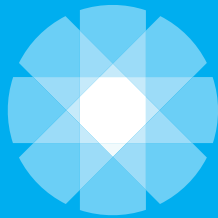


**SIER**

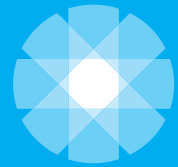


SISTEMA DE INFORMACIÓN  
SOBRE ENFERMEDADES RARAS  
DE LA REGIÓN DE MURCIA

## **Prevalencia de enfermedades raras en la Región de Murcia 2013**



**SIER**



SISTEMA DE INFORMACIÓN  
SOBRE ENFERMEDADES RARAS  
DE LA REGIÓN DE MURCIA

**Prevalencia de enfermedades raras  
en la Región de Murcia 2013**

**Edita:**

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

**Disponible en:** [www.murciasalud.es/sier](http://www.murciasalud.es/sier)

**Dirección:**

Joaquín A. Palomar Rodríguez.

**Análisis y redacción:**

Salvadora Titos Gil.

**Equipo de trabajo:**

Marta Segura Aroca, Ana Belén Moreno López, Antonia Sánchez Escámez, Mariana Sánchez Pardo.

**Mantenimiento de las bases de datos:**

M<sup>a</sup> Victoria Abellán Pérez, Luis Miguel López Díez, Iván Lorca Lázaro.

**Apoyo técnico:**

M<sup>a</sup> Carmen Ibáñez Pérez, Mariano Martínez Tomás, M<sup>a</sup> Luisa Usera Clavero, Mónica Garay Pelegrín,  
Alicia Muñoz García.

**Revisión:**

Lauro Hernando Arizaleta.

**Cita sugerida:**

Titos Gil S, Segura Aroca M, Moreno López AB, Sánchez Escámez A, Sánchez Pardo M, Abellán Pérez  
MV, López Díez LM, Palomar Rodríguez JA. Prevalencia de enfermedades raras en la Región de Murcia  
2013. Murcia: Consejería de Sanidad; 2015.

**Depósito legal:** MU 699-2015.

**Financiación:**

Este trabajo ha sido parcialmente financiado con fondos del Ministerio de Sanidad, Servicios Sociales e  
Igualdad para el desarrollo de la Estrategia en Enfermedades Raras en 2013 y 2014, y del proyecto Red  
Española de Registros de Enfermedades Raras para la Investigación -SpainRDR (Exp. N° IR11/RDR-07).

## Presentación

La atención a los problemas de salud de la población constituye uno de los pilares de nuestra sociedad, y los principios de equidad y calidad en el sistema sanitario exigen garantizar una respuesta adecuada a las necesidades de toda la población. En el caso de las personas afectadas por una enfermedad rara, esto implica un esfuerzo adicional por sus características. Su baja frecuencia, lo limitado del conocimiento existente sobre ellas, su complejidad y curso clínico, su carácter crónico y altamente invalidante, así como su impacto sobre la calidad de vida, suponen un reto para el estado del bienestar que requiere un abordaje en el que necesariamente deben intervenir el sector sanitario, los servicios sociales y el sistema educativo.

Desde esta Consejería, hemos asumido este reto, conscientes de los problemas que han de afrontar quienes padecen estas enfermedades y sus familias. En este sentido, el Plan de Salud de la Región de Murcia 2015 refleja este compromiso, dando un tratamiento destacado a las enfermedades raras. Entre sus propuestas, incluye la mejora en el conocimiento sobre estas patologías como una de las actuaciones prioritarias, porque el conocimiento sobre la magnitud de este problema es una herramienta esencial para la toma de decisiones y un punto de arranque fundamental en la planificación de su abordaje.

El Sistema de Información de Enfermedades Raras (SIER) responde a este propósito y situó a la Región de Murcia entre las primeras comunidades autónomas en dar este paso. El trabajo desarrollado a lo largo de los últimos años ha permitido profundizar en el conocimiento de la epidemiología de las enfermedades raras en nuestra Región, su distribución y características. Esta monografía supone un avance en la cuantificación del impacto poblacional de estas enfermedades y ofrece una imagen representativa sobre las características de las 65.125 personas que las padecen.

El panorama reflejado indica que más del 4% de nuestros conciudadanos, con sus respectivas familias, sufren las consecuencias de estas enfermedades. Estas afectan de forma similar a hombres y a mujeres, aunque se concentran especialmente en la infancia, y por eso, las afecciones más frecuentes son las anomalías congénitas (25% de los casos), seguidas por las enfermedades endocrinas y metabólicas (15%), ambas de aparición durante los primeros meses y años de vida. También muestran diferencias en su distribución geográfica sobre las que habrá que profundizar, así como sobre su impacto en términos de discapacidad ocasionada: un tercio de las personas afectadas está reconocida como discapacitada y, entre ellas, una cuarta parte tiene su grado máximo (igual o superior al 75%).

Este trabajo no hubiese sido posible sin la implicación de un gran número de profesionales, tanto del sector sanitario como del social, que con su labor contribuyen a hacer visibles las enfermedades raras. Dada la complejidad de su abordaje, la colaboración de las unidades clínicas que atienden a estos pacientes resulta esencial. En este sentido nuestra responsabilidad y esfuerzo debe orientarse a impulsar la atención integral coordinada para mejorar la calidad de vida, aprovechar las posibilidades actuales en el campo de la bioquímica y la genética para acelerar el diagnóstico etiológico, proporcionar asesoramiento genético adecuado, si precisan, y facilitar un tratamiento precoz. Para ello es imprescindible desarrollar sistemas coordinados y multidisciplinares de atención que mejoren la respuesta del sistema sanitario y social a las necesidades de las personas afectadas por una enfermedad rara y su entorno familiar. Dentro de esta iniciativa hay que contar también con la implicación de los pacientes, sus familias y las asociaciones que los representan, cuya contribución es innegable y su papel fundamental.

