Gac Sanit. 2026;40(S4):34

Gaceta Sanitaria

https://www.gacetasanitaria.org

593 - RESULTADOS DEL INFORME 2025 DEL REGISTRO ESTATAL DE ENFERMEDADES RARAS

M.D. Perea, E. Gutiérrez, P. Soler, V. Pachón, V. Alonso, A. Villaverde, G.T. ReeR

Centro de Coordinación de Alertas y Emergencias Sanitarias (CCAES), Ministerio de Sanidad; Instituto de Investigación de Enfermedades Raras del Instituto de Salud Carlos III (IIER-ISCIII); Registros Autonómicos poblacionales de Enfermedades Raras (RAER).

Resumen

Antecedentes/Objetivos: El Registro Estatal de Enfermedades Raras (ReeR) está constituido por los registros autonómicos de enfermedades raras (RAER) y depende del Ministerio de Sanidad (Real Decreto 1091/2015, de 4 de diciembre). Su finalidad es proporcionar información epidemiológica para orientar la planificación y gestión sanitaria. El último informe ReeR corresponde a 2025.

Métodos: Indicadores del informe: número de casos registrados (vivos a 1/01/2023 y fallecidos en 2010-2022); y prevalencia puntual a 1/01/2023 por enfermedad rara (ER) y comunidad o ciudad autónoma (CA) de residencia. Se incluyen de 8 grupos, 98 trastornos y 67 subtipos de ER agrupadas en 33 entidades para su análisis. En 2025, 16 RAER declararon casos al ReeR. Se compararon las prevalencias estimadas con las publicadas en Orphanet.

Resultados: A 1/1/2023, el ReeR identifica 53.948 casos vivos con al menos una ER de las 33 entidades vigiladas (51,2% mujeres y 48,8% hombres). Además, registra otras 17.277 fallecidas en el periodo 2010-2022. Las ER con mayor prevalencia por 10.000 habitantes fueron: cirrosis biliar primaria 1,32 (0,10 Aragón y 3,53 Castilla y León), retinosis pigmentaria 1,28 (0,02 de Aragón y 2,83 de Castilla y León), y enfermedad de Steinert 0,94 (0,33 Galicia y 2,80 Navarra). Las ER menos prevalentes fueron: enfermedad de la orina con olor a jarabe de arce 0,011 (0,0 País Vasco y Navarra y 0,052 Murcia), homocistinuria clásica 0,02 (0,0 C. Valenciana, Extremadura y Navarra

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

y 0,081 País Vasco) y enfermedad de Niemann-Pick 0,022 (0,0 Illes Balears y 0,124 La Rioja). De las 33 ER, 13 muestran prevalencias menores que las publicadas en Orphanet, 12 ER están dentro del rango, y para otras 8 su prevalencia es desconocida según Orphanet.

Conclusiones/Recomendaciones: El informe ReeR 2025 representa un importante avance en el conocimiento epidemiológico de las ER en España, aportando datos conjuntos del 84,2% de los RAER (engloban el 94,2% de la población residente en España). Además, aporta estimaciones de prevalencia de 8 ER para las que Orphanet no dispone de datos. Para mejorar estas aproximaciones se sigue trabajando en la actualización y calidad de los datos de las ER vigiladas, la homogeneización de procedimientos y la inclusión de nuevas ER.

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