍA.....	80

## 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 habitantes<sup>1</sup>.

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 Sanidad<sup>2</sup>.

El Registro Estatal de Enfermedades Raras (ReeR) está formado por los registros autonómicos (RAER), encargados de transmitir los datos al primero<sup>2,3</sup>.

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 2024 incluye información de 11 grupos, 82 trastornos y 54 subtipos de enfermedades raras, que han sido agrupados, tanto para la recogida de datos como para su análisis en las siguientes 29 entidades:

1. Artrogriposis múltiple congénita
2. Artrogriposis múltiple congénita distal
3. Ataxia de Friedreich
4. Atrofia muscular espinal proximal
5. Cirrosis biliar primaria
6. Complejo esclerosis tuberosa
7. Displasia renal
8. Distrofia miotónica de Steinert

9. Enfermedad de Fabry
10. Enfermedad de Gaucher
11. Enfermedad de Huntington
12. Enfermedad de Niemann-Pick
13. Enfermedad de Rendu-Osler
14. Enfermedad de Wilson
15. Esclerosis lateral amiotrófica
16. Fenilcetonuria
17. Fibrosis quística
18. Hemofilia A
19. Hipotiroidismo congénito
20. Osteogénesis imperfecta
21. Retinosis pigmentaria y Retinosis pigmentaria sindrómicas
22. Síndrome de Angelman
23. Síndrome de Beckwith-Wiedemann
24. Síndrome de Goodpasture
25. Síndrome de Marfan
26. Síndrome de Prader-Willi
27. Síndrome de Williams
28. Síndrome de X frágil
29. Tetralogía de Fallot

Sólo se incluyen casos con clínica excluyéndose los diagnósticos prenatales de no natos, los portadores asintomáticos y los presintomáticos. En aquellas enfermedades incluidas en el programa poblacional de cribado neonatal de la Cartera Común de Servicios del SNS se recogen también los casos presintomáticos.

#### 2.1.3 Criterios relativos a la validación:

Se considerará validado un caso cuando cumpla los criterios de la ficha 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 2021.

## 2.3. Indicadores

De los registros reportados en 2024 se presentan los siguientes indicadores:

- a) Número de casos registrados vivos a 31 de diciembre de 2021 y fallecidos por cualquier causa durante el periodo de 2010 a 2021, para reflejar así la situación a comienzo del año siguiente (1 de enero de 2022).
- b) Prevalencia puntual registrada a 1 de enero de 2022 por enfermedad rara y Comunidad Autónoma (C. A.) de residencia por 10.000 habitantes, y las correspondientes prevalencias puntuales históricas desde el 1 enero del año 2017, según los casos reportados en 2024.

## 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 una ciudad autónoma que han declarado casos al ReeR en 2024: Andalucía, Aragón, Asturias, 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. A fecha de cierre del informe, de forma excepcional, algunos casos figuran como residentes en más de una C. A.

NOTA: la distribución de los casos fallecidos entre 1 de enero de 2010 y 31 de diciembre de 2021 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 los 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](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. declarantes y una ciudad autónoma, 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.

Por otro lado, el valor de la prevalencia para un mismo año puede variar ligeramente entre los informes anuales, ya que cada año las CC. AA. hacen el esfuerzo de captar el máximo de casos para todos los años. De este modo, se espera que los datos sean cada vez más consolidados y la capacidad de detección mejor.

### 3. RESULTADOS

#### 3.1. Generales

En el ReeR, se han registrado 63.074 casos con una o varias de las 29 enfermedades raras incluidas en el informe, lo que corresponde a 47.364 personas vivas a 1 enero de 2022 (23.514 hombres, 23.849 mujeres y 1 indeterminado) (Tablas 1 y 3) y 15.611 personas fallecidas en el periodo entre el 1 de enero de 2010 y 31 de diciembre de 2021 (Tablas 2 y 4).

**Tabla 1.** Número de casos vivos a 1 de enero de 2022 según sexo y entidad clínica considerada.

Enfermedad Rara	VIVOS		
	Hombres	Mujeres	Total
Artrogriposis múltiple congénita	189	194	383
Artrogriposis múltiple congénita distal	48	24	72
Ataxia de Friedreich	305	365	670
Atrofia muscular espinal proximal	337	294	631
Cirrosis biliar primaria	376	3.576	3.952
Complejo esclerosis tuberosa	1.091	1.186	2.277
Displasia renal	1.356	903	2.259
Distrofia miotónica de Steinert	1.968	2.129	4.097
Enfermedad de Fabry	281	306	587
Enfermedad de Gaucher	151	142	293
Enfermedad de Huntington	807	1.029	1.836
Enfermedad de Niemann-Pick	55	29	84
Enfermedad de Rendu-Osler	704	1.007	1.711
Enfermedad de Wilson	585	477	1.062
Esclerosis lateral amiotrófica	1.451	1.052	2.503
Fenilcetonuria	735	853	1.588
Fibrosis quística	1.776	1.792	3.568
Hemofilia A	3.244	417	3.662*
Hipotiroidismo congénito	963	1.313	2.276
Osteogénesis imperfecta	675	792	1.467
Retinosis pigmentaria y Retinosis pigmentarias sindrómicas	2.324	2.758	5.082
Síndrome de Angelman	194	195	389
Síndrome de Beckwith-Wiedemann	176	166	342

Enfermedad Rara	VIVOS		
	Hombres	Mujeres	Total
Síndrome de Goodpasture	197	241	438
Síndrome de Marfan	987	880	1.867
Síndrome de Prader-Willi	426	417	843
Síndrome de Williams	266	243	509
Síndrome de X frágil	883	270	1.153
Tetralogía de Fallot	1.001	836	1.837
Total (-)	23.551	23.886	47.438*

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

(-) Una persona puede aparecer varias veces si tiene más de una enfermedad rara.

**Tabla 2.** Número de casos fallecidos entre 1 enero 2010 y 31 de diciembre de 2021 según sexo y entidad clínica considerada.

Enfermedad Rara	FALLECIDOS		
	Hombres	Mujeres	Total
Artrogriposis múltiple congénita	17	14	31
Artrogriposis múltiple congénita distal	0	0	0
Ataxia de Friedreich	127	118	245
Atrofia muscular espinal proximal	103	83	186
Cirrosis biliar primaria	226	1.098	1.324
Complejo esclerosis tuberosa	81	87	168
Displasia renal	82	39	121
Distrofia miotónica de Steinert	790	606	1.396
Enfermedad de Fabry	42	31	73
Enfermedad de Gaucher	21	21	42
Enfermedad de Huntington	623	647	1.270
Enfermedad de Niemann-Pick	19	16	35
Enfermedad de Rendu-Osler	223	207	430
Enfermedad de Wilson	52	39	91
Esclerosis lateral amiotrófica	4.253	3.612	7.866*
Fenilcetonuria	14	7	21
Fibrosis quística	175	202	377
Hemofilia A	279	56	335
Hipotiroidismo congénito	21	43	64

Enfermedad Rara	FALLECIDOS		
	Hombres	Mujeres	Total
Osteogénesis imperfecta	54	52	106
Retinosis pigmentaria y Retinosis pigmentarias sindrómicas	370	311	681
Síndrome de Angelman	9	8	17
Síndrome de Beckwith-Wiedemann	18	14	32
Síndrome de Goodpasture	160	123	283
Síndrome de Marfan	110	72	182
Síndrome de Prader-Willi	34	30	64
Síndrome de Williams	6	7	13
Síndrome de X frágil	31	9	40
Tetralogía de Fallot	85	57	143*
Total (-)	8.025	7.609	15.636*

(\*) En los totales figura un caso adicional con sexo no informado.

(-) Una persona puede aparecer varias veces si tiene más de una enfermedad rara.

**Tabla 3.** Número de casos vivos a 1 de enero de 2022 por enfermedad y grupo de edad.

Enfermedad Rara	Grupo 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
Artrogriposis múltiple congénita	6	26	47	60	43	42	24	29	28	24	16	8	14	8	6	2				383
Artrogriposis múltiple congénita distal	1	9	16	6	8	5	3	2	3	4	4	2	3	1	2		1	1	1	72
Ataxia de Friedreich			3	26	28	38	37	33	53	68	72	75	64	66	49	25	20	8	5	670
Atrofia muscular espinal proximal	13	67	69	63	90	44	36	31	37	31	37	30	21	27	13	10	6	4	2	631
Cirrosis biliar primaria					1		3	18	49	140	217	357	517	550	490	479	443	321	367	3.952
Complejo esclerosis tuberosa	7	63	136	181	163	163	135	169	225	253	221	183	118	85	64	48	33	21	9	2.277
Displasia renal	48	304	498	500	274	146	79	74	55	51	31	32	27	33	24	26	22	24	11	2.259
Distrofia miotónica de Steinert	4	23	42	88	131	152	191	207	363	524	598	519	482	332	199	129	64	33	16	4.097
Enfermedad de Fabry	2	5	15	20	24	23	25	32	39	51	67	66	69	57	30	27	18	11	6	587
Enfermedad de Gaucher	1	2	12	12	10	13	13	15	17	24	30	20	38	29	24	12	12	5	4	293
Enfermedad de Huntington		1	1	1	3	3	19	69	101	159	207	222	229	242	170	165	126	65	53	1.836
Enfermedad de Niemann-Pick	2	1	13	7	6	6	4	4	6	5	9	2	4	3	3	2	3	2	2	84
Enfermedad de Rendu-Osler		10	11	31	45	49	54	69	89	127	166	161	184	193	176	144	101	59	42	1.711
Enfermedad de Wilson		1	21	58	78	81	80	108	95	124	106	92	84	53	38	20	13	4	6	1.062
Esclerosis lateral amiotrófica				2	2	7	14	24	37	96	170	193	283	333	361	360	307	155	159	2.503
Fenilcetonuria	32	172	248	312	230	146	114	101	59	68	49	26	15	4	5	4	1	1	1	1.588
Fibrosis quística	60	257	703	371	343	315	283	282	254	223	159	98	73	62	22	21	20	10	12	3.568
Hemofilia A	12	118	209	301	281	253	251	267	286	314	281	236	213	200	142	110	83	54	51	3.662
Hipotiroidismo congénito	117	520	738	353	159	64	45	41	47	35	40	29	23	14	11	17	7	8	8	2.276
Osteogénesis imperfecta	5	38	101	139	137	104	86	87	108	120	130	100	106	77	55	31	24	8	11	1.467
Retinosis pigmentaria y Retinosis pigmentaria síndromicas		4	39	62	81	109	146	165	277	396	454	535	582	536	443	406	362	233	252	5.082
Síndrome de Angelman		33	60	72	64	38	49	35	15	16	5	1			1					389
Síndrome de Beckwith-Wiedemann	8	42	79	78	46	28	13	10	6	8	7	4	8	1	1	2			1	342
Síndrome de Goodpasture			1	1	8	13	12	22	20	23	19	28	39	52	42	58	32	39	29	438
Síndrome de Marfan		25	77	135	155	148	126	152	156	187	204	173	107	100	54	34	23	7	4	1.867
Síndrome de Prader-Willi	14	64	152	149	116	91	85	45	36	45	25	16	1	1	1	2				843
Síndrome de Williams	7	45	73	108	80	57	40	32	23	19	17	3	5							509
Síndrome de X frágil	1	27	117	167	160	157	131	98	85	55	52	25	23	16	12	13	8	3	3	1.153
Tetralogía de Fallot	33	159	225	250	201	103	133	118	140	121	120	112	44	41	26	6	4	1		1.837
Total (-)	373	2.016	3.706	3.553	2.967	2.398	2.231	2.329	2.709	3.311	3.513	3.348	3.376	3.116	2.464	2.153	1.733	1.077	1.055	47.438

(-) Una persona puede aparecer varias veces si tiene más de una enfermedad rara.

**Tabla 4.** Número de casos fallecidos entre 1 de enero de 2010 y 31 de diciembre de 2021 por enfermedad y grupo de edad de fallecimiento.

Enfermedad Rara	Grupo 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
Artrogriposis múltiple congénita	10	5	2	0	1	0	0	1	1	1	2	0	1	1	1	1	2	0	2	31
Artrogriposis múltiple congénita distal	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0
Ataxia de Friedreich	0	0	1	0	4	1	5	10	15	19	28	29	25	29	29	17	12	14	7	245
Atrofia muscular espinal proximal	76	31	7	5	5	5	6	3	3	4	0	4	5	5	1	9	7	3	7	186
Cirrosis biliar primaria	0	0	0	0	0	0	0	0	1	4	7	24	47	66	99	145	190	284	457	1.324
Complejo esclerosis tuberosa	0	1	1	1	1	2	7	15	10	16	15	15	15	11	12	17	12	9	8	168
Displasia renal	17	8	9	2	1	2	2	3	3	0	2	7	10	6	6	13	10	9	11	121
Distrofia miotónica de Steinert	2	4	1	6	7	3	6	15	23	72	120	185	243	248	217	135	53	34	22	1.396
Enfermedad de Fabry	0	0	0	0	0	0	0	1	0	2	1	9	8	7	7	13	8	11	6	73
Enfermedad de Gaucher	2	2	0	0	0	0	0	0	0	2	1	4	1	4	2	7	5	2	10	42
Enfermedad de Huntington	0	0	0	1	1	4	4	15	39	62	100	93	147	141	152	159	121	124	107	1.270
Enfermedad de Niemann-Pick	1	10	5	0	1	1	2	0	2	2	0	2	1	2	4	0	1	0	1	35
Enfermedad de Rendu-Osler	0	1	2	0	0	2	1	1	2	2	5	12	15	26	40	66	77	96	82	430
Enfermedad de Wilson	0	1	0	1	3	2	2	5	2	12	10	8	11	7	5	9	7	3	3	91
Esclerosis lateral amiotrófica	1	0	0	0	1	4	6	17	59	134	253	477	657	896	1.219	1.360	1.310	970	502	7.866
Fenilcetonuria	2	0	1	1	0	0	0	0	1	0	2	3	2	1	1	0	0	0	7	21
Fibrosis quística	7	5	8	6	27	59	56	43	38	20	13	11	13	12	8	9	17	14	11	377
Hemofilia A	3	3	3	3	2	4	4	6	8	15	15	20	28	32	26	27	41	35	60	335
Hipotiroidismo congénito	13	5	2	0	0	1	0	1	0	1	4	2	3	5	2	4	2	7	12	64
Osteogénesis imperfecta	3	0	0	2	1	3	1	2	2	5	8	5	10	7	13	12	11	13	8	106
Retinosis pigmentaria y Retinosis pigmentaria sindrómicas	0	0	1	0	1	1	1	2	4	4	12	24	27	34	51	66	98	124	231	681
Síndrome de Angelman	0	1	0	0	3	5	3	1	1	0	1	1	1	0	0	0	0	0	0	17
Síndrome de Beckwith-Wiedemann	2	1	1	5	2	1	1	2	2	1	1	4	1	1	0	2	2	2	1	32
Síndrome de Goodpasture	0	0	0	0	0	1	0	1	4	2	7	11	12	14	22	39	51	52	67	283
Síndrome de Marfan	6	3	0	2	0	2	6	9	19	12	19	23	24	12	11	14	7	8	5	182
Síndrome de Prader-Willi	2	2	4	2	6	4	5	8	10	13	3	0	2	1	1	1	0	0	0	64
Síndrome de Williams	3	2	1	1	0	0	0	1	1	0	2	0	0	0	1	0	1	0	0	13
Síndrome de X frágil	0	0	0	0	0	1	1	2	3	1	0	2	4	5	8	5	4	1	3	40
Tetralogía de Fallot	18	13	2	3	3	6	6	5	4	15	14	13	16	7	7	4	4	0	3	143
Total (-)	168	98	51	41	70	114	125	169	257	421	645	988	1.329	1.580	1.945	2.134	2.053	1.815	1.633	15.636

(-) Una persona puede aparecer varias veces si tiene más de una enfermedad rara.