**Encarna Guillén Navarro**  
Consejera de Sanidad

## Contenido

<b>Introducción</b> .....	18
<b>Métodos</b> .....	19
<b>Resultados</b> .....	21
<b>Prevalencia global</b> .....	21
<b>Prevalencia por áreas de salud</b> .....	23
<b>Prevalencia por grupos de enfermedad</b> .....	25
<b>Enfermedades raras más frecuentes</b> .....	32
<b>Discapacidad asociada a las enfermedades raras</b> .....	34
<b>Discusión</b> .....	36
<b>Resultados detallados</b> .....	40
<b>1. Enfermedades infecciosas y parasitarias</b> .....	40
<b>2. Neoplasias</b> .....	42
<b>3. Enfermedades endocrinas, de la nutrición y metabólicas y trastornos de la inmunidad</b> .....	44
3.1. Trastornos de la glándula tiroidea .....	44
3.4. Otros trastornos endocrinos .....	45
3.5. Deficiencias nutritivas .....	47
3.9. Fibrosis quística .....	48
3.10. Trastornos de la inmunidad .....	49
3.11. Otros trastornos nutricionales, endocrinos y metabólicos .....	51
<b>4. Enfermedades de la sangre y los órganos hematopoyéticos</b> .....	54
4.1. Anemia .....	54
4.2. Trastornos de la coagulación y hemorrágicos .....	56
4.3. Enfermedades de los glóbulos blancos .....	58
4.4. Otras afecciones hematológicas .....	59
<b>5. Trastornos mentales</b> .....	60

<b>6. Enfermedades del sistema nervioso y de los órganos de los sentidos</b> .....	62
6.1. Infección del sistema nervioso central .....	62
6.2. Afecciones del sistema nervioso hereditarias .....	63
6.3. Parálisis.....	67
6.4. Epilepsia, convulsiones.....	68
6.5. Cefalea incluyendo migraña.....	69
6.7. Trastornos oculares.....	70
6.9. Otros trastornos del sistema nervioso .....	72
<b>7. Enfermedades del sistema circulatorio</b> .....	75
7.2. Enfermedades del corazón .....	75
7.3. Enfermedad cerebrovascular .....	77
7.4. Enfermedades de las arterias, arteriolas y capilares .....	78
7.5. Enfermedades de las venas y linfáticas .....	80
<b>8. Enfermedades del sistema respiratorio</b> .....	81
<b>9. Enfermedades del aparato digestivo</b> .....	83
<b>10. Enfermedades del sistema genitourinario</b> .....	85
<b>12. Enfermedades de la piel y tejido subcutáneo</b> .....	87
<b>13. Enfermedades del sistema musculoesquelético y del tejido conjuntivo</b> .....	89
<b>14. Anomalías congénitas</b> .....	92
14.1. Anomalías congénitas cardíacas y circulatorias.....	92
14.2. Anomalías congénitas digestivas.....	96
14.3. Anomalías congénitas genitourinarias .....	99
14.4. Anomalías congénitas del sistema nervioso .....	102
14.5. Otras anomalías congénitas.....	104
<b>15. Otros y no clasificados</b> .....	122
<b>Anexo 1. Prevalencia de enfermedades raras según códigos CIE9-MC 2012 del SIERm</b> ..	124
<b>Anexo 2. Categorías CCS (Software de Clasificación Clínica), niveles 1 y 2</b> .....	138
<b>Referencias bibliográficas</b> .....	140

## Índice de tablas

Tabla 1. Fuentes de información del Sistema de Información sobre Enfermedades Raras de la Región de Murcia (SIERm). .....	20
Tabla 2. Prevalencia de enfermedades raras según sexo y grupos de edad. Número de casos y tasa por 10.000 habitantes. Región de Murcia, 2013. ....	21
Tabla 3. Prevalencia de enfermedades raras según sexo y área de salud de residencia. Número de casos, distribución porcentual, tasa bruta y ajustada por 10.000 y razón de tasas de prevalencia. Región de Murcia, 2013. ....	24
Tabla 4. Prevalencia de enfermedades raras según sexo y grupo de enfermedad (nivel 1 CCS). Número de casos, distribución porcentual (%) y tasa por 10.000. Región de Murcia, 2013. ....	25
Tabla 5. Prevalencia de enfermedades raras según grupo de enfermedad (nivel 2 CCS). Número de casos, distribución porcentual, tasa por 10.000 habitantes, ratio varón/mujer y edad. Región de Murcia, 2013. ....	27
Tabla 6. Prevalencia de enfermedades raras según grupo de enfermedad (nivel 2 CCS). Número de casos, distribución porcentual, tasa por 10.000 habitantes y edad. Región de Murcia, 2013. Mujeres. ....	29
Tabla 7. Prevalencia de enfermedades raras según grupo de enfermedad (nivel 2 CCS). Número de casos, distribución porcentual, tasa por 10.000 habitantes y edad. Región de Murcia, 2013. Varones. ....	30
Tabla 8. Número de casos prevalentes de enfermedades raras según grupos de edad y grupo de enfermedad (nivel 2 CCS). Región de Murcia, 2013. ....	31
Tabla 9. Enfermedades raras más frecuentes. Número de casos prevalentes, tasa de prevalencia por 10.000 habitantes, porcentaje sobre el total de casos (orden: frecuencia descendente de casos). Región de Murcia, 2013. ....	32
Tabla 10. Enfermedades raras más frecuentes según sexo y grupos de edad. Número de casos prevalentes, porcentaje sobre el total de cada grupo y tasa de prevalencia por 10.000 habitantes. Región de Murcia, 2013. ....	33
Tabla 11. Discapacidad reconocida oficialmente en los casos prevalentes de ER según sexo y grupos de edad. Número de personas y porcentaje sobre el total. Región de Murcia, 2013. ....	34
Tabla 12. Discapacidad reconocida oficialmente en los casos prevalentes de ER según área de salud de residencia y grado de discapacidad. Número de personas, porcentaje sobre el total y distribución porcentual según grado de discapacidad. Región de Murcia, 2013. ....	35
Tabla 13. Prevalencia de enfermedades raras en la Región de Murcia (RM) y en Europa. ....	37
Tabla 1.A. Prevalencia de enfermedades raras infecciosas y parasitarias. Número de casos y tasa por 10.000 habitantes según enfermedad y sexo. Región de Murcia, 2013. ....	40
Tabla 1.B. Prevalencia de enfermedades raras infecciosas y parasitarias. Número de casos según enfermedad, sexo y grupos de edad. Región de Murcia, 2013. ....	41
Tabla 2.A. Prevalencia de enfermedades raras neoplásicas. Número de casos y tasa por 10.000 habitantes según enfermedad y sexo. Región de Murcia, 2013. ....	42
Tabla 2.B. Prevalencia de enfermedades raras neoplásicas. Número de casos según enfermedad, sexo y grupos de edad. Región de Murcia, 2013. ....	43
Tabla 3.1.A. Prevalencia de enfermedades raras. Trastornos de la glándula tiroidea. Número de casos y tasa por 10.000 habitantes según enfermedad y sexo. Región de Murcia, 2013. ....	44



Tabla 3.1.B. Prevalencia de enfermedades raras. Trastornos de la glándula tiroidea. Número de casos según enfermedad, sexo y grupos de edad. Región de Murcia, 2013. ....	44
Tabla 3.4.A. Prevalencia de enfermedades raras. Otros trastornos endocrinos. Número de casos y tasa por 10.000 habitantes según enfermedad y sexo. Región de Murcia, 2013. ....	45
Tabla 3.4.B. Prevalencia de enfermedades raras. Otros trastornos endocrinos. Número de casos según enfermedad, sexo y grupos de edad. Región de Murcia, 2013. ....	46
Tabla 3.5.A. Prevalencia de enfermedades raras. Deficiencias nutritivas. Número de casos y tasa por 10.000 habitantes según enfermedad y sexo. Región de Murcia, 2013. ....	47
Tabla 3.5.B. Prevalencia de enfermedades raras. Deficiencias nutritivas. Número de casos según enfermedad, sexo y grupos de edad. Región de Murcia, 2013. ....	47
Tabla 3.9.A. Prevalencia de enfermedades raras. Fibrosis quística. Número de casos y tasa por 10.000 habitantes según enfermedad y sexo. Región de Murcia, 2013. ....	48
Tabla 3.9.B. Prevalencia de enfermedades raras. Fibrosis quística. Número de casos según enfermedad, sexo y grupos de edad. Región de Murcia, 2013. ....	48
Tabla 3.10.A. Prevalencia de enfermedades raras. Trastornos de la inmunidad. Número de casos y tasa por 10.000 habitantes según enfermedad y sexo. Región de Murcia, 2013. ....	49
Tabla 3.10.B. Prevalencia de enfermedades raras. Trastornos de la inmunidad. Número de casos según enfermedad, sexo y grupos de edad. Región de Murcia, 2013. ....	50
Tabla 3.11.A. Prevalencia de enfermedades raras. Otros trastornos nutricionales, endocrinos y metabólicos. Número de casos y tasa por 10.000 habitantes según enfermedad y sexo. Región de Murcia, 2013. ....	51
Tabla 3.11.B. Prevalencia de enfermedades raras. Otros trastornos nutricionales, endocrinos y metabólicos. Número de casos según enfermedad, sexo y grupos de edad. Región de Murcia, 2013. ....	52
Tabla 4.1.A. Prevalencia de enfermedades raras. Anemia. Número de casos y tasa por 10.000 habitantes según enfermedad y sexo. Región de Murcia, 2013. ....	54
Tabla 4.1.B. Prevalencia de enfermedades raras. Anemia. Número de casos según enfermedad, sexo y grupos de edad. Región de Murcia, 2013. ....	55
Tabla 4.2.A. Prevalencia de enfermedades raras. Trastornos de la coagulación y hemorrágicos. Número de casos y tasa por 10.000 habitantes según enfermedad y sexo. Región de Murcia, 2013. ....	56
Tabla 4.2.B. Prevalencia de enfermedades raras. Trastornos de la coagulación y hemorrágicos. Número de casos según enfermedad, sexo y grupos de edad. Región de Murcia, 2013. ....	57
Tabla 4.3.A. Prevalencia de enfermedades raras. Enfermedades de los glóbulos blancos. Número de casos y tasa por 10.000 habitantes según enfermedad y sexo. Región de Murcia, 2013. ....	58
Tabla 4.3.B. Prevalencia de enfermedades raras. Enfermedades de los glóbulos blancos. Número de casos según enfermedad, sexo y grupos de edad. Región de Murcia, 2013. ....	58
Tabla 4.4.A. Prevalencia de enfermedades raras. Otras afecciones hematológicas. Número de casos y tasa por 10.000 habitantes según enfermedad y sexo. Región de Murcia, 2013. ....	59
Tabla 4.4.B. Prevalencia de enfermedades raras. Otras afecciones hematológicas. Número de casos según enfermedad, sexo y grupos de edad. Región de Murcia, 2013. ....	59
Tabla 5.A. Prevalencia de enfermedades raras. Trastornos mentales. Número de casos y tasa por 10.000 habitantes según enfermedad y sexo. Región de Murcia, 2013. ....	60
Tabla 5.B. Prevalencia de enfermedades raras. Trastornos mentales. Número de casos según enfermedad, sexo y grupos de edad. Región de Murcia, 2013. ....	61