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

#### 3.2.1. Artrogriposis múltiple congénita

**Tabla 5.** Número de casos vivos de **Artrogriposis múltiple congénita** a 1 de enero de 2022 y fallecidos entre 1 enero de 2010 y 31 diciembre de 2021, según sexo y Comunidad Autónoma de residencia.

Comunidad Autónoma de residencia	VIVOS			FALLECIDOS		
	Hombres	Mujeres	TOTAL	Hombres	Mujeres	TOTAL
Andalucía	79	73	152	6	6	12
Aragón						
Asturias, Principado de						
Baleares, Illes						
Canarias	8	15	23	0	1	1
Cantabria*						
Castilla-La Mancha*						
Castilla y León	13	10	23	1	0	1
Catalunya	34	22	56	1	1	2
Ceuta*						
Comunitat Valenciana	16	27	43	4	4	8
Extremadura	3	6	9	0	0	0
Galicia	4	6	10	1	1	2
Madrid, Comunidad de	22	20	42	2	1	3
Melilla						
Murcia, Región de	7	12	19	2	0	2
Navarra, Comunidad Foral de						
País Vasco	3	3	6	0	0	0
Rioja, La	0	0	0	0	0	0
<b>TOTAL</b>	<b>189</b>	<b>194</b>	<b>383</b>	<b>17</b>	<b>14</b>	<b>31</b>

(\*) 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.** Prevalencia puntual por cada 10.000 habitantes de **Artrogriposis múltiple congénita** a 1 de enero de cada año 2017 a 2022 por Comunidad Autónoma de residencia, estimadas según casos reportados en 2024.

Comunidad Autónoma de residencia	Prevalencias puntuales por 10.000					
	2017	2018	2019	2020	2021	2022
Andalucía	0,175	0,179	0,181	0,178	0,179	0,179
Aragón						
Asturias, Principado de						
Balears, Illes						
Canarias	0,038	0,042	0,065	0,074	0,087	0,105
Castilla y León	0,074	0,083	0,087	0,092	0,092	0,097
Catalunya	0,044	0,053	0,063	0,069	0,070	0,072
Comunitat Valenciana	0,059	0,069	0,070	0,079	0,085	0,084
Extremadura	0,065	0,075	0,075	0,075	0,085	0,085
Galicia	0,037	0,041	0,041	0,037	0,037	0,037
Madrid, Comunidad de	0,026	0,025	0,042	0,049	0,054	0,062
Melilla						
Murcia, Región de	0,136	0,122	0,121	0,119	0,119	0,124
Navarra, Comunidad Foral de						
País Vasco	0,009	0,009	0,014	0,018	0,023	0,027
Rioja, La	0,000	0,000	0,000	0,000	0,000	0,000

### 3.2.2. Artroriposis múltiple congénita distal

**Tabla 7.** Número de casos vivos de **Artroriposis múltiple congénita distal** a 1 de enero de 2022 y fallecidos entre 1 enero de 2010 y 31 diciembre de 2021, según sexo y Comunidad Autónoma de residencia.

Comunidad Autónoma de residencia	VIVOS			FALLECIDOS		
	Hombres	Mujeres	TOTAL	Hombres	Mujeres	TOTAL
Andalucía						
Aragón						
Asturias, Principado de						
Balears, Illes						
Canarias						
Cantabria*						
Castilla-La Mancha*						
Castilla y León	4	3	7	0	0	0
Catalunya						
Ceuta*						
Comunitat Valenciana	3	3	6	0	0	0
Extremadura	1	0	1	0	0	0
Galicia	1	0	1	0	0	0
Madrid, Comunidad de	24	15	39	0	0	0
Melilla						
Murcia, Región de	15	3	18	0	0	0
Navarra, Comunidad Foral de						
País Vasco	0	0	0	0	0	0
Rioja, La	0	0	0	0	0	0
<b>TOTAL</b>	<b>48</b>	<b>24</b>	<b>72</b>	<b>0</b>	<b>0</b>	<b>0</b>

(\*) 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.** Prevalencia puntual por cada 10.000 habitantes de **Artrogriposis múltiple congénita distal** a 1 de enero de cada año 2017 a 2022 por Comunidad Autónoma de residencia, estimadas según casos reportados en 2024.

Comunidad Autónoma de residencia	Prevalencias puntuales por 10.000					
	2017	2018	2019	2020	2021	2022
Andalucía						
Aragón						
Asturias, Principado de						
Balears, Illes						
Canarias						
Castilla y León	0,004	0,017	0,017	0,029	0,029	0,029
Catalunya						
Comunitat Valenciana	0,002	0,002	0,004	0,006	0,008	0,012
Extremadura	0,009	0,009	0,009	0,009	0,009	0,009
Galicia						0,004
Madrid, Comunidad de	0,033	0,034	0,050	0,052	0,054	0,058
Melilla						
Murcia, Región de	0,075	0,074	0,080	0,106	0,112	0,118
Navarra, Comunidad Foral de						
País Vasco	0,000	0,000	0,000	0,000	0,000	0,000
Rioja, La	0,000	0,000	0,000	0,000	0,000	0,000

### 3.2.3. Ataxia de Friedreich

**Tabla 9.** Número de casos vivos de **Ataxia de Friedreich** a 1 de enero de 2022 y fallecidos entre 1 enero de 2010 y 31 diciembre de 2021, según sexo y Comunidad Autónoma de residencia.

Comunidad Autónoma de residencia	VIVOS			FALLECIDOS		
	Hombres	Mujeres	TOTAL	Hombres	Mujeres	TOTAL
Andalucía	70	133	203	45	32	77
Aragón	5	0	5	2	0	2
Asturias, Principado de	1	0	1	1	0	1
Baleares, Illes	4	4	8	3	3	6
Canarias	5	6	11	4	1	5
Cantabria*						
Castilla-La Mancha*		1	1			
Castilla y León	21	24	45	11	14	25
Catalunya	45	50	95	5	9	14
Ceuta*						
Comunitat Valenciana	30	23	53	15	16	31
Extremadura	6	12	18	7	4	11
Galicia	12	12	24	8	4	12
Madrid, Comunidad de	78	65	143	14	26	40
Melilla						
Murcia, Región de	14	10	24	5	6	11
Navarra, Comunidad Foral de	9	7	16	3	2	5
País Vasco	3	17	20	2	0	2
Rioja, La	2	1	3	2	1	3
<b>TOTAL</b>	<b>305</b>	<b>365</b>	<b>670</b>	<b>127</b>	<b>118</b>	<b>245</b>

(\*) 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.** Prevalencia puntual por cada 10.000 habitantes de **Ataxia de Friedreich** a 1 de enero de cada año 2017 a 2022 por Comunidad Autónoma de residencia, estimadas según casos reportados en 2024.

Comunidad Autónoma de residencia	Prevalencias puntuales por 10.000					
	2017	2018	2019	2020	2021	2022
Andalucía	0,280	0,270	0,267	0,256	0,245	0,239
Aragón					0,008	0,038
Asturias, Principado de	0,010	0,019	0,020	0,020	0,010	0,010
Balears, Illes	0,071	0,070	0,095	0,085	0,076	0,067
Canarias	0,071	0,070	0,060	0,055	0,050	0,050
Castilla y León	0,193	0,207	0,212	0,213	0,197	0,189
Catalunya	0,074	0,092	0,130	0,131	0,123	0,122
Comunitat Valenciana	0,103	0,105	0,106	0,109	0,107	0,104
Extremadura	0,213	0,205	0,206	0,207	0,179	0,170
Galicia	0,089	0,085	0,093	0,089	0,089	0,089
Madrid, Comunidad de	0,181	0,182	0,209	0,214	0,211	0,212
Melilla						
Murcia, Región de	0,163	0,169	0,161	0,152	0,158	0,157
Navarra, Comunidad Foral de	0,296	0,294	0,291	0,273	0,242	0,241
País Vasco	0,018	0,032	0,050	0,063	0,068	0,091
Rioja, La		0,032	0,032	0,063	0,094	0,094

### 3.2.4. Atrofia muscular espinal proximal

**Tabla 11.** Número de casos vivos de **Atrofia muscular espinal proximal** a 1 de enero de 2022 y fallecidos entre 1 enero de 2010 y 31 diciembre de 2021, según sexo y Comunidad Autónoma de residencia.

Comunidad Autónoma de residencia	VIVOS <sup>1</sup>			FALLECIDOS		
	Hombres	Mujeres	TOTAL	Hombres	Mujeres	TOTAL
Andalucía	97	59	156	19	19	38
Aragón	6	7	13	2	2	4
Asturias, Principado de	3	2	5	5	2	7
Baleares, Illes	7	9	16	2	4	6
Canarias	18	14	32	7	4	11
Cantabria*						
Castilla-La Mancha*						
Castilla y León	17	18	35	5	2	7
Catalunya	68	60	128	10	7	17
Ceuta*						
Comunitat Valenciana	29	42	71	17	19	36
Extremadura	3	5	8	1	0	1
Galicia	14	11	25	4	3	7
Madrid, Comunidad de	45	41	86	23	13	36
Melilla						
Murcia, Región de	21	14	35	7	4	11
Navarra, Comunidad Foral de	3	7	10	0	2	2
País Vasco	6	5	11	0	2	2
Rioja, La	2	0	2	1	0	1
<b>TOTAL</b>	<b>339</b>	<b>294</b>	<b>633</b>	<b>103</b>	<b>83</b>	<b>186</b>

(\*) 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.

(1) 2 personas figuran como residentes en más de una C. A.

**Tabla 12.** Prevalencia puntual por cada 10.000 habitantes de **Atrofia muscular espinal proximal** a 1 de enero de cada año 2017 a 2022 por Comunidad Autónoma de residencia, estimadas según casos reportados en 2024.

Comunidad Autónoma de residencia	Prevalencias puntuales por 10.000					
	2017	2018	2019	2020	2021	2022
Andalucía	0,162	0,162	0,168	0,175	0,179	0,183
Aragón	0,038	0,038	0,038	0,045	0,045	0,098
Asturias, Principado de	0,048	0,049	0,069	0,059	0,049	0,050
Balears, Illes	0,062	0,079	0,086	0,110	0,127	0,135
Canarias	0,099	0,099	0,107	0,129	0,133	0,146
Castilla y León	0,131	0,137	0,137	0,150	0,155	0,147
Catalunya	0,138	0,141	0,150	0,158	0,160	0,165
Comunitat Valenciana	0,105	0,113	0,132	0,135	0,132	0,139
Extremadura	0,065	0,065	0,075	0,075	0,075	0,076
Galicia	0,063	0,074	0,081	0,093	0,093	0,093
Madrid, Comunidad de	0,070	0,066	0,101	0,110	0,111	0,128
Melilla						
Murcia, Región de	0,163	0,183	0,188	0,212	0,217	0,229
Navarra, Comunidad Foral de	0,140	0,155	0,153	0,152	0,151	0,150
País Vasco	0,005	0,014	0,023	0,036	0,041	0,050
Rioja, La	0,064	0,064	0,063	0,094	0,063	0,063

### 3.2.5. Cirrosis biliar primaria

**Tabla 13.** Número de casos vivos de **Cirrosis biliar primaria** a 1 de enero de 2022 y fallecidos entre 1 enero de 2010 y 31 diciembre de 2021, según sexo y Comunidad Autónoma de residencia.

Comunidad Autónoma de residencia	VIVOS			FALLECIDOS <sup>1</sup>		
	Hombres	Mujeres	TOTAL	Hombres	Mujeres	TOTA
Andalucía	8	126	134	1	5	6
Aragón	0	0	0	0	0	0
Asturias, Principado de	0	0	0	0	0	0
Balears, Illes	16	126	142	7	15	22
Canarias	10	71	81	6	28	34
Cantabria*						
Castilla-La Mancha*	1		1			
Castilla y León	86	664	750	41	183	224
Catalunya	2	21	23	0	2	2
Ceuta*						
Comunitat Valenciana	52	465	517	44	232	276
Extremadura	17	125	142	20	65	85
Galicia	9	143	152	1	5	6
Madrid, Comunidad de	137	1.470	1.607	88	457	545
Melilla						
Murcia, Región de	16	172	188	13	80	93
Navarra, Comunidad Foral de	4	14	18	0	2	2
País Vasco	16	162	178	3	18	21
Rioja, La	2	17	19	3	9	12
<b>TOTAL</b>	<b>376</b>	<b>3.576</b>	<b>3.952</b>	<b>227</b>	<b>1.101</b>	<b>1.328</b>

(\*) 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.