Tabla 6.1.A. Prevalencia de enfermedades raras. Infección del sistema nervioso central. Número de casos y tasa por 10.000 habitantes según enfermedad y sexo. Región de Murcia, 2013. ....	62
Tabla 6.1.B. Prevalencia de enfermedades raras. Infección del sistema nervioso central. Número de casos según enfermedad, sexo y grupos de edad. Región de Murcia, 2013. ....	63
Tabla 6.2.A. Prevalencia de enfermedades raras. Afecciones del sistema nervioso hereditarias. Número de casos y tasa por 10.000 habitantes según enfermedad y sexo. Región de Murcia, 2013. ....	63
Tabla 6.2.B. Prevalencia de enfermedades raras. Afecciones del sistema nervioso hereditarias. Número de casos según enfermedad, sexo y grupos de edad. Región de Murcia, 2013. ....	65
Tabla 6.3.A. Prevalencia de enfermedades raras. Parálisis. Número de casos y tasa por 10.000 habitantes según enfermedad y sexo. Región de Murcia, 2013. ....	67
Tabla 6.3.B. Prevalencia de enfermedades raras. Parálisis. Número de casos según enfermedad, sexo y grupos de edad. Región de Murcia, 2013. ....	67
Tabla 6.4.A. Prevalencia de enfermedades raras. Epilepsia, convulsiones. Número de casos y tasa por 10.000 habitantes según enfermedad y sexo. Región de Murcia, 2013. ....	68
Tabla 6.4.B. Prevalencia de enfermedades raras. Epilepsia, convulsiones. Número de casos según enfermedad, sexo y grupos de edad. Región de Murcia, 2013. ....	68
Tabla 6.5.A. Prevalencia de enfermedades raras. Cefalea incluyendo migraña. Número de casos y tasa por 10.000 habitantes según enfermedad y sexo. Región de Murcia, 2013. ....	69
Tabla 6.5.B. Prevalencia de enfermedades raras. Cefalea incluyendo migraña. Número de casos según enfermedad, sexo y grupos de edad. Región de Murcia, 2013. ....	69
Tabla 6.7.A. Prevalencia de enfermedades raras. Trastornos oculares. Número de casos y tasa por 10.000 habitantes según enfermedad y sexo. Región de Murcia, 2013. ....	70
Tabla 6.7.B. Prevalencia de enfermedades raras. Trastornos oculares. Número de casos según enfermedad, sexo y grupos de edad. Región de Murcia, 2013. ....	71
Tabla 6.9.A. Prevalencia de enfermedades raras. Otros trastornos del sistema nervioso. Número de casos y tasa por 10.000 habitantes según enfermedad y sexo. Región de Murcia, 2013. ....	72
Tabla 6.9.B. Prevalencia de enfermedades raras. Otros trastornos del sistema nervioso. Número de casos según enfermedad, sexo y grupos de edad. Región de Murcia, 2013. ....	73
Tabla 7.2.A. Prevalencia de enfermedades raras. Enfermedades del corazón. Número de casos y tasa por 10.000 habitantes según enfermedad y sexo. Región de Murcia, 2013. ....	75
Tabla 7.2.B. Prevalencia de enfermedades raras. Enfermedades del corazón. Número de casos según enfermedad, sexo y grupos de edad. Región de Murcia, 2013. ....	76
Tabla 7.3.A. Prevalencia de enfermedades raras. Enfermedad cerebrovascular. Número de casos y tasa por 10.000 habitantes según enfermedad y sexo. Región de Murcia, 2013. ....	77
Tabla 7.3.B. Prevalencia de enfermedades raras. Enfermedad cerebrovascular. Número de casos según enfermedad, sexo y grupos de edad. Región de Murcia, 2013. ....	77
Tabla 7.4.A. Prevalencia de enfermedades raras. Enfermedades de las arterias, arteriolas y capilares. Número de casos y tasa por 10.000 habitantes según enfermedad y sexo. Región de Murcia, 2013. ....	78
Tabla 7.4.B. Prevalencia de enfermedades raras. Enfermedades de las arterias, arteriolas y capilares. Número de casos según enfermedad, sexo y grupos de edad. Región de Murcia, 2013. ....	79
Tabla 7.5.A. Prevalencia de enfermedades raras. Enfermedades de las venas y linfáticas. Número de casos y tasa por 10.000 habitantes según enfermedad y sexo. Región de Murcia, 2013. ....	80

Tabla 7.5.B. Prevalencia de enfermedades raras. Enfermedades de las venas y linfáticas. Número de casos según enfermedad, sexo y grupos de edad. Región de Murcia, 2013. ....	80
Tabla 8.A. Prevalencia de enfermedades raras del sistema respiratorio. Número de casos y tasa por 10.000 habitantes según enfermedad y sexo. Región de Murcia, 2013. ....	81
Tabla 8.B. Prevalencia de enfermedades raras del sistema respiratorio. Número de casos según enfermedad, sexo y grupos de edad. Región de Murcia, 2013. ....	82
Tabla 9.A. Prevalencia de enfermedades raras del aparato digestivo. Número de casos y tasa por 10.000 habitantes según enfermedad y sexo. Región de Murcia, 2013. ....	83
Tabla 9.B. Prevalencia de enfermedades raras del aparato digestivo. Número de casos según enfermedad, sexo y grupos de edad. Región de Murcia, 2013. ....	84
Tabla 10.A. Prevalencia de enfermedades raras del sistema del sistema urinario. Número de casos y tasa por 10.000 habitantes según enfermedad y sexo. Región de Murcia, 2013. ....	85
Tabla 10.B. Prevalencia de enfermedades raras del sistema urinario. Número de casos según enfermedad, sexo y grupos de edad. Región de Murcia, 2013. ....	86
Tabla 12.A. Prevalencia de enfermedades raras de la piel y tejido subcutáneo. Número de casos y tasa por 10.000 habitantes según enfermedad y sexo. Región de Murcia, 2013. ....	87
Tabla 12.B. Prevalencia de enfermedades raras de la piel y tejido subcutáneo. Número de casos según enfermedad, sexo y grupos de edad. Región de Murcia, 2013. ....	88
Tabla 13.A. Prevalencia de enfermedades raras del sistema musculoesquelético y del tejido conjuntivo. Número de casos y tasa por 10.000 habitantes según enfermedad y sexo. Región de Murcia, 2013. ....	89
Tabla 13.B. Prevalencia de enfermedades raras del sistema musculoesquelético y del tejido conjuntivo. Número de casos según enfermedad, sexo y grupos de edad. Región de Murcia, 2013. ....	90
Tabla 14.1.A. Prevalencia de enfermedades raras. Anomalías congénitas cardíacas y circulatorias. Número de casos y tasa por 10.000 habitantes según enfermedad y sexo. Región de Murcia, 2013. ....	92
Tabla 14.1.B. Prevalencia de enfermedades raras. Anomalías congénitas cardíacas y circulatorias. Número de casos según enfermedad, sexo y grupos de edad. Región de Murcia, 2013. ....	94
Tabla 14.2.A. Prevalencia de enfermedades raras. Anomalías congénitas digestivas. Número de casos y tasa por 10.000 habitantes según enfermedad y sexo. Región de Murcia, 2013. ....	96
Tabla 14.2.B. Prevalencia de enfermedades raras. Anomalías congénitas digestivas. Número de casos según enfermedad, sexo y grupos de edad. Región de Murcia, 2013. ....	97
Tabla 14.3.A. Prevalencia de enfermedades raras. Anomalías congénitas genitourinarias. Número de casos y tasa por 10.000 habitantes según enfermedad y sexo. Región de Murcia, 2013. ....	99
Tabla 14.3.B. Prevalencia de enfermedades raras. Anomalías congénitas genitourinarias. Número de casos según enfermedad, sexo y grupos de edad. Región de Murcia, 2013. ....	100
Tabla 14.4.A. Prevalencia de enfermedades raras. Anomalías congénitas del sistema nervioso. Número de casos y tasa por 10.000 habitantes según enfermedad y sexo. Región de Murcia, 2013. ....	102
Tabla 14.4.B. Prevalencia de enfermedades raras. Anomalías congénitas del sistema nervioso. Número de casos según enfermedad, sexo y grupos de edad. Región de Murcia, 2013. ....	103
Tabla 14.5.A. Prevalencia de enfermedades raras. Otras anomalías congénitas. Número de casos y tasa por 10.000 habitantes según enfermedad y sexo. Región de Murcia, 2013. ....	104
Tabla 14.5.B. Prevalencia de enfermedades raras. Otras anomalías congénitas. Número de casos según enfermedad, sexo y grupos de edad. Región de Murcia, 2013. ....	105

Tabla 14.5.1.A. Prevalencia de enfermedades raras. Fisura del paladar sin labio leporino. Número de casos y tasa por 10.000 habitantes según enfermedad y sexo. Región de Murcia, 2013. ....	106
Tabla 14.5.1.B. Prevalencia de enfermedades raras. Fisura del paladar sin labio leporino. Número de casos según enfermedad, sexo y grupos de edad. Región de Murcia, 2013. ....	106
Tabla 14.5.2.A. Prevalencia de enfermedades raras. Labio leporino con o sin fisura del paladar. Número de casos y tasa por 10.000 habitantes según enfermedad y sexo. Región de Murcia, 2013. ....	106
Tabla 14.5.2.B. Prevalencia de enfermedades raras. Labio leporino con o sin fisura del paladar. Número de casos según enfermedad, sexo y grupos de edad. Región de Murcia, 2013. ....	107
Tabla 14.5.3.A. Prevalencia de enfermedades raras. Anomalías congénitas del ojo. Número de casos y tasa por 10.000 habitantes según enfermedad y sexo. Región de Murcia, 2013. ....	107
Tabla 14.5.3.B. Prevalencia de enfermedades raras. Anomalías congénitas del ojo. Número de casos según enfermedad, sexo y grupos de edad. Región de Murcia, 2013. ....	108
Tabla 14.5.4.A. Prevalencia de enfermedades raras. Microtia (desarrollo incompleto del oído externo). Número de casos y tasa por 10.000 habitantes según enfermedad y sexo. Región de Murcia, 2013. ....	108
Tabla 14.5.4.B. Prevalencia de enfermedades raras. Microtia (desarrollo incompleto del oído externo). Número de casos según enfermedad, sexo y grupos de edad. Región de Murcia, 2013. ....	109
Tabla 14.5.5.A. Prevalencia de enfermedades raras. Quiste o fístula de la hendidura branquial. Número de casos y tasa por 10.000 habitantes según enfermedad y sexo. Región de Murcia, 2013. ....	109
Tabla 14.5.5.B. Prevalencia de enfermedades raras. Quiste o fístula de la hendidura branquial. Número de casos según enfermedad, sexo y grupos de edad. Región de Murcia, 2013. ....	109
Tabla 14.5.6.A. Prevalencia de enfermedades raras. Otras anomalías congénitas de cara y cuello. Número de casos y tasa por 10.000 habitantes según enfermedad y sexo. Región de Murcia, 2013. ....	109
Tabla 14.5.6.B. Prevalencia de enfermedades raras. Otras anomalías congénitas de cara y cuello. Número de casos según enfermedad, sexo y grupos de edad. Región de Murcia, 2013. ....	110
Tabla 14.5.7.A. Prevalencia de enfermedades raras. Anomalías congénitas de tráquea, laringe y bronquios. Número de casos y tasa por 10.000 habitantes según enfermedad y sexo. Región de Murcia, 2013. ....	110
Tabla 14.5.7.B. Prevalencia de enfermedades raras. Anomalías congénitas de tráquea, laringe y bronquios. Número de casos según enfermedad, sexo y grupos de edad. Región de Murcia, 2013. ....	110
Tabla 14.5.8.A. Prevalencia de enfermedades raras. Otras anomalías congénitas respiratorias. Número de casos y tasa por 10.000 habitantes según enfermedad y sexo. Región de Murcia, 2013. ....	111
Tabla 14.5.8.B. Prevalencia de enfermedades raras. Otras anomalías congénitas respiratorias. Número de casos según enfermedad, sexo y grupos de edad. Región de Murcia, 2013. ....	111
Tabla 14.5.9.A. Prevalencia de enfermedades raras. Deformidades del pie. Número de casos y tasa por 10.000 habitantes según enfermedad y sexo. Región de Murcia, 2013. ....	111
Tabla 14.5.9.B. Prevalencia de enfermedades raras. Deformidades del pie. Número de casos según enfermedad, sexo y grupos de edad. Región de Murcia, 2013. ....	112
Tabla 14.5.11.A. Prevalencia de enfermedades raras. Polidactilia y sindactilia. Número de casos y tasa por 10.000 habitantes según enfermedad y sexo. Región de Murcia, 2013. ....	112