(1) 4 personas fallecidas figuran como residentes en más de una C. A.

**Tabla 14.** Prevalencia puntual por cada 10.000 habitantes de **Cirrosis biliar primaria** a 1 de enero de cada año 2017 a 2022 por Comunidad Autónoma de residencia, estimadas según casos reportados en 2024.

Comunidad Autónoma de residencia	Prevalencias puntuales por 10.000					
	2017	2018	2019	2020	2021	2022
Andalucía	0,152	0,156	0,157	0,157	0,153	0,157
Aragón	0,000	0,000	0,000	0,000	0,000	0,000
Asturias, Principado de	0,000	0,000	0,000	0,000	0,000	0,000
Balears, Illes	0,665	0,815	0,941	1,071	1,115	1,196
Canarias	0,217	0,249	0,293	0,331	0,330	0,371
Castilla y León	2,429	2,611	2,723	2,855	3,002	3,157
Catalunya	0,013	0,015	0,022	0,026	0,028	0,030
Comunitat Valenciana	0,932	0,996	1,082	1,058	1,022	1,012
Extremadura	1,390	1,361	1,377	1,371	1,319	1,344
Galicia	0,377	0,407	0,437	0,481	0,519	0,564
Madrid, Comunidad de	2,192	2,225	2,322	2,375	2,361	2,383
Melilla						
Murcia, Región de	1,369	1,380	1,348	1,339	1,317	1,229
Navarra, Comunidad Foral de	0,234	0,248	0,276	0,258	0,272	0,271
País Vasco	0,124	0,700	0,801	0,836	0,818	0,807
Rioja, La	0,414	0,445	0,570	0,565	0,563	0,594

### 3.2.6. Complejo esclerosis tuberosa

**Tabla 15.** Número de casos vivos de **Complejo esclerosis tuberosa** a 1 de enero de 2022 y fallecidos entre 1 enero de 2010 y 31 diciembre de 2021, según sexo y Comunidad Autónoma de residencia.

Comunidad Autónoma de residencia	VIVOS <sup>1</sup>			FALLECIDOS		
	Hombres	Mujeres	TOTAL	Hombres	Mujeres	TOTAL
Andalucía	419	443	862	16	18	34
Aragón	17	31	48	4	2	6
Asturias, Principado de	13	29	42	3	2	5
Baleares, Illes	19	19	38	3	3	6
Canarias	29	32	61	2	7	9
Cantabria*						
Castilla-La Mancha*						
Castilla y León	64	56	120	4	6	10
Catalunya	111	135	246	12	8	20
Ceuta*						
Comunitat Valenciana	65	83	148	12	10	22
Extremadura	15	23	38	2	4	6
Galicia	36	58	94	3	8	11
Madrid, Comunidad de	200	193	393	12	12	24
Melilla						
Murcia, Región de	36	32	68	4	4	8
Navarra, Comunidad Foral de	26	20	46	2	2	4
País Vasco	39	35	74	1	1	2
Rioja, La	4	1	5	1	0	1
<b>TOTAL</b>	<b>1.093</b>	<b>1.190</b>	<b>2.283</b>	<b>81</b>	<b>87</b>	<b>168</b>

(\*) 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.

(1) 6 personas figuran como residentes en más de una C. A.

**Tabla 16.** Prevalencia puntual por cada 10.000 habitantes de **Complejo esclerosis tuberosa** a 1 de enero de cada año 2017 a 2022 por Comunidad Autónoma de residencia, estimadas según casos reportados en 2024.

Comunidad Autónoma de residencia	Prevalencias puntuales por 10.000					
	2017	2018	2019	2020	2021	2022
Andalucía	1,033	1,033	1,035	1,026	1,024	1,013
Aragón	0,129	0,122	0,114	0,113	0,113	0,361
Asturias, Principado de	0,348	0,360	0,372	0,383	0,415	0,418
Balears, Illes	0,230	0,254	0,276	0,289	0,321	0,320
Canarias	0,265	0,272	0,269	0,280	0,275	0,279
Castilla y León	0,394	0,434	0,445	0,454	0,474	0,505
Catalunya	0,250	0,257	0,271	0,291	0,297	0,317
Comunitat Valenciana	0,251	0,256	0,275	0,277	0,284	0,290
Extremadura	0,343	0,354	0,356	0,357	0,358	0,360
Galicia	0,325	0,337	0,330	0,329	0,345	0,349
Madrid, Comunidad de	0,497	0,510	0,533	0,543	0,572	0,583
Melilla						
Murcia, Región de	0,400	0,385	0,396	0,391	0,415	0,445
Navarra, Comunidad Foral de	0,670	0,665	0,705	0,697	0,695	0,692
País Vasco	0,124	0,178	0,273	0,316	0,325	0,335
Rioja, La	0,096	0,095	0,127	0,157	0,157	0,156

### 3.2.7. Displasia renal

**Tabla 17.** Número de casos vivos de **Displasia renal** a 1 de enero de 2022 y fallecidos entre 1 enero de 2010 y 31 diciembre de 2021, según sexo y Comunidad Autónoma de residencia.

Comunidad Autónoma de residencia	VIVOS			FALLECIDOS		
	Hombres	Mujeres	TOTAL	Hombres	Mujeres	TOTAL
Andalucía	474	345	819	10	5	15
Aragón	11	3	14	0	2	2
Asturias, Principado de	29	23	52	4	1	5
Baleares, Illes	30	17	47	3	0	3
Canarias	37	20	57	2	0	2
Cantabria*						
Castilla-La Mancha*	2	2	4			
Castilla y León	39	27	66	4	1	5
Catalunya	106	51	157	24	5	29
Ceuta*						
Comunitat Valenciana	182	107	289	13	7	20
Extremadura	26	27	53	6	3	9
Galicia	50	21	71	5	3	8
Madrid, Comunidad de	302	216	518	8	11	19
Melilla						
Murcia, Región de	43	25	68	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	3	0	3
<b>TOTAL</b>	<b>1.356</b>	<b>903</b>	<b>2.259</b>	<b>82</b>	<b>39</b>	<b>121</b>

(\*) 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.** Prevalencia puntual por cada 10.000 habitantes de **Displasia renal** a 1 de enero de cada año 2017 a 2022 por Comunidad Autónoma de residencia, estimadas según casos reportados en 2024.

Comunidad Autónoma de residencia	Prevalencias puntuales por 10.000					
	2017	2018	2019	2020	2021	2022
Andalucía	0,786	0,838	0,867	0,894	0,922	0,962
Aragón	0,030	0,030	0,030	0,105	0,105	0,105
Asturias, Principado de	0,445	0,477	0,489	0,501	0,504	0,517
Balears, Illes	0,204	0,254	0,268	0,280	0,346	0,396
Canarias	0,170	0,206	0,232	0,234	0,243	0,261
Castilla y León	0,185	0,211	0,229	0,238	0,260	0,278
Catalunya	0,172	0,178	0,194	0,196	0,200	0,202
Comunitat Valenciana	0,467	0,492	0,525	0,549	0,552	0,566
Extremadura	0,398	0,457	0,506	0,507	0,490	0,502
Galicia	0,247	0,252	0,263	0,266	0,267	0,264
Madrid, Comunidad de	0,605	0,631	0,703	0,720	0,748	0,768
Melilla						
Murcia, Región de	0,407	0,399	0,402	0,417	0,441	0,445
Navarra, Comunidad Foral de	0,561	0,588	0,582	0,576	0,574	0,572
País Vasco			0,005	0,009	0,009	0,009
Rioja, La	0,064	0,095	0,095	0,157	0,125	0,125

### 3.2.8. Distrofia miotónica de Steinert

**Tabla 19.** Número de casos vivos de **Distrofia miotónica de Steinert** a 1 de enero de 2022 y fallecidos entre 1 enero de 2010 y 31 diciembre de 2021, según sexo y Comunidad Autónoma de residencia.

Comunidad Autónoma de residencia	VIVOS <sup>1</sup>			FALLECIDOS <sup>2</sup>		
	Hombres	Mujeres	TOTAL	Hombres	Mujeres	TOTAL
Andalucía	543	519	1.062	148	131	279
Aragón	18	24	42	1	2	3
Asturias, Principado de	15	14	29	16	18	34
Balears, Illes	36	22	58	14	18	32
Canarias	55	69	124	27	16	43
Cantabria*						
Castilla-La Mancha*	2	3	5	1		1
Castilla y León	106	126	232	85	66	151
Catalunya	222	280	502	56	37	93
Ceuta*						
Comunitat Valenciana	148	173	321	109	80	189
Extremadura	32	48	80	23	12	35
Galicia	22	33	55	5	5	10
Madrid, Comunidad de	425	457	882	187	131	318
Melilla						
Murcia, Región de	70	67	137	27	24	51
Navarra, Comunidad Foral de	94	108	202	43	33	76
País Vasco	157	164	321	28	24	52
Rioja, La	26	25	51	22	12	34
<b>TOTAL</b>	<b>1.971</b>	<b>2.132</b>	<b>4.103</b>	<b>792</b>	<b>609</b>	<b>1.401</b>

(\*) 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.

(1) 6 personas figuran como residentes en más de una C. A.

(2) 5 personas fallecidas figuran como residentes en más de una C. A.

**Tabla 20.** Prevalencia puntual por cada 10.000 habitantes de **Distrofia miotónica de Steinert** a 1 de enero de cada año 2017 a 2022 por Comunidad Autónoma de residencia, estimadas según casos reportados en 2024.

Comunidad Autónoma de residencia	Prevalencias puntuales por 10.000					
	2017	2018	2019	2020	2021	2022
Andalucía	1,430	1,417	1,383	1,347	1,294	1,248
Aragón	0,175	0,175	0,182	0,210	0,225	0,316
Asturias, Principado de	0,348	0,341	0,343	0,314	0,296	0,289
Balears, Illes	0,443	0,508	0,484	0,484	0,482	0,489
Canarias	0,539	0,544	0,553	0,561	0,574	0,567
Castilla y León	0,838	0,894	0,939	0,955	0,989	0,977
Catalunya	0,606	0,629	0,647	0,645	0,636	0,647
Comunitat Valenciana	0,659	0,672	0,708	0,701	0,677	0,628
Extremadura	0,769	0,764	0,787	0,817	0,801	0,757
Galicia	0,155	0,159	0,189	0,207	0,208	0,204
Madrid, Comunidad de	1,056	1,331	1,351	1,327	1,302	1,308
Melilla						
Murcia, Región de	0,915	0,913	0,905	0,914	0,929	0,896
Navarra, Comunidad Foral de	3,660	3,497	3,370	3,213	3,081	3,040
País Vasco	0,161	0,229	0,428	1,189	1,166	1,455
Rioja, La	1,273	1,461	1,582	1,569	1,565	1,596

### 3.2.9. Enfermedad de Fabry

**Tabla 21.** Número de casos vivos de **Enfermedad de Fabry** a 1 de enero de 2022 y fallecidos entre 1 enero de 2010 y 31 diciembre de 2021, según sexo y Comunidad Autónoma de residencia.

Comunidad Autónoma de residencia	VIVOS			FALLECIDOS		
	Hombres	Mujeres	TOTAL	Hombres	Mujeres	TOTAL
Andalucía	102	109	211	13	8	21
Aragón	2	1	3	0	1	1
Asturias, Principado de	3	1	4	1	1	2
Baleares, Illes	11	5	16	1	1	2
Canarias	3	3	6	0	0	0
Cantabria*						
Castilla-La Mancha*						
Castilla y León	7	12	19	1	1	2
Catalunya	50	60	110	3	4	7
Ceuta*						
Comunitat Valenciana	30	21	51	12	7	19
Extremadura	3	1	4	2	0	2
Galicia	13	22	35	1	0	1
Madrid, Comunidad de	33	43	76	4	4	8
Melilla						
Murcia, Región de	10	15	25	2	2	4
Navarra, Comunidad Foral de	4	1	5	1	2	3
País Vasco	10	12	22	1	0	1
Rioja, La	0	0	0	0	0	0
<b>TOTAL</b>	<b>281</b>	<b>306</b>	<b>587</b>	<b>42</b>	<b>31</b>	<b>73</b>

(\*) 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.** Prevalencia puntual por cada 10.000 habitantes de **Enfermedad de Fabry** a 1 de enero de cada año 2017 a 2022 por Comunidad Autónoma de residencia, estimadas según casos reportados en 2024.

Comunidad Autónoma de residencia	Prevalencias puntuales por 10.000					
	2017	2018	2019	2020	2021	2022
Andalucía	0,248	0,247	0,246	0,243	0,240	0,248
Aragón					0,023	0,023
Asturias, Principado de	0,039	0,039	0,039	0,049	0,049	0,040
Balears, Illes	0,035	0,044	0,052	0,102	0,127	0,135
Canarias	0,014	0,014	0,014	0,023	0,028	0,027
Castilla y León	0,016	0,021	0,037	0,046	0,055	0,080
Catalunya	0,100	0,105	0,111	0,126	0,130	0,142
Comunitat Valenciana	0,097	0,113	0,114	0,109	0,110	0,100
Extremadura	0,028	0,037	0,047	0,047	0,038	0,038
Galicia	0,089	0,104	0,126	0,126	0,126	0,130
Madrid, Comunidad de	0,056	0,063	0,083	0,094	0,097	0,113
Melilla						
Murcia, Región de	0,075	0,081	0,080	0,093	0,138	0,163
Navarra, Comunidad Foral de	0,093	0,093	0,092	0,091	0,076	0,075
País Vasco	0,009	0,059	0,077	0,077	0,081	0,100
Rioja, La	0,000	0,000	0,000	0,000	0,000	0,000

### 3.2.10. Enfermedad de Gaucher

**Tabla 23.** Número de casos vivos de **Enfermedad de Gaucher** a 1 de enero de 2022 y fallecidos entre 1 enero de 2010 y 31 diciembre de 2021, según sexo y Comunidad Autónoma de residencia.