Tabla 14.5.11.B. Prevalencia de enfermedades raras. Polidactilia y sindactilia. Número de casos según enfermedad, sexo y grupos de edad. Región de Murcia, 2013. ....	112
Tabla 14.5.12.A. Prevalencia de enfermedades raras. Ausencia congénita de miembro inferior. Número de casos y tasa por 10.000 habitantes según enfermedad y sexo. Región de Murcia, 2013. ....	113
Tabla 14.5.12.B. Prevalencia de enfermedades raras. Ausencia congénita de miembro inferior. Número de casos según enfermedad, sexo y grupos de edad. Región de Murcia, 2013. ....	113
Tabla 14.5.14.A. Prevalencia de enfermedades raras. Otras anomalías congénitas de las extremidades. Número de casos y tasa por 10.000 habitantes según enfermedad y sexo. Región de Murcia, 2013. ....	114
Tabla 14.5.14.B. Prevalencia de enfermedades raras. Otras anomalías congénitas de las extremidades. Número de casos según enfermedad, sexo y grupos de edad. Región de Murcia, 2013. ....	114
Tabla 14.5.15.A. Prevalencia de enfermedades raras. Anomalías congénitas del cráneo y los huesos faciales. Número de casos y tasa por 10.000 habitantes según enfermedad y sexo. Región de Murcia, 2013. ....	115
Tabla 14.5.15.B. Prevalencia de enfermedades raras. Anomalías congénitas del cráneo y los huesos faciales. Número de casos según enfermedad, sexo y grupos de edad. Región de Murcia, 2013. ....	115
Tabla 14.5.16.A. Prevalencia de enfermedades raras. Espondilolisis lumbosacra. Número de casos y tasa por 10.000 habitantes según enfermedad y sexo. Región de Murcia, 2013. ....	115
Tabla 14.5.16.B. Prevalencia de enfermedades raras. Espondilolisis lumbosacra. Número de casos según enfermedad, sexo y grupos de edad. Región de Murcia, 2013. ....	115
Tabla 14.5.17.A. Prevalencia de enfermedades raras. Espondilolistesis. Número de casos y tasa por 10.000 habitantes según enfermedad y sexo. Región de Murcia, 2013. ....	115
Tabla 14.5.17.B. Prevalencia de enfermedades raras. Espondilolistesis. Número de casos según enfermedad, sexo y grupos de edad. Región de Murcia, 2013. ....	116
Tabla 14.5.18.A. Prevalencia de enfermedades raras. Otras anomalías congénitas de la columna vertebral. Número de casos y tasa por 10.000 habitantes según enfermedad y sexo. Región de Murcia, 2013. ....	116
Tabla 14.5.18.B. Prevalencia de enfermedades raras. Otras anomalías congénitas de la columna vertebral. Número de casos según enfermedad, sexo y grupos de edad. Región de Murcia, 2013. ....	116
Tabla 14.5.19.A. Prevalencia de enfermedades raras. Osteogénesis imperfecta. Número de casos y tasa por 10.000 habitantes según enfermedad y sexo. Región de Murcia, 2013. ....	116
Tabla 14.5.19.B. Prevalencia de enfermedades raras. Osteogénesis imperfecta. Número de casos según enfermedad, sexo y grupos de edad. Región de Murcia, 2013. ....	116
Tabla 14.5.20.A. Prevalencia de enfermedades raras. Anomalías congénitas del diafragma. Número de casos y tasa por 10.000 habitantes según enfermedad y sexo. Región de Murcia, 2013. ....	117
Tabla 14.5.20.B. Prevalencia de enfermedades raras. Anomalías congénitas del diafragma. Número de casos según enfermedad, sexo y grupos de edad. Región de Murcia, 2013. ....	117
Tabla 14.5.21.A. Prevalencia de enfermedades raras. Anomalías congénitas de la pared abdominal. Número de casos y tasa por 10.000 habitantes según enfermedad y sexo. Región de Murcia, 2013. ....	117

Tabla 14.5.21.B. Prevalencia de enfermedades raras. Anomalías congénitas de la pared abdominal. Número de casos según enfermedad, sexo y grupos de edad. Región de Murcia, 2013.....	117
Tabla 14.5.23.A. Prevalencia de enfermedades raras. Otras anomalías congénitas del tegumento. Número de casos y tasa por 10.000 habitantes según enfermedad y sexo. Región de Murcia, 2013. ....	118
Tabla 14.5.23.B. Prevalencia de enfermedades raras. Otras anomalías congénitas del tegumento. Número de casos según enfermedad, sexo y grupos de edad. Región de Murcia, 2013.....	118
Tabla 14.5.24.A. Prevalencia de enfermedades raras. Pectus excavatum. Número de casos y tasa por 10.000 habitantes según enfermedad y sexo. Región de Murcia, 2013. ....	118
Tabla 14.5.24.B. Prevalencia de enfermedades raras. Pectus excavatum. Número de casos según enfermedad, sexo y grupos de edad. Región de Murcia, 2013. ....	118
Tabla 14.5.26.A. Prevalencia de enfermedades raras. Todas las demás anomalías congénitas. Número de casos y tasa por 10.000 habitantes según enfermedad y sexo. Región de Murcia, 2013. ....	119
Tabla 14.5.26.B. Prevalencia de enfermedades raras. Todas las demás anomalías congénitas. Número de casos según enfermedad, sexo y grupos de edad. Región de Murcia, 2013.....	120
Tabla 15.A. Prevalencia de enfermedades raras. Otros y no clasificados. Número de casos y tasa por 10.000 habitantes según enfermedad y sexo. Región de Murcia, 2013. ....	122
Tabla 15.B. Prevalencia de enfermedades raras. Otros y no clasificados. Número de casos según enfermedad, sexo y grupos de edad. Región de Murcia, 2013. ....	123

## Índice de gráficos

Gráfico 1. Prevalencia de enfermedades raras según sexo y grupos de edad. Número de casos, tasa por 10.000 habitantes y ratio varón/mujer. Región de Murcia, 2013. ....	22
Gráfico 2. Prevalencia de enfermedades raras según área de salud de residencia y sexo. Tasa ajustada por 10.000 habitantes. Región de Murcia, 2013. ....	23
Gráfico 3. Prevalencia de enfermedades raras según sexo y grupo de enfermedad (nivel 1 CCS). Frecuencia absoluta y relativa acumulada. Región de Murcia, 2013.....	26
Gráfico 4. Prevalencia de enfermedades raras según sexo y grupo de enfermedad (nivel 2 CCS). Frecuencia absoluta y relativa acumulada para los 15 grupos más frecuentes. Región de Murcia, 2013. ....	28
Gráfico 5. Porcentaje de personas con ER y discapacidad reconocida oficialmente según grado de discapacidad y grupos de edad. Región de Murcia, 2013. ....	35
Gráfico 6. Porcentaje de personas con ER y discapacidad reconocida oficialmente según sexo y área de salud de residencia. Región de Murcia, 2013. ....	35
Gráficos 1.A./1.B. Prevalencia de enfermedades raras infecciosas y parasitarias. Tasa por 10.000 según área de salud de residencia y según sexo y grupos de edad. Región de Murcia, 2013.....	40
Gráficos 2.A./2.B. Prevalencia de enfermedades raras neoplásicas. Tasa por 10.000 según área de salud de residencia y según sexo y grupos de edad. Región de Murcia, 2013. ....	42
Gráficos 3.1.A./3.1.B. Prevalencia de enfermedades raras. Trastornos de la glándula tiroidea. Tasa por 10.000 según área de salud de residencia y según sexo y grupos de edad. Región de Murcia, 2013.....	44

Gráficos 3.4.A./3.4.B. Prevalencia de enfermedades raras. Otros trastornos endocrinos. Tasa por 10.000 según área de salud de residencia y según sexo y grupos de edad. Región de Murcia, 2013. ....	45
Gráficos 3.5.A./3.5.B. Prevalencia de enfermedades raras. Deficiencias nutritivas. Tasa por 10.000 según área de salud de residencia y según sexo y grupos de edad. Región de Murcia, 2013.....	47
Gráficos 3.9.A./3.9.B. Prevalencia de enfermedades raras. Fibrosis quística. Tasa por 10.000 según área de salud de residencia y según sexo y grupos de edad. Región de Murcia, 2013.....	48
Gráficos 3.10.A./3.10.B. Prevalencia de enfermedades raras. Trastornos de la inmunidad. Tasa por 10.000 según área de salud de residencia y según sexo y grupos de edad. Región de Murcia, 2013. ....	49
Gráficos 3.11.A./3.11.B. Prevalencia de enfermedades raras. Otros trastornos nutricionales, endocrinos y metabólicos. Tasa por 10.000 según área de salud de residencia y según sexo y grupos de edad. Región de Murcia, 2013. ....	52
Gráficos 4.1.A./4.1.B. Prevalencia de enfermedades raras. Anemia. Tasa por 10.000 según área de salud de residencia y según sexo y grupos de edad. Región de Murcia, 2013. ....	55
Gráficos 4.2.A./4.2.B. Prevalencia de enfermedades raras. Trastornos de la coagulación y hemorrágicos. Tasa por 10.000 según área de salud de residencia y según sexo y grupos de edad. Región de Murcia, 2013. ....	57
Gráficos 4.3.A./4.3.B. Prevalencia de enfermedades raras. Enfermedades de los glóbulos blancos. Tasa por 10.000 según área de salud de residencia y según sexo y grupos de edad. Región de Murcia, 2013.....	58
Gráficos 4.4.A./4.4.B. Prevalencia de enfermedades raras. Otras afecciones hematológicas. Tasa por 10.000 según área de salud de residencia y según sexo y grupos de edad. Región de Murcia, 2013. ....	59
Gráficos 5.A./5.B. Prevalencia de enfermedades raras. Trastornos mentales. Tasa por 10.000 según área de salud de residencia y según sexo y grupos de edad. Región de Murcia, 2013.....	60
Gráficos 6.1.A./6.1.B. Prevalencia de enfermedades raras. Infección del sistema nervioso central. Tasa por 10.000 según área de salud de residencia y según sexo y grupos de edad. Región de Murcia, 2013.....	62
Gráficos 6.2.A./6.2.B. Prevalencia de enfermedades raras. Afecciones del sistema nervioso hereditarias. Tasa por 10.000 según área de salud de residencia y según sexo y grupos de edad. Región de Murcia, 2013. ....	64
Gráficos 6.3.A./6.3.B. Prevalencia de enfermedades raras. Parálisis. Tasa por 10.000 según área de salud de residencia y según sexo y grupos de edad. Región de Murcia, 2013. ....	67
Gráficos 6.4.A./6.4.B. Prevalencia de enfermedades raras. Epilepsia, convulsiones. Tasa por 10.000 según área de salud de residencia y según sexo y grupos de edad. Región de Murcia, 2013.....	68
Gráficos 6.5.A./6.5.B. Prevalencia de enfermedades raras. Cefalea incluyendo migraña. Tasa por 10.000 según área de salud de residencia y según sexo y grupos de edad. Región de Murcia, 2013. ....	69
Gráficos 6.7.A./6.7.B. Prevalencia de enfermedades raras. Trastornos oculares. Tasa por 10.000 según área de salud de residencia y según sexo y grupos de edad. Región de Murcia, 2013.....	70
Gráficos 6.9.A./6.9.B. Prevalencia de enfermedades raras. Otros trastornos del sistema nervioso. Tasa por 10.000 según área de salud de residencia y según sexo y grupos de edad. Región de Murcia, 2013.....	73
Gráficos 7.2.A./7.2.B. Prevalencia de enfermedades raras. Enfermedades del corazón. Tasa por 10.000 según área de salud de residencia y según sexo y grupos de edad. Región de Murcia, 2013. ....	75