Comunidad Autónoma de residencia	VIVOS			FALLECIDOS		
	Hombres	Mujeres	TOTAL	Hombres	Mujeres	TOTAL
Andalucía	41	42	83	6	4	10
Aragón	15	14	29	2	7	9
Asturias, Principado de	0	5	5	0	0	0
Baleares, Illes	2	3	5	1	0	1
Canarias	0	5	5	1	1	2
Cantabria*						
Castilla-La Mancha*						
Castilla y León	6	8	14	1	1	2
Catalunya	26	20	46	0	4	4
Ceuta*						
Comunitat Valenciana	12	11	23	3	1	4
Extremadura	4	2	6	2	0	2
Galicia	11	8	19	1	0	1
Madrid, Comunidad de	23	12	35	3	2	5
Melilla						
Murcia, Región de	7	7	14	1	1	2
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
<b>TOTAL</b>	<b>151</b>	<b>142</b>	<b>293</b>	<b>21</b>	<b>21</b>	<b>42</b>

(\*) 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.** Prevalencia puntual por cada 10.000 habitantes de **Enfermedad de Gaucher** a 1 de enero de cada año 2017 a 2022 por Comunidad Autónoma de residencia, estimadas según casos reportados en 2024.

Comunidad Autónoma de residencia	Prevalencias puntuales por 10.000					
	2017	2018	2019	2020	2021	2022
Andalucía	0,102	0,104	0,102	0,102	0,099	0,098
Aragón	0,084	0,099	0,098	0,098	0,203	0,218
Asturias, Principado de	0,048	0,049	0,049	0,049	0,049	0,050
Balears, Illes	0,027	0,035	0,035	0,034	0,034	0,042
Canarias	0,014	0,019	0,019	0,018	0,028	0,023
Castilla y León	0,049	0,058	0,062	0,063	0,059	0,059
Catalunya	0,052	0,056	0,056	0,058	0,059	0,059
Comunitat Valenciana	0,044	0,046	0,042	0,044	0,043	0,045
Extremadura	0,056	0,056	0,056	0,056	0,057	0,057
Galicia	0,063	0,067	0,067	0,070	0,070	0,071
Madrid, Comunidad de	0,036	0,040	0,050	0,049	0,049	0,052
Melilla						
Murcia, Región de	0,095	0,101	0,107	0,106	0,105	0,092
Navarra, Comunidad Foral de	0,000	0,000	0,000	0,000	0,000	0,000
País Vasco	0,023	0,032	0,032	0,032	0,041	0,041
Rioja, La	0,000	0,000	0,000	0,000	0,000	0,000

### 3.2.11. Enfermedad de Huntington

**Tabla 25.** Número de casos vivos de **Enfermedad de Huntington** a 1 de enero de 2022 y fallecidos entre 1 enero de 2010 y 31 diciembre de 2021, según sexo y Comunidad Autónoma de residencia.

Comunidad Autónoma de residencia	VIVOS			FALLECIDOS <sup>1</sup>		
	Hombres	Mujeres	TOTAL	Hombres	Mujeres	TOTAL
Andalucía	188	245	433	133	143	276
Aragón	4	9	13	15	11	26
Asturias, Principado de	16	18	34	14	22	36
Baleares, Illes	30	29	59	19	24	43
Canarias	14	19	33	19	21	40
Cantabria*						
Castilla-La Mancha*				1		1
Castilla y León	68	92	160	67	64	131
Catalunya	127	156	283	13	9	22
Ceuta*						
Comunitat Valenciana	93	134	227	115	114	229
Extremadura	25	14	39	39	28	67
Galicia	65	72	137	54	63	117
Madrid, Comunidad de	120	175	295	98	104	202
Melilla	0	1	1	0	0	0
Murcia, Región de	19	31	50	16	25	41
Navarra, Comunidad Foral de	10	10	20	8	11	19
País Vasco	22	23	45	11	6	17
Rioja, La	6	1	7	3	3	6
<b>TOTAL</b>	<b>807</b>	<b>1.029</b>	<b>1.836</b>	<b>625</b>	<b>648</b>	<b>1.273</b>

(\*) 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.

(1) 3 personas fallecidas figuran como residentes en más de una C. A.

**Tabla 26.** Prevalencia puntual por cada 10.000 habitantes de **Enfermedad de Huntington** a 1 de enero de cada año 2017 a 2022 por Comunidad Autónoma de residencia, estimadas según casos reportados en 2024.

Comunidad Autónoma de residencia	Prevalencias puntuales por 10.000					
	2017	2018	2019	2020	2021	2022
Andalucía	0,695	0,668	0,629	0,586	0,553	0,509
Aragón	0,175	0,145	0,144	0,135	0,105	0,098
Asturias, Principado de	0,329	0,312	0,274	0,285	0,306	0,338
Balears, Illes	0,292	0,377	0,492	0,501	0,507	0,497
Canarias	0,208	0,202	0,181	0,175	0,170	0,151
Castilla y León	0,653	0,683	0,665	0,671	0,667	0,674
Catalunya	0,237	0,271	0,313	0,343	0,370	0,365
Comunitat Valenciana	0,534	0,542	0,533	0,521	0,501	0,444
Extremadura	0,593	0,578	0,524	0,451	0,405	0,369
Galicia	0,543	0,551	0,522	0,533	0,537	0,509
Madrid, Comunidad de	0,432	0,429	0,459	0,466	0,443	0,437
Melilla	0,116	0,116	0,116	0,116	0,116	0,118
Murcia, Región de	0,352	0,352	0,389	0,384	0,362	0,327
Navarra, Comunidad Foral de	0,436	0,433	0,368	0,364	0,302	0,301
País Vasco	0,078	0,128	0,159	0,185	0,194	0,204
Rioja, La	0,159	0,222	0,285	0,282	0,250	0,219

### 3.2.12. Enfermedad de Niemann-Pick

**Tabla 27.** Número de casos vivos de **Enfermedad de Niemann-Pick** a 1 de enero de 2022 y fallecidos entre 1 enero de 2010 y 31 diciembre de 2021, según sexo y Comunidad Autónoma de residencia.

Comunidad Autónoma de residencia	VIVOS <sup>1</sup>			FALLECIDOS		
	Hombres	Mujeres	TOTAL	Hombres	Mujeres	TOTAL
Andalucía	13	7	20	4	2	6
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	4	1	5	0	0	0
Catalunya	12	4	16	2	3	5
Ceuta*						
Comunitat Valenciana	2	3	5	2	4	6
Extremadura	0	0	0	1	0	1
Galicia	3	4	7	4	1	5
Madrid, Comunidad de	9	4	13	4	4	8
Melilla						
Murcia, Región de	5	3	8	1	1	2
Navarra, Comunidad Foral de	2	0	2	0	0	0
País Vasco	3	2	5	0	0	0
Rioja, La	3	1	4	0	0	0
<b>TOTAL</b>	<b>57</b>	<b>29</b>	<b>86</b>	<b>19</b>	<b>16</b>	<b>35</b>

(\*) 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.

(1) 2 personas figuran como residentes en más de una C. A.

**Tabla 28.** Prevalencia puntual por cada 10.000 habitantes de **Enfermedad de Niemann-Pick** a 1 de enero de cada año 2017 a 2022 por Comunidad Autónoma de residencia, estimadas según casos reportados en 2024.

Comunidad Autónoma de residencia	Prevalencias puntuales por 10.000					
	2017	2018	2019	2020	2021	2022
Andalucía	0,027	0,026	0,025	0,025	0,022	0,023
Aragón	0,000	0,000	0,000	0,000	0,000	0,000
Asturias, Principado de						
Balears, Illes	0,000	0,000	0,000	0,000	0,000	0,000
Canarias	0,009	0,005	0,009	0,009	0,005	0,005
Castilla y León	0,008	0,012	0,017	0,017	0,017	0,021
Catalunya	0,017	0,019	0,020	0,021	0,019	0,021
Comunitat Valenciana	0,012	0,010	0,012	0,010	0,010	0,010
Extremadura	0,009	0,009	0,009			
Galicia	0,033	0,030	0,033	0,033	0,026	0,026
Madrid, Comunidad de	0,008	0,008	0,021	0,018	0,016	0,019
Melilla						
Murcia, Región de	0,034	0,027	0,027	0,040	0,053	0,052
Navarra, Comunidad Foral de	0,016	0,015	0,015	0,015	0,015	0,030
País Vasco	0,005	0,005	0,005	0,009	0,014	0,023
Rioja, La	0,127	0,127	0,127	0,126	0,125	0,125

### 3.2.13. Enfermedad de Rendu-Osler

**Tabla 29.** Número de casos vivos de **Enfermedad de Rendu-Osler** a 1 de enero de 2022 y fallecidos entre 1 enero de 2010 y 31 diciembre de 2021, según sexo y Comunidad Autónoma de residencia.

Comunidad Autónoma de residencia	VIVOS <sup>1</sup>			FALLECIDOS		
	Hombres	Mujeres	TOTAL	Hombres	Mujeres	TOTAL
Andalucía	124	156	280	31	29	60
Aragón	3	6	9	0	2	2
Asturias, Principado de	8	7	15	6	4	10
Baleares, Illes	16	23	39	2	6	8
Canarias	34	65	99	14	17	31
Cantabria*	4	4	8			
Castilla-La Mancha*		1	1			
Castilla y León	52	67	119	31	22	53
Catalunya	141	220	361	11	12	23
Ceuta*						
Comunitat Valenciana	67	90	157	36	31	67
Extremadura	20	16	36	5	8	13
Galicia	32	50	82	32	18	50
Madrid, Comunidad de	118	167	285	36	39	75
Melilla						
Murcia, Región de	28	32	60	2	5	7
Navarra, Comunidad Foral de	10	16	26	6	7	13
País Vasco	43	80	123	9	5	14
Rioja, La	6	7	13	2	2	4
<b>TOTAL</b>	<b>706</b>	<b>1.007</b>	<b>1.713</b>	<b>223</b>	<b>207</b>	<b>430</b>

(\*) 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.

(1) 2 personas figuran como residentes en más de una C. A.

**Tabla 30.** Prevalencia puntual por cada 10.000 habitantes de **Enfermedad de Rendu-Osler** a 1 de enero de cada año 2017 a 2022 por Comunidad Autónoma de residencia, estimadas según casos reportados en 2024.

Comunidad Autónoma de residencia	Prevalencias puntuales por 10.000					
	2017	2018	2019	2020	2021	2022
Andalucía	0,365	0,364	0,359	0,343	0,339	0,329
Aragón				0,068	0,068	0,068
Asturias, Principado de	0,135	0,136	0,117	0,138	0,148	0,149
Balears, Illes	0,239	0,263	0,294	0,306	0,321	0,329
Canarias	0,321	0,357	0,372	0,414	0,422	0,453
Castilla y León	0,505	0,509	0,511	0,509	0,491	0,501
Catalunya	0,319	0,362	0,390	0,421	0,448	0,465
Comunitat Valenciana	0,279	0,286	0,307	0,309	0,316	0,307
Extremadura	0,306	0,298	0,290	0,319	0,339	0,341
Galicia	0,317	0,311	0,304	0,307	0,304	0,305
Madrid, Comunidad de	0,303	0,317	0,405	0,432	0,418	0,423
Melilla						
Murcia, Región de	0,319	0,331	0,329	0,331	0,349	0,392
Navarra, Comunidad Foral de	0,421	0,418	0,414	0,394	0,393	0,391
País Vasco	0,229	0,425	0,510	0,570	0,569	0,558
Rioja, La	0,382	0,476	0,380	0,408	0,407	0,407

### 3.2.14. Enfermedad de Wilson

**Tabla 31.** Número de casos vivos de **Enfermedad de Wilson** a 1 de enero de 2022 y fallecidos entre 1 enero de 2010 y 31 diciembre de 2021, según sexo y Comunidad Autónoma de residencia.

Comunidad Autónoma de residencia	VIVOS <sup>1</sup>			FALLECIDOS		
	Hombres	Mujeres	TOTAL	Hombres	Mujeres	TOTAL
Andalucía	158	109	267	15	14	29
Aragón	7	9	16	1	0	1
Asturias, Principado de	2	4	6	1	0	1
Baleares, Illes	15	8	23	1	0	1
Canarias	10	21	31	4	1	5
Cantabria*						
Castilla-La Mancha*	1	1	2			
Castilla y León	21	15	36	5	5	10
Catalunya	72	65	137	6	5	11
Ceuta*						
Comunitat Valenciana	66	44	110	3	4	7
Extremadura	7	3	10	1	1	2
Galicia	22	27	49	5	1	6
Madrid, Comunidad de	142	109	251	5	6	11
Melilla						
Murcia, Región de	35	29	64	3	2	5
Navarra, Comunidad Foral de	9	19	28	2	0	2
País Vasco	21	13	34	0	0	0
Rioja, La	1	2	3	0	0	0
<b>TOTAL</b>	<b>589</b>	<b>478</b>	<b>1.067</b>	<b>52</b>	<b>39</b>	<b>91</b>

(\*) 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.

(1) 5 personas figuran como residentes en más de una C. A.

**Tabla 32.** Prevalencia puntual por cada 10.000 habitantes de **Enfermedad de Wilson** a 1 de enero de cada año 2017 a 2022 por Comunidad Autónoma de residencia, estimadas según casos reportados en 2024.

Comunidad Autónoma de residencia	Prevalencias puntuales por 10.000					
	2017	2018	2019	2020	2021	2022
Andalucía	0,332	0,329	0,328	0,317	0,311	0,314
Aragón	0,099	0,107	0,129	0,128	0,128	0,120
Asturias, Principado de	0,058	0,058	0,059	0,059	0,059	0,060
Balears, Illes	0,089	0,140	0,164	0,187	0,186	0,194
Canarias	0,128	0,131	0,125	0,133	0,138	0,142
Castilla y León	0,127	0,128	0,133	0,142	0,147	0,152
Catalunya	0,143	0,149	0,148	0,163	0,170	0,177
Comunitat Valenciana	0,188	0,190	0,192	0,198	0,213	0,215
Extremadura	0,056	0,084	0,094	0,103	0,113	0,095
Galicia	0,177	0,178	0,174	0,178	0,178	0,182
Madrid, Comunidad de	0,291	0,299	0,335	0,350	0,360	0,372
Melilla						
Murcia, Región de	0,441	0,440	0,436	0,431	0,422	0,418
Navarra, Comunidad Foral de	0,436	0,433	0,444	0,424	0,423	0,421
País Vasco	0,032	0,087	0,118	0,131	0,149	0,154
Rioja, La	0,096	0,095	0,095	0,094	0,094	0,094

### 3.2.15. Esclerosis lateral amiotrófica

**Tabla 33.** Número de casos vivos de **Esclerosis lateral amiotrófica** a 1 de enero de 2022 y fallecidos entre 1 enero de 2010 y 31 diciembre de 2021, según sexo y Comunidad Autónoma de residencia.

Comunidad Autónoma de residencia	VIVOS <sup>1</sup>			FALLECIDOS <sup>2</sup>		
	Hombres	Mujeres	TOTAL	Hombres	Mujeres	TOTAL
Andalucía	350	286	636	820	683	1.504(+)
Aragón	20	17	37	148	122	270
Asturias, Principado de	62	26	88	211	166	377
Baleares, Illes	54	25	79	136	82	218
Canarias	29	13	42	184	142	326
Cantabria*				1		1
Castilla-La Mancha*	3	2	5	28	14	42
Castilla y León	117	72	189	375	312	687
Catalunya	229	209	438	235	261	496
Ceuta*						
Comunitat Valenciana	111	76	187	637	588	1.225
Extremadura	27	25	52	101	69	170
Galicia	80	36	116	145	111	256
Madrid, Comunidad de	251	190	441	803	747	1.550
Melilla	0	1	1	3	2	5
Murcia, Región de	50	32	82	156	136	292
Navarra, Comunidad Foral de	25	15	40	106	79	185
País Vasco	32	20	52	101	56	157
Rioja, La	12	9	21	65	50	115
<b>TOTAL</b>	<b>1.452</b>	<b>1.054</b>	<b>2.506</b>	<b>4.255</b>	<b>3.620</b>	<b>7.876(+)</b>

(\*) 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 no informado.

(1) 3 personas figuran como residentes en más de una C. A.

(2) 10 personas fallecidas figuran como residentes en más de una C. A.

**Tabla 34.** Prevalencia puntual por cada 10.000 habitantes de **Esclerosis lateral amiotrófica** a 1 de enero de cada año 2017 a 2022 por Comunidad Autónoma de residencia, estimadas según casos reportados en 2024.

Comunidad Autónoma de residencia	Prevalencias puntuales por 10.000					
	2017	2018	2019	2020	2021	2022
Andalucía	1,563	1,415	1,259	1,098	0,944	0,747
Aragón	0,494	0,358	0,318	0,301	0,285	0,279
Asturias, Principado de	1,306	1,285	1,136	1,012	0,968	0,876
Balears, Illes	0,408	0,298	0,415	0,467	0,608	0,666
Canarias	0,312	0,310	0,302	0,289	0,257	0,192
Castilla y León	0,789	0,819	0,786	0,784	0,809	0,796
Catalunya	0,426	0,493	0,540	0,601	0,618	0,564
Comunitat Valenciana	0,560	0,573	0,533	0,533	0,422	0,366
Extremadura	0,417	0,429	0,459	0,526	0,490	0,492
Galicia	0,351	0,396	0,348	0,355	0,385	0,431
Madrid, Comunidad de	0,666	0,646	0,716	0,774	0,676	0,654
Melilla	0,116	0,116	0,116	0,116	0,116	0,118
Murcia, Región de	0,508	0,527	0,536	0,470	0,422	0,536
Navarra, Comunidad Foral de	0,530	0,526	0,705	0,667	0,740	0,602
País Vasco	0,069	0,279	0,305	0,579	0,176	0,236
Rioja, La	0,382	0,445	0,570	0,596	0,657	0,657

### 3.2.16. Fenilcetonuria

**Tabla 35.** Número de casos vivos de **Fenilcetonuria** a 1 de enero de 2022 y fallecidos entre 1 enero de 2010 y 31 diciembre de 2021, según sexo y Comunidad Autónoma de residencia.

Comunidad Autónoma de residencia	VIVOS <sup>1</sup>			FALLECIDOS		
	Hombres	Mujeres	TOTAL	Hombres	Mujeres	TOTAL
Andalucía	149	186	335	0	2	2
Aragón	21	22	43	0	1	1
Asturias, Principado de	14	9	23	2	0	2
Baleares, Illes	27	21	48	0	0	0
Canarias	19	20	39	1	0	1
Cantabria*	1		1			
Castilla-La Mancha*	2	2	4			
Castilla y León	34	44	78	0	0	0
Catalunya	145	167	312	1	0	1
Ceuta*						
Comunitat Valenciana	54	46	100	1	0	1
Extremadura	11	19	30	3	1	4
Galicia	63	94	157	2	1	3
Madrid, Comunidad de	146	163	309	4	2	6
Melilla						
Murcia, Región de	27	39	66	0	0	0
Navarra, Comunidad Foral de	11	7	18	0	0	0
País Vasco	14	15	29	0	0	0
Rioja, La	1	0	1	0	0	0
<b>TOTAL</b>	<b>739</b>	<b>854</b>	<b>1.593</b>	<b>14</b>	<b>7</b>	<b>21</b>

(\*) 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.

(1) 5 personas figuran como residentes en más de una C. A.

**Tabla 36.** Prevalencia puntual por cada 10.000 habitantes de **Fenilcetonuria** a 1 de enero de cada año 2017 a 2022 por Comunidad Autónoma de residencia, estimadas según casos reportados en 2024.

Comunidad Autónoma de residencia	Prevalencias puntuales por 10.000					
	2017	2018	2019	2020	2021	2022
Andalucía	0,356	0,374	0,382	0,386	0,391	0,394
Aragón	0,175	0,175	0,174	0,180	0,218	0,324
Asturias, Principado de	0,203	0,204	0,206	0,236	0,237	0,229
Balears, Illes	0,222	0,280	0,363	0,365	0,389	0,404
Canarias	0,137	0,136	0,144	0,161	0,170	0,178
Castilla y León	0,205	0,228	0,258	0,279	0,298	0,328
Catalunya	0,340	0,363	0,372	0,378	0,388	0,402
Comunitat Valenciana	0,180	0,186	0,186	0,192	0,193	0,196
Extremadura	0,213	0,224	0,215	0,244	0,283	0,284
Galicia	0,543	0,566	0,578	0,577	0,578	0,583
Madrid, Comunidad de	0,413	0,423	0,443	0,443	0,455	0,458
Melilla						
Murcia, Región de	0,366	0,372	0,369	0,398	0,402	0,431
Navarra, Comunidad Foral de	0,218	0,248	0,260	0,273	0,272	0,271
País Vasco	0,050	0,069	0,123	0,131	0,131	0,131
Rioja, La	0,032	0,032	0,032	0,031	0,031	0,031

### 3.2.17. Fibrosis quística

**Tabla 37.** Número de casos vivos de **Fibrosis quística** a 1 de enero de 2022 y fallecidos entre 1 enero de 2010 y 31 diciembre de 2021, según sexo y Comunidad Autónoma de residencia.

Comunidad Autónoma de residencia	VIVOS <sup>1</sup>			FALLECIDOS <sup>2</sup>		
	Hombres	Mujeres	TOTAL	Hombres	Mujeres	TOTA
Andalucía	430	440	870	61	60	121
Aragón	69	65	134	2	6	8
Asturias, Principado de	15	21	36	0	7	7
Balears, Illes	39	49	88	1	4	5
Canarias	66	62	128	8	9	17
Cantabria*	12	9	21			
Castilla-La Mancha*	5	6	11	1	2	3
Castilla y León	118	107	225	6	11	17
Catalunya	236	231	467	26	13	39
Ceuta*						
Comunitat Valenciana	279	274	553	24	28	52
Extremadura	22	29	51	4	9	13
Galicia	71	108	179	6	12	18
Madrid, Comunidad de	286	293	579	26	32	58
Melilla	1	1	2	0	0	0
Murcia, Región de	78	66	144	9	7	16
Navarra, Comunidad Foral de	18	16	34	1	1	2
País Vasco	29	21	50	0	1	1
Rioja, La	8	2	10	1	2	3
<b>TOTAL</b>	<b>1.782</b>	<b>1.800</b>	<b>3.582</b>	<b>176</b>	<b>204</b>	<b>380</b>

(\*) 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.

(1) 14 personas figuran como residentes en más de una C. A.

(2) 3 personas fallecidas figuran como residentes en más de una C. A.

**Tabla 38.** Prevalencia puntual de por cada 10.000 habitantes **Fibrosis quística** a 1 de enero de cada año 2017 a 2022 por Comunidad Autónoma de residencia, estimadas según casos reportados en 2024.

Comunidad Autónoma de residencia	Prevalencias puntuales por 10.000					
	2017	2018	2019	2020	2021	2022
Andalucía	0,951	0,962	0,977	0,996	1,002	1,022
Aragón	1,041	1,043	1,030	1,022	1,021	1,009
Asturias, Principado de	0,339	0,341	0,343	0,344	0,356	0,358
Balears, Illes	0,487	0,526	0,648	0,680	0,735	0,741
Canaria	0,520	0,558	0,571	0,556	0,569	0,586
Castilla y León	0,731	0,782	0,836	0,863	0,906	0,947
Catalunya	0,540	0,562	0,561	0,569	0,588	0,602
Comunitat Valenciana	1,042	1,063	1,064	1,078	1,093	1,083
Extremadura	0,371	0,401	0,440	0,451	0,452	0,483
Galicia	0,602	0,625	0,637	0,640	0,660	0,665
Madrid, Comunidad de	0,619	0,625	0,808	0,820	0,834	0,859
Melilla					0,231	0,235
Murcia, Región d	0,854	0,893	0,919	0,934	0,942	0,941
Navarra, Comunidad Foral de	0,514	0,511	0,506	0,515	0,514	0,512
País Vasco	0,032	0,059	0,091	0,231	0,230	0,227
Rioja, La	0,191	0,191	0,222	0,282	0,282	0,313

### 3.2.18. Hemofilia A

**Tabla 39.** Número de casos vivos de **Hemofilia A** a 1 de enero de 2022 y fallecidos entre 1 enero de 2010 y 31 diciembre de 2021, según sexo y Comunidad Autónoma de residencia.

Comunidad Autónoma de residencia	VIVOS <sup>1</sup>			FALLECIDOS		
	Hombres	Mujeres	TOTAL	Hombres	Mujeres	TOTAL
Andalucía	847	249	1.096	95	43	138
Aragón	80	4	84	7	2	9
Asturias, Principado de	26	2	28	6	0	6
Balears, Illes	40	3	43	2	0	2
Canarias	91	2	93	10	0	10
Cantabria*		1	1			
Castilla-La Mancha*	12		12			
Castilla y León	231	23	254	26	4	30
Catalunya	514	84	598	8	3	11
Ceuta*						
Comunitat Valenciana	244	10	254	36	0	36
Extremadura	62	8	70	12	1	13
Galicia	188	1	189	14	0	14
Madrid, Comunidad de	668	27	695	49	3	52
Melilla	0	0	1(+)	0	0	0
Murcia, Región de	79	1	80	5	0	5
Navarra, Comunidad Foral de	64	0	64	1	0	1
País Vasco	98	1	99	7	0	7
Rioja, La	9	1	10	1	0	1
<b>TOTA</b>	<b>3.253</b>	<b>417</b>	<b>3.671(+)</b>	<b>279</b>	<b>56</b>	<b>335</b>

(\*) 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.

(1) 8 personas figuran como residentes en más de una C. A.

**Tabla 40.** Prevalencia puntual por cada 10.000 habitantes de **Hemofilia A** a 1 de enero de cada año 2017 a 2022 por Comunidad Autónoma de residencia, estimadas según casos reportados en 2024.

Comunidad Autónoma de residencia	Prevalencias puntuales por 10.000					
	2017	2018	2019	2020	2021	2022
Andalucía	1,305	1,304	1,292	1,285	1,291	1,288
Aragón	0,639	0,640	0,636	0,639	0,631	0,632
Asturias, Principado de	0,242	0,263	0,255	0,265	0,277	0,279
Balears, Illes	0,195	0,228	0,294	0,348	0,346	0,362
Canarias	0,369	0,385	0,450	0,432	0,427	0,426
Castilla y León	0,908	1,005	1,039	1,055	1,044	1,069
Catalunya	0,683	0,704	0,719	0,727	0,742	0,770
Comunitat Valenciana	0,453	0,470	0,475	0,476	0,489	0,497
Extremadura	0,639	0,653	0,646	0,667	0,669	0,662
Galicia	0,635	0,659	0,689	0,692	0,678	0,702
Madrid, Comunidad de	0,853	0,871	0,964	1,013	1,015	1,031
Melilla				0,116	0,116	0,118
Murcia, Región de	0,522	0,521	0,510	0,510	0,527	0,523
Navarra, Comunidad Foral de	0,934	0,975	0,965	0,955	0,967	0,963
País Vasco	0,092	0,229	0,373	0,411	0,429	0,449
Rioja, La	0,223	0,286	0,316	0,314	0,313	0,313

### 3.2.19. Hipotiroidismo congénito

**Tabla 41.** Número de casos vivos de **Hipotiroidismo congénito** a 1 de enero de 2022 y fallecidos entre 1 enero de 2010 y 31 diciembre de 2021, según sexo y Comunidad Autónoma de residencia.