Gráficos 7.3.A./7.3.B. Prevalencia de enfermedades raras. Enfermedad cerebrovascular. Tasa por 10.000 según área de salud de residencia y según sexo y grupos de edad. Región de Murcia, 2013. ....	77
Gráficos 7.4.A./7.4.B. Prevalencia de enfermedades raras. Enfermedades de las arterias, arteriolas y capilares. Tasa por 10.000 según área de salud de residencia y según sexo y grupos de edad. Región de Murcia, 2013. ....	78
Gráficos 7.5.A./7.5.B. Prevalencia de enfermedades raras. Enfermedades de las venas y linfáticas. Tasa por 10.000 según área de salud de residencia y según sexo y grupos de edad. Región de Murcia, 2013. ....	80
Gráficos 8.A./8.B. Prevalencia de enfermedades raras del sistema respiratorio. Tasa por 10.000 según área de salud de residencia y según sexo y grupos de edad. Región de Murcia, 2013. ....	81
Gráficos 9.A./9.B. Prevalencia de enfermedades raras del aparato digestivo. Tasa por 10.000 según área de salud de residencia y según sexo y grupos de edad. Región de Murcia, 2013. ....	83
Gráficos 10.A./10.B. Prevalencia de enfermedades raras del sistema del sistema urinario. Tasa por 10.000 según área de salud de residencia y según sexo y grupos de edad. Región de Murcia, 2013. ....	85
Gráficos 12.A./12.B. Prevalencia de enfermedades raras de la piel y tejido subcutáneo. Tasa por 10.000 según área de salud de residencia y según sexo y grupos de edad. Región de Murcia, 2013. ....	87
Gráficos 13.A./13.B. Prevalencia de enfermedades raras del sistema musculoesquelético y del tejido conjuntivo. Tasa por 10.000 según área de salud de residencia y según sexo y grupos de edad. Región de Murcia, 2013. ....	90
Gráficos 14.1.A./14.1.B. Prevalencia de enfermedades raras. Anomalías congénitas cardíacas y circulatorias. Tasa por 10.000 según área de salud de residencia y según sexo y grupos de edad. Región de Murcia, 2013. ....	93
Gráficos 14.2.A./14.2.B. Prevalencia de enfermedades raras. Anomalías congénitas digestivas. Tasa por 10.000 según área de salud de residencia y según sexo y grupos de edad. Región de Murcia, 2013. ....	97
Gráficos 14.3.A./14.3.B. Prevalencia de enfermedades raras. Anomalías congénitas genitourinarias. Tasa por 10.000 según área de salud de residencia y según sexo y grupos de edad. Región de Murcia, 2013. ....	100
Gráficos 14.4.A./14.4.B. Prevalencia de enfermedades raras. Anomalías congénitas del sistema nervioso. Tasa por 10.000 según área de salud de residencia y según sexo y grupos de edad. Región de Murcia, 2013. ....	102
Gráficos 14.5.A./14.5.B. Prevalencia de enfermedades raras. Otras anomalías congénitas. Tasa por 10.000 según área de salud de residencia y según sexo y grupos de edad. Región de Murcia, 2013. ....	104

## Abreviaturas

ER: enfermedades raras

SIERm: Sistema de Información sobre Enfermedades Raras de la Región de Murcia

CIE9-MC: Clasificación Internacional de Enfermedades-9ª revisión-Modificación Clínica

CCS: Clinical Classification Software

NEOM: No especificado de otra manera

NCOC: No clasificable bajo otro concepto

DT: Desviación típica



## Resumen

Las enfermedades raras (ER) son un conjunto de patologías que se caracterizan por su baja prevalencia en la población – inferior a 5 por 10.000 habitantes-, por su complejidad y su fuerte impacto en la calidad de vida y/o la esperanza de vida de las personas que las padecen. Debido a que el conocimiento y la investigación sobre las ER son escasos, las personas afectadas suelen afrontar dificultades para la obtención del diagnóstico y el acceso al tratamiento.

Con el objetivo de mejorar el conocimiento sobre las ER, como elemento clave en el abordaje de estas patologías, en la Región de Murcia la Consejería de Sanidad y Política Social puso en marcha en 2010 el Sistema de Información sobre Enfermedades Raras de la Región de Murcia (SIERrm). Este trabajo presenta un análisis de la prevalencia y las principales características de las personas con ER en la Región de Murcia a partir de la información disponible en el SIERrm.

Se analizan los casos de personas vivas residentes en la Región de Murcia con un diagnóstico de ER confirmado o de sospecha registrado en SIERrm a