Comunidad Autónoma de residencia	VIVOS			FALLECIDOS		
	Hombres	Mujeres	TOTAL	Hombres	Mujeres	TOTAL
Andalucía	53	75	128	0	0	0
Aragón						
Asturias, Principado de						
Baleares, Illes	54	102	156	1	2	3
Canarias	32	45	77	2	1	3
Cantabria*		1	1			
Castilla-La Mancha*						
Castilla y León	104	149	253	4	12	16
Catalunya	158	217	375	3	1	4
Ceuta*						
Comunitat Valenciana	272	316	588	3	6	9
Extremadura	14	17	31	0	0	0
Galicia	41	95	136	3	7	10
Madrid, Comunidad de	117	137	254	4	11	15
Melilla						
Murcia, Región de	60	106	166	1	3	4
Navarra, Comunidad Foral de	9	5	14	0	0	0
País Vasco	42	47	89	0	0	0
Rioja, La	7	1	8	0	0	0
<b>TOTAL</b>	<b>963</b>	<b>1.313</b>	<b>2.276</b>	<b>21</b>	<b>43</b>	<b>64</b>

(\*) 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.** Prevalencia puntual por cada 10.000 habitantes de **Hipotiroidismo congénito** a 1 de enero de cada año 2017 a 2022 por Comunidad Autónoma de residencia, estimadas según casos reportados en 2024.

Comunidad Autónoma de residencia	Prevalencias puntuales por 10.000					
	2017	2018	2019	2020	2021	2022
Andalucía	0,068	0,091	0,114	0,134	0,147	0,150
Aragón						
Asturias, Principado de						
Balears, Illes	0,922	1,043	1,080	1,207	1,242	1,314
Canarias	0,142	0,164	0,190	0,239	0,307	0,352
Castilla y León	0,690	0,757	0,831	0,892	0,968	1,065
Catalunya	0,298	0,338	0,378	0,404	0,430	0,483
Comunitat Valenciana	0,973	1,033	1,116	1,126	1,119	1,151
Extremadura	0,232	0,233	0,234	0,263	0,273	0,293
Galicia	0,336	0,359	0,404	0,444	0,474	0,505
Madrid, Comunidad de	0,194	0,188	0,257	0,296	0,349	0,377
Melilla						
Murcia, Región de	0,820	0,866	0,885	0,948	1,021	1,085
Navarra, Comunidad Foral de	0,218	0,217	0,214	0,212	0,211	0,211
País Vasco	0,073	0,082	0,369	0,380	0,389	0,403
Rioja, La	0,255	0,254	0,253	0,251	0,250	0,250

### 3.2.20. Osteogénesis imperfecta

**Tabla 43.** Número de casos vivos de **Osteogénesis imperfecta** a 1 de enero de 2022 y fallecidos entre 1 enero de 2010 y 31 diciembre de 2021, según sexo y Comunidad Autónoma de residencia.

Comunidad Autónoma de residencia	VIVOS <sup>1</sup>			FALLECIDOS		
	Hombres	Mujeres	TOTAL	Hombres	Mujeres	TOTAL
Andalucía	221	233	454	13	18	31
Aragón						
Asturias, Principado de	5	7	12	2	3	5
Baleares, Illes	10	10	20	0	1	1
Canarias	22	28	50	2	0	2
Cantabria*	1		1			
Castilla-La Mancha*	1		1			
Castilla y León	43	43	86	5	3	8
Catalunya	50	85	135	3	0	3
Ceuta*						
Comunitat Valenciana	83	104	187	7	13	20
Extremadura	7	12	19	2	0	2
Galicia	26	22	48	4	0	4
Madrid, Comunidad de	145	185	330	14	12	26
Melilla						
Murcia, Región de	27	22	49	2	0	2
Navarra, Comunidad Foral de	17	7	24	0	0	0
País Vasco	18	28	46	0	0	0
Rioja, La	1	6	7	0	2	2
<b>TOTAL</b>	<b>677</b>	<b>792</b>	<b>1.469</b>	<b>54</b>	<b>52</b>	<b>106</b>

(\*) 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.

(1) 2 personas figuran como residentes en más de una C. A.

**Tabla 44.** Prevalencia puntual por cada 10.000 habitantes de **Osteogénesis imperfecta** a 1 de enero de cada año 2017 a 2022 por Comunidad Autónoma de residencia, estimadas según casos reportados en 2024.

Comunidad Autónoma de residencia	Prevalencias puntuales por 10.000					
	2017	2018	201	2020	2021	2022
Andalucía	0,534	0,534	0,534	0,534	0,537	0,533
Aragón						
Asturias, Principado de	0,116	0,127	0,117	0,118	0,119	0,119
Balears, Illes	0,053	0,105	0,147	0,153	0,177	0,168
Canarias	0,151	0,164	0,181	0,198	0,211	0,229
Castilla y León	0,271	0,277	0,299	0,317	0,344	0,362
Catalunya	0,100	0,119	0,135	0,150	0,165	0,174
Comunitat Valenciana	0,314	0,337	0,353	0,365	0,371	0,366
Extremadura	0,148	0,149	0,150	0,150	0,170	0,180
Galicia	0,162	0,170	0,170	0,174	0,178	0,178
Madrid, Comunidad de	0,412	0,418	0,465	0,478	0,486	0,489
Melilla						
Murcia, Región de	0,271	0,271	0,282	0,285	0,303	0,320
Navarra, Comunidad Foral de	0,358	0,356	0,368	0,364	0,363	0,361
País Vasco	0,083	0,110	0,150	0,176	0,194	0,209
Rioja, La	0,064	0,127	0,222	0,220	0,219	0,219

### 3.2.21. Retinosis pigmentaria y Retinosis pigmentaria síndrómicas

**Tabla 45.** Número de casos vivos de **Retinosis pigmentaria y Retinosis pigmentaria síndrómicas** a 1 de enero de 2022 y fallecidos entre 1 enero de 2010 y 31 diciembre de 2021, según sexo y Comunidad Autónoma de residencia.

Comunidad Autónoma de residencia	VIVOS <sup>1</sup>			FALLECIDOS		
	Hombres	Mujeres	TOTAL	Hombres	Mujeres	TOTAL
Andalucía	882	1.085	1.967	117	75	192
Aragón	0	1	1	0	0	0
Asturias, Principado de						
Balears, Illes	56	70	126	10	6	16
Canarias	21	27	48	13	8	21
Cantabria*		1	1			
Castilla-La Mancha*		1	1			
Castilla y León	312	359	671	62	53	115
Catalunya	105	111	216	4	2	6
Ceuta*						
Comunitat Valenciana	103	96	199	34	37	71
Extremadura	26	44	70	15	16	31
Galicia						
Madrid, Comunidad de	463	567	1.030	80	85	165
Melilla						
Murcia, Región de	157	191	348	22	19	41
Navarra, Comunidad Foral de	31	23	54	5	4	9
País Vasco	163	181	344	7	5	12
Rioja, La	7	2	9	1	1	2
<b>TOTAL</b>	<b>2.326</b>	<b>2.759</b>	<b>5.085</b>	<b>370</b>	<b>311</b>	<b>681</b>

(\*) 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.

(1) 3 personas figuran como residentes en más de una C. A.

**Tabla 46.** Prevalencia puntual por cada 10.000 habitantes de **Retinosis pigmentaria y Retinosis pigmentaria sindrómicas** a 1 de enero de cada año 2017 a 2022 por Comunidad Autónoma de residencia, estimadas según casos reportados en 2024.

Comunidad Autónoma de residencia	Prevalencias puntuales por 10.000					
	2017	2018	2019	2020	2021	2022
Andalucía	2,453	2,437	2,419	2,376	2,354	2,311
Aragón					0,008	0,008
Asturias, Principado de						
Balears, Illes	1,010	1,122	1,123	1,105	1,065	1,061
Canarias	0,180	0,192	0,218	0,244	0,229	0,220
Castilla y León	2,244	2,354	2,482	2,605	2,658	2,825
Catalunya	0,160	0,184	0,205	0,221	0,230	0,278
Comunitat Valenciana	0,350	0,365	0,393	0,396	0,408	0,390
Extremadura	0,769	0,783	0,740	0,685	0,659	0,662
Galicia						
Madrid, Comunidad de	1,336	1,349	1,425	1,497	1,534	1,527
Melilla						
Murcia, Región de	1,884	1,981	2,059	2,160	2,246	2,275
Navarra, Comunidad Foral de	0,779	0,789	0,797	0,818	0,831	0,813
País Vasco	1,142	1,234	1,393	1,474	1,500	1,560
Rioja, La	0,127	0,127	0,127	0,126	0,188	0,282

### 3.2.22. Síndrome de Angelman

**Tabla 47.** Número de casos vivos de **Síndrome de Angelman** a 1 de enero de 2022 y fallecidos entre 1 enero de 2010 y 31 diciembre de 2021, según sexo y Comunidad Autónoma de residencia.

Comunidad Autónoma de residencia	VIVOS			FALLECIDOS		
	Hombres	Mujeres	TOTAL	Hombres	Mujeres	TOTAL
Andalucía	51	51	102	3	1	4
Aragón	3	4	7	0	0	0
Asturias, Principado de	3	2	5	0	0	0
Baleares, Illes	3	3	6	0	0	0
Canarias	9	6	15	0	0	0
Cantabria*						
Castilla-La Mancha*						
Castilla y León	5	5	10	0	0	0
Catalunya	38	36	74	0	1	1
Ceuta*						
Comunitat Valenciana	17	11	28	1	0	1
Extremadura	4	2	6	0	0	0
Galicia	8	9	17	1	1	2
Madrid, Comunidad de	35	45	80	3	3	6
Melilla						
Murcia, Región de	6	10	16	1	0	1
Navarra, Comunidad Foral de	7	7	14	0	1	1
País Vasco	5	4	9	0	0	0
Rioja, La	0	0	0	0	1	1
<b>TOTAL</b>	<b>194</b>	<b>195</b>	<b>389</b>	<b>9</b>	<b>8</b>	<b>17</b>

(\*) 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.** Prevalencia puntual por cada 10.000 habitantes de **Síndrome de Angelman** a 1 de enero de cada año 2017 a 2022 por Comunidad Autónoma de residencia, estimadas según casos reportados en 2024.

Comunidad Autónoma de residencia	Prevalencias puntuales por 10.000					
	2017	2018	2019	2020	2021	2022
Andalucía	0,112	0,117	0,120	0,118	0,119	0,120
Aragón	0,046	0,046	0,045	0,053	0,053	0,053
Asturias, Principado de	0,029	0,039	0,039	0,049	0,049	0,050
Balears, Illes	0,035	0,035	0,035	0,042	0,051	0,051
Canarias	0,033	0,042	0,042	0,041	0,050	0,069
Castilla y León	0,016	0,021	0,033	0,042	0,042	0,042
Catalunya	0,079	0,089	0,090	0,093	0,093	0,095
Comunitat Valenciana	0,038	0,042	0,052	0,054	0,055	0,055
Extremadura	0,046	0,047	0,047	0,056	0,057	0,057
Galicia	0,055	0,059	0,059	0,056	0,059	0,063
Madrid, Comunidad de	0,094	0,100	0,118	0,124	0,117	0,119
Melilla						
Murcia, Región de	0,081	0,095	0,094	0,106	0,105	0,105
Navarra, Comunidad Foral de	0,218	0,217	0,214	0,212	0,211	0,211
País Vasco	0,018	0,018	0,036	0,036	0,036	0,041
Rioja, La						

### 3.2.23. Síndrome de Beckwith-Wiedemann

**Tabla 49.** Número de casos vivos de **Síndrome de Beckwith-Wiedemann** a 1 de enero de 2022 y fallecidos entre 1 enero de 2010 y 31 diciembre de 2021, según sexo y Comunidad Autónoma de residencia.

Comunidad Autónoma de residencia	VIVO			FALLECIDOS		
	Hombres	Mujeres	TOTAL	Hombres	Mujeres	TOTAL
Andalucía	58	65	123	13	11	24
Aragón	1	1	2	0	0	0
Asturias, Principado de						
Baleares, Illes	0	0	0	0	0	0
Canarias	1	4	5	0	0	0
Cantabria*						
Castilla-La Mancha*						
Castilla y León	4	0	4	2	0	2
Catalunya	19	15	34	0	0	0
Ceuta*						
Comunitat Valenciana	10	8	18	1	0	1
Extremadura	4	3	7	1	0	1
Galicia	2	3	5	0	0	0
Madrid, Comunidad de	42	40	82	0	3	3
Melilla						
Murcia, Región de	17	9	26	0	0	0
Navarra, Comunidad Foral de	1	6	7	0	0	0
País Vasco	4	6	10	0	0	0
Rioja, La	13	6	19	1	0	1
<b>TOTAL</b>	<b>176</b>	<b>166</b>	<b>342</b>	<b>18</b>	<b>14</b>	<b>32</b>

(\*) 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.** Prevalencia puntual por cada 10.000 habitantes de **Síndrome de Beckwith-Wiedemann** a 1 de enero de cada año 2017 a 2022 por Comunidad Autónoma de residencia, estimadas según casos reportados en 2024.

Comunidad Autónoma de residencia	Prevalencias puntuales por 10.000					
	2017	2018	2019	2020	2021	2022
Andalucía	0,147	0,150	0,151	0,151	0,146	0,145
Aragón						0,015
Asturias, Principado de						
Balears, Illes	0,000	0,000	0,000	0,000	0,000	0,000
Canarias	0,009	0,009	0,014	0,014	0,018	0,023
Castilla y León	0,004	0,004	0,008	0,013	0,013	0,017
Catalunya	0,024	0,029	0,033	0,038	0,041	0,044
Comunitat Valenciana	0,028	0,028	0,028	0,030	0,032	0,035
Extremadura	0,074	0,065	0,066	0,066	0,066	0,066
Galicia	0,015	0,018	0,019	0,019	0,019	0,019
Madrid, Comunidad de	0,085	0,093	0,098	0,106	0,113	0,122
Melilla						
Murcia, Región de	0,095	0,128	0,148	0,152	0,151	0,170
Navarra, Comunidad Foral de	0,109	0,108	0,107	0,106	0,106	0,105
País Vasco	0,005	0,018	0,027	0,041	0,045	0,045
Rioja, La	0,573	0,572	0,570	0,565	0,563	0,594

### 3.2.24. Síndrome de Goodpasture

**Tabla 51.** Número de casos vivos de **Síndrome de Goodpasture** a 1 de enero de 2022 y fallecidos entre 1 enero de 2010 y 31 diciembre de 2021, según sexo y Comunidad Autónoma de residencia.

Comunidad Autónoma de residencia	VIVOS			FALLECIDOS		
	Hombres	Mujeres	TOTAL	Hombres	Mujeres	TOTAL
Andalucía	63	82	145	35	33	68
Aragón	0	1	1	4	0	4
Asturias, Principado de	4	2	6	1	2	3
Baleares, Illes	1	2	3	1	2	3
Canarias	2	6	8	3	5	8
Cantabria*						
Castilla-La Mancha*						
Castilla y León	10	5	15	5	3	8
Catalunya	26	26	52	13	8	21
Ceuta*						
Comunitat Valenciana	14	15	29	17	9	26
Extremadura	8	7	15	13	2	15
Galicia	4	4	8	2	2	4
Madrid, Comunidad de	49	80	129	60	51	111
Melilla						
Murcia, Región de	9	6	15	3	2	5
Navarra, Comunidad Foral de	1	1	2	0	0	0
País Vasco	0	0	0	0	0	0
Rioja, La	6	4	10	3	4	7
<b>TOTAL</b>	<b>197</b>	<b>241</b>	<b>438</b>	<b>160</b>	<b>123</b>	<b>283</b>

(\*) 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.** Prevalencia puntual por cada 10.000 habitantes de **Síndrome de Goodpasture** a 1 de enero de cada año 2017 a 2022 por Comunidad Autónoma de residencia, estimadas según casos reportados en 2024.

Comunidad Autónoma de residencia	Prevalencias puntuales por 10.000					
	2017	2018	2019	2020	2021	2022
Andalucía	0,228	0,213	0,201	0,189	0,179	0,170
Aragón			0,008	0,008	0,008	0,008
Asturias, Principado de	0,039	0,039	0,039	0,049	0,049	0,060
Balears, Illes			0,017	0,017	0,025	0,025
Canarias	0,005	0,014	0,028	0,037	0,041	0,037
Castilla y León	0,062	0,058	0,062	0,071	0,071	0,063
Catalunya	0,057	0,057	0,063	0,065	0,066	0,067
Comunitat Valenciana	0,047	0,046	0,054	0,059	0,057	0,057
Extremadura	0,185	0,168	0,150	0,122	0,113	0,142
Galicia	0,022	0,022	0,026	0,026	0,030	0,030
Madrid, Comunidad de	0,274	0,233	0,225	0,202	0,183	0,191
Melilla						
Murcia, Región de	0,075	0,074	0,074	0,086	0,092	0,098
Navarra, Comunidad Foral de	0,031	0,031	0,031	0,030	0,030	0,030
País Vasco	0,000	0,000	0,000	0,000	0,000	0,000
Rioja, La	0,350	0,318	0,285	0,282	0,282	0,313

### 3.2.25. Síndrome de Marfan

**Tabla 53.** Número de casos vivos de **Síndrome de Marfan** a 1 de enero de 2022 y fallecidos entre 1 enero de 2010 y 31 diciembre de 2021, según sexo y Comunidad Autónoma de residencia.

Comunidad Autónoma de residencia	VIVOS <sup>1</sup>			FALLECIDOS		
	Hombres	Mujeres	TOTAL	Hombres	Mujeres	TOTAL
Andalucía	321	260	581	28	27	55
Aragón	20	9	29	5	4	9
Asturias, Principado de	9	12	21	3	0	3
Baleares, Illes	11	14	25	0	0	0
Canarias	24	30	54	8	3	11
Cantabria*						
Castilla-La Mancha*	1		1			
Castilla y León	61	59	120	6	1	7
Catalunya	58	63	121	3	4	7
Ceuta*	1		1			
Comunitat Valenciana	97	102	199	21	11	32
Extremadura	16	8	24	1	1	2
Galicia	49	29	78	4	1	5
Madrid, Comunidad de	244	233	477	22	16	38
Melilla						
Murcia, Región de	34	24	58	6	3	9
Navarra, Comunidad Foral de	16	17	33	2	0	2
País Vasco	24	20	44	1	1	2
Rioja, La	1	1	2	0	0	0
<b>TOTAL</b>	<b>987</b>	<b>881</b>	<b>1.868</b>	<b>110</b>	<b>72</b>	<b>182</b>

(\*) 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.

(1) 1 persona figura como residente en más de una C. A.

**Tabla 54.** Prevalencia puntual por cada 10.000 habitantes de **Síndrome de Marfan** a 1 de enero de cada año 2017 a 2022 por Comunidad Autónoma de residencia, estimadas según casos reportados en 2024.

Comunidad Autónoma de residencia	Prevalencias puntuales por 10.000					
	2017	2018	2019	2020	2021	2022
Andalucía	0,692	0,694	0,694	0,688	0,684	0,683
Aragón	0,213	0,228	0,235	0,240	0,218	0,218
Asturias, Principado de	0,213	0,204	0,206	0,206	0,207	0,209
Balears, Illes	0,097	0,096	0,095	0,161	0,194	0,211
Canarias	0,255	0,249	0,246	0,248	0,248	0,247
Castilla y León	0,374	0,389	0,424	0,446	0,461	0,505
Catalunya	0,132	0,138	0,150	0,154	0,156	0,156
Comunitat Valenciana	0,356	0,375	0,385	0,384	0,389	0,390
Extremadura	0,167	0,205	0,197	0,216	0,226	0,227
Galicia	0,236	0,237	0,263	0,281	0,289	0,290
Madrid, Comunidad de	0,559	0,579	0,675	0,683	0,694	0,707
Melilla						
Murcia, Región de	0,312	0,372	0,376	0,358	0,389	0,379
Navarra, Comunidad Foral de	0,498	0,557	0,536	0,515	0,498	0,497
País Vasco	0,069	0,165	0,196	0,208	0,208	0,199
Rioja, La	0,064	0,064	0,063	0,063	0,063	0,063

### 3.2.26. Síndrome de Prader-Willi

**Tabla 55.** Número de casos vivos de **Síndrome de Prader-Willi** a 1 de enero de 2022 y fallecidos entre 1 enero de 2010 y 31 diciembre de 2021, según sexo y Comunidad Autónoma de residencia.

Comunidad Autónoma de residencia	VIVOS <sup>1</sup>			FALLECIDOS <sup>2</sup>		
	Hombres	Mujeres	TOTAL	Hombres	Mujeres	TOTAL
Andalucía	176	172	348	8	10	18
Aragón	9	4	13	0	0	0
Asturias, Principado de	3	4	7	1	1	2
Balears, Illes	9	9	18	1	0	1
Canarias	8	18	26	2	0	2
Cantabria*						
Castilla-La Mancha*						
Castilla y León	12	15	27	4	3	7
Catalunya	59	78	137	2	3	5
Ceuta*	1		1			
Comunitat Valenciana	32	11	43	3	2	5
Extremadura	6	3	9	2	0	2
Galicia	11	7	18	0	1	1
Madrid, Comunidad de	71	69	140	7	9	16
Melilla						
Murcia, Región de	10	13	23	2	1	3
Navarra, Comunidad Foral de	8	7	15	2	1	3
País Vasco	9	6	15	0	0	0
Rioja, La	3	3	6	0	0	0
<b>TOTAL</b>	<b>427</b>	<b>419</b>	<b>846</b>	<b>34</b>	<b>31</b>	<b>65</b>

(\*) 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.

(1) 3 personas figuran como residentes en más de una C. A.

(2) 1 persona fallecida figura como residente en más de una C. A.

**Tabla 56.** Prevalencia puntual por cada 10.000 habitantes de **Síndrome de Prader-Willi** a 1 de enero de cada año 2017 a 2022 por Comunidad Autónoma de residencia, estimadas según casos reportados en 2024.

Comunidad Autónoma de residencia	Prevalencias puntuales por 10.000					
	2017	2018	2019	2020	2021	2022
Andalucía	0,380	0,386	0,396	0,396	0,398	0,409
Aragón						0,098
Asturias, Principado de	0,068	0,068	0,078	0,079	0,079	0,070
Balears, Illes	0,080	0,140	0,155	0,153	0,152	0,152
Canarias	0,099	0,113	0,111	0,115	0,115	0,119
Castilla y León	0,107	0,116	0,116	0,121	0,126	0,114
Catalunya	0,167	0,170	0,174	0,172	0,175	0,177
Comunitat Valenciana	0,071	0,077	0,080	0,083	0,083	0,084
Extremadura	0,083	0,084	0,084	0,075	0,075	0,085
Galicia	0,055	0,059	0,059	0,063	0,063	0,067
Madrid, Comunidad de	0,156	0,176	0,205	0,202	0,201	0,208
Melilla						
Murcia, Región de	0,163	0,156	0,161	0,152	0,151	0,150
Navarra, Comunidad Foral de	0,234	0,232	0,230	0,227	0,227	0,226
País Vasco	0,037	0,046	0,064	0,063	0,063	0,068
Rioja, La	0,064	0,127	0,158	0,157	0,157	0,188

3.2.27. Síndrome de Williams

**Tabla 57.** Número de casos vivos de **Síndrome de Williams** a 1 de enero de 2022 y fallecidos entre 1 enero de 2010 y 31 diciembre de 2021, según sexo y Comunidad Autónoma de residencia.

Comunidad Autónoma de residencia	VIVOS <sup>1</sup>			FALLECIDOS		
	Hombres	Mujeres	TOTAL	Hombres	Mujeres	TOTAL
Andalucía	75	64	139	3	3	6
Aragón	0	0	0	0	0	0
Asturias, Principado de						
Baleares, Illes	1	4	5	0	0	0
Canarias	7	6	13	0	0	0
Cantabria*						
Castilla-La Mancha*						
Castilla y León	4	9	13	0	0	0
Catalunya	45	45	90	0	1	1
Ceuta*						
Comunitat Valenciana	12	11	23	1	1	2
Extremadura	8	4	12	0	1	1
Galicia	6	9	15	0	0	0
Madrid, Comunidad de	83	59	142	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
<b>TOTAL</b>	<b>266</b>	<b>244</b>	<b>510</b>	<b>6</b>	<b>7</b>	<b>13</b>

(\*) 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.

(1) 1 persona figura como residente en más de una C. A.

**Tabla 58.** Prevalencia puntual por cada 10.000 habitantes de **Síndrome de Williams** a 1 de enero de cada año 2017 a 2022 por Comunidad Autónoma de residencia, estimadas según casos reportados en 2024.

Comunidad Autónoma de residencia	Prevalencias puntuales por 10.000					
	2017	2018	2019	2020	2021	2022
Andalucía	0,166	0,167	0,168	0,167	0,166	0,163
Aragón	0,000	0,000	0,000	0,000	0,000	0,000
Asturias, Principado de						
Balears, Illes			0,009	0,008	0,042	0,042
Canarias	0,024	0,033	0,042	0,046	0,055	0,059
Castilla y León	0,025	0,025	0,033	0,042	0,050	0,055
Catalunya	0,079	0,085	0,098	0,105	0,112	0,116
Comunitat Valenciana	0,024	0,028	0,030	0,036	0,037	0,045
Extremadura	0,102	0,103	0,103	0,103	0,104	0,114
Galicia	0,052	0,052	0,052	0,052	0,052	0,056
Madrid, Comunidad de	0,040	0,049	0,189	0,196	0,204	0,211
Melilla						
Murcia, Región de	0,203	0,210	0,208	0,219	0,237	0,235
Navarra, Comunidad Foral de	0,156	0,170	0,169	0,167	0,181	0,181
País Vasco	0,028	0,037	0,036	0,041	0,045	0,045
Rioja, La	0,000	0,000	0,000	0,000	0,000	0,000

### 3.2.28. Síndrome de X frágil

**Tabla 59.** Número de casos vivos de **Síndrome de X frágil** a 1 de enero de 2022 y fallecidos entre 1 enero de 2010 y 31 diciembre de 2021, según sexo y Comunidad Autónoma de residencia.

Comunidad Autónoma de residencia	VIVOS <sup>1</sup>			FALLECIDOS		
	Hombres	Mujeres	TOTAL	Hombres	Mujeres	TOTAL
Andalucía	292	97	389	8	2	10
Aragón	20	3	23	0	0	0
Asturias, Principado de	1	0	1	1	1	2
Baleares, Illes	29	12	41	0	0	0
Canarias	9	2	11	1	1	2
Cantabria*	1		1			
Castilla-La Mancha*						
Castilla y León	51	20	71	2	1	3
Catalunya	107	31	138	0	0	0
Ceuta*						
Comunitat Valenciana	39	9	48	4	1	5
Extremadura	4	4	8	1	1	2
Galicia	11	2	13	1	0	1
Madrid, Comunidad de	137	33	170	6	2	8
Melilla						
Murcia, Región de	113	34	147	5	0	5
Navarra, Comunidad Foral de	18	6	24	0	0	0
País Vasco	50	16	66	2	0	2
Rioja, La	2	1	3	0	0	0
<b>TOTAL</b>	<b>884</b>	<b>270</b>	<b>1.154</b>	<b>31</b>	<b>9</b>	<b>40</b>

(\*) 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.

(1) 1 persona figura como residente en más de una C. A.

**Tabla 60.** Prevalencia puntual por cada 10.000 habitantes de **Síndrome de X frágil** a 1 de enero de cada año 2017 a 2022 por Comunidad Autónoma de residencia, estimadas según casos reportados en 2024.

Comunidad Autónoma de residencia	Prevalencias puntuales por 10.000					
	2017	2018	2019	2020	2021	2022
Andalucía	0,449	0,451	0,453	0,451	0,450	0,457
Aragón						0,173
Asturias, Principado de	0,010	0,010	0,010	0,010	0,010	0,010
Balears, Illes	0,080	0,175	0,250	0,280	0,346	0,345
Canarias	0,038	0,047	0,051	0,046	0,050	0,050
Castilla y León	0,214	0,244	0,254	0,258	0,273	0,299
Catalunya	0,162	0,170	0,168	0,171	0,173	0,178
Comunitat Valenciana	0,059	0,071	0,078	0,081	0,091	0,094
Extremadura	0,083	0,084	0,084	0,085	0,075	0,076
Galicia	0,044	0,048	0,048	0,052	0,048	0,048
Madrid, Comunidad de	0,220	0,230	0,236	0,251	0,250	0,252
Melilla						
Murcia, Región de	0,827	0,859	0,878	0,908	0,922	0,961
Navarra, Comunidad Foral de	0,343	0,371	0,368	0,364	0,363	0,361
País Vasco	0,188	0,229	0,269	0,298	0,303	0,299
Rioja, La	0,064	0,095	0,095	0,094	0,094	0,094

### 3.2.29. Tetralogía de Fallot

**Tabla 61.** Número de casos vivos de **Tetralogía de Fallot** a 1 de enero de 2022 y fallecidos entre 1 enero de 2010 y 31 diciembre de 2021, según sexo y Comunidad Autónoma de residencia.

Comunidad Autónoma de residencia	VIVOS			FALLECIDOS		
	Hombres	Mujeres	TOTAL	Hombres	Mujeres	TOTAL
Andalucía	88	90	178	8	5	13
Aragón	1	3	4	0	0	0
Asturias, Principado de						
Baleares, Illes	39	34	73	0	2	3(+)
Canarias	39	30	69	0	0	0
Cantabria*						
Castilla-La Mancha*	1		1			
Castilla y León	85	66	151	4	3	7
Catalunya	41	21	62	2	0	2
Ceuta*						
Comunitat Valenciana	149	112	261	22	15	37
Extremadura	10	10	20	3	1	4
Galicia	62	56	118	6	4	10
Madrid, Comunidad de	359	307	666	23	18	41
Melilla						
Murcia, Región de	74	63	137	8	9	17
Navarra, Comunidad Foral de	32	21	53	5	0	5
País Vasco	17	21	38	3	0	3
Rioja, La	4	2	6	1	0	1
<b>TOTAL</b>	<b>1.001</b>	<b>836</b>	<b>1.837</b>	<b>85</b>	<b>57</b>	<b>143(+)</b>

(\*) 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 no informado.

**Tabla 62.** Prevalencia puntual por cada 10.000 habitantes de **Tetralogía de Fallot** a 1 de enero de cada año 2017 a 2022 por Comunidad Autónoma de residencia, estimadas según casos reportados en 2024.

Comunidad Autónoma de residencia	Prevalencias puntuales por 10.000					
	2017	2018	2019	2020	2021	2022
Andalucía	0,224	0,220	0,218	0,215	0,215	0,209
Aragón		0,008	0,015	0,023	0,030	0,030
Asturias, Principado de						
Balears, Illes	0,487	0,526	0,544	0,569	0,583	0,615
Canarias	0,161	0,174	0,214	0,244	0,271	0,316
Castilla y León	0,468	0,505	0,536	0,579	0,620	0,636
Catalunya	0,064	0,066	0,071	0,075	0,079	0,080
Comunitat Valenciana	0,447	0,492	0,501	0,507	0,507	0,511
Extremadura	0,176	0,177	0,187	0,188	0,188	0,189
Galicia	0,362	0,381	0,407	0,426	0,430	0,438
Madrid, Comunidad de	0,907	0,934	0,950	0,973	0,984	0,988
Melilla						
Murcia, Región de	0,793	0,825	0,845	0,855	0,850	0,896
Navarra, Comunidad Foral de	0,810	0,789	0,781	0,803	0,801	0,798
País Vasco	0,078	0,114	0,155	0,163	0,172	0,172
Rioja, La	0,127	0,127	0,127	0,220	0,219	0,188

### 3.3. Prevalencia puntual por enfermedad

**Tabla 63.** Prevalencia puntual a 1 de enero de 2022 por Comunidad Autónoma de residencia. Prevalencia por cada 10.000 habitantes, estimada según casos reportados. Registro Estatal de Enfermedades Raras 2010-2021.

Enfermedad	Comunidad Autónoma o Ciudad con Estatuto de Autonomía de residencia															Total	
	Andalucía	Aragón	Asturias, Principado de	Balears, 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
Artritis múltiple congénita	0,179				0,105	0,097	0,072	0,084	0,085	0,037	0,062		0,124		0,027	0,000	0,095
Artritis múltiple congénita distal					0,000	0,029		0,012	0,009	0,004	0,058		0,118		0,000	0,000	0,036
Ataxia de Friedreich	0,239	0,038	0,01	0,067	0,05	0,189	0,122	0,104	0,17	0,089	0,212		0,157	0,241	0,091	0,094	0,143
Atrofia muscular espinal proximal	0,183	0,098	0,05	0,135	0,146	0,147	0,165	0,139	0,076	0,093	0,128		0,229	0,15	0,05	0,063	0,142
Cirrosis biliar primaria	0,157	0,000	0,000	1,196	0,371	3,157	0,03	1,012	1,344	0,564	2,383		1,229	0,271	0,807	0,594	0,89
Complejo esclerosis tuberosa	1,013	0,361	0,418	0,32	0,279	0,505	0,317	0,29	0,36	0,349	0,583		0,445	0,692	0,335	0,156	0,507
Displasia renal	0,962	0,105	0,517	0,396	0,261	0,278	0,202	0,566	0,502	0,264	0,768		0,445	0,572	0,009	0,125	0,483
Distrofia miotónica de Steinert	1,248	0,316	0,289	0,489	0,567	0,977	0,647	0,628	0,757	0,204	1,308		0,896	3,04	1,455	1,596	0,878
Enfermedad de Fabry	0,248	0,023	0,04	0,135	0,027	0,08	0,142	0,1	0,038	0,13	0,113		0,163	0,075	0,1	0,000	0,131
Enfermedad de Gaucher	0,098	0,218	0,05	0,042	0,023	0,059	0,059	0,045	0,057	0,071	0,052		0,092	0,000	0,041	0,000	0,066
Enfermedad de Huntington	0,509	0,098	0,338	0,497	0,151	0,674	0,365	0,444	0,369	0,509	0,437	0,118	0,327	0,301	0,204	0,219	0,41
Enfermedad de Niemann-Pick	0,023	0,000		0,000	0,005	0,021	0,021	0,01		0,026	0,019		0,052	0,03	0,023	0,125	0,021
Enfermedad de Rendu-Osler	0,329	0,068	0,149	0,329	0,453	0,501	0,465	0,307	0,341	0,305	0,423		0,392	0,391	0,558	0,407	0,36
Enfermedad de Wilson	0,314	0,12	0,06	0,194	0,142	0,152	0,177	0,215	0,095	0,182	0,372		0,418	0,421	0,154	0,094	0,227
Esclerosis lateral amiotrófica	0,747	0,279	0,876	0,666	0,192	0,796	0,564	0,366	0,492	0,431	0,654	0,118	0,536	0,602	0,236	0,657	0,535
Fenilcetonuria	0,394	0,324	0,229	0,404	0,178	0,328	0,402	0,196	0,284	0,583	0,458		0,431	0,271	0,131	0,031	0,334
Fibrosis quística	1,022	1,009	0,358	0,741	0,586	0,947	0,602	1,083	0,483	0,665	0,859	0,235	0,941	0,512	0,227	0,313	0,756
Hemofilia A	1,288	0,632	0,279	0,362	0,426	1,069	0,77	0,497	0,662	0,702	1,031	0,118	0,523	0,963	0,449	0,313	0,774
Hipotiroidismo congénito	0,15			1,314	0,352	1,065	0,483	1,151	0,293	0,505	0,377		1,085	0,211	0,403	0,25	0,53
Osteogénesis imperfecta	0,533		0,119	0,168	0,229	0,362	0,174	0,366	0,18	0,178	0,489		0,32	0,361	0,209	0,219	0,317
Retinosis pigmentaria y Retinosis pigmentarias síndromicas	2,311	0,008		1,061	0,22	2,825	0,278	0,39	0,662		1,527		2,275	0,813	1,56	0,282	1,166
Síndrome de Angelman	0,12	0,053	0,05	0,051	0,069	0,042	0,095	0,055	0,057	0,063	0,119		0,105	0,211	0,041	0	0,087
Síndrome de Beckwith-Wiedemann	0,145	0,015		0,000	0,023	0,017	0,044	0,035	0,066	0,019	0,122		0,17	0,105	0,045	0,594	0,081

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
Síndrome de Goodpasture	0,17	0,008	0,06	0,025	0,037	0,063	0,067	0,057	0,142	0,03	0,191		0,098	0,03	0,000	0,313	0,103
Síndrome de Marfan	0,683	0,218	0,209	0,211	0,247	0,505	0,156	0,39	0,227	0,29	0,707		0,379	0,497	0,199	0,063	0,399
Síndrome de Prader-Willi	0,409	0,098	0,07	0,152	0,119	0,114	0,177	0,084	0,085	0,067	0,208		0,15	0,226	0,068	0,188	0,189
Síndrome de Williams	0,163	0,000		0,042	0,059	0,055	0,116	0,045	0,114	0,056	0,211		0,235	0,181	0,045	0,000	0,12
Síndrome de X frágil	0,457	0,173	0,01	0,345	0,05	0,299	0,178	0,094	0,076	0,048	0,252		0,961	0,361	0,299	0,094	0,253
Tetralogía de Fallot	0,209	0,03		0,615	0,316	0,636	0,08	0,511	0,189	0,438	0,988		0,896	0,798	0,172	0,188	0,402

## 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<sup>2,3</sup>.

Los resultados mostrados en este cuarto 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 2022. El informe recoge la información de 15 CC. AA. y una ciudad autónoma que han notificado sus datos al ReeR en 2024.

Con respecto a los informes epidemiológicos ReeR 2021<sup>4</sup>, ReeR 2022<sup>5</sup> y ReeR 2023<sup>6</sup>, se han incluido 5 enfermedades: Artrogriposis múltiple congénita, Artrogriposis múltiple congénita distal, Cirrosis biliar primaria, Hipotiroidismo congénito y Tetralogía de Fallot.

Las 4 enfermedades raras para las que se notifica información en el total de las CC. AA. y ciudad autónoma declarantes son: Enfermedad de Huntington, Esclerosis lateral amiotrófica, Fibrosis quística, Hemofilia A. En 15 enfermedades se notifican datos de todas las CC. AA. declarantes salvo de Melilla: Ataxia de Friedreich, Atrofia muscular espinal proximal, Complejo esclerosis tuberosa, Displasia renal, Distrofia miotónica de Steinert, Enfermedad de Fabry, Enfermedad de Gaucher, Enfermedad de Rendu-Osler, Enfermedad de Wilson, Fenilcetonuria, Síndrome de Angelman, Síndrome de Goodpasture, Síndrome de Marfan, Síndrome de Prader-Willi, Síndrome de X frágil. La Artrogriposis múltiple congénita distal es la entidad clínica con menor número de CC. AA. declarantes (9 en total).

Siete CC. AA. declaran las 29 enfermedades raras acordadas (Canarias, Castilla y León, Comunitat Valenciana, Extremadura, Comunidad de Madrid, Región de Murcia, País Vasco y La Rioja). Andalucía, Catalunya y Galicia declaran 28 enfermedades. En el caso de Illes Balears y Comunidad Foral de Navarra, 27 entidades. La C. A. de Aragón 25 ER y Principado de Asturias 21. Melilla notifica 4 enfermedades.

A pesar del esfuerzo y el trabajo de búsqueda para la identificación de personas afectadas por alguna de las 29 enfermedades 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 Artrogriposis múltiple congénita distal y Síndrome de Goodpasture, en Illes Balears para la Enfermedad de Niemann-Pick y el Síndrome de Beckwith-Wiedemann, en La Rioja para Artrogriposis múltiple congénita, Artrogriposis múltiple congénita distal, Enfermedad de Gaucher, 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 consolidación del registro, este informe epidemiológico ReeR 2024 debe ser considerado y leído teniendo esto en cuenta.

A pesar de las limitaciones, este informe ReeR 2024 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 29 entidades clínicas que representan 11 grupos, 82 trastornos y 54 subtipos de enfermedades raras.

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. BIBLIOGRAFÍA

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/raredis\\_wpgm9\\_9\\_en.pdf](https://ec.europa.eu/health/archive/ph_overview/previous_programme/rare_diseases/raredis_wpgm9_9_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, n.º 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-Villarraig 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](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\\_Anuual\\_2022\\_ReeR\\_ACCESIBLE.pdf](https://www.sanidad.gob.es/areas/calidadAsistencial/estrategias/enfermedadesRaras/docs/Informe_Epidemiologico_Anuual_2022_ReeR_ACCESIBLE.pdf)
6. Informe ReeR 2023 Situación de las Enfermedades Raras en España. Diciembre 2023. (Consultado el 19/11/2024) Disponible en:  
[https://www.sanidad.gob.es/areas/alertasEmergenciasSanitarias/vigilancia/docs/InformeEpidemiologico\\_Anuual\\_2023\\_ACCESIBLE.pdf](https://www.sanidad.gob.es/areas/alertasEmergenciasSanitarias/vigilancia/docs/InformeEpidemiologico_Anuual_2023_ACCESIBLE.pdf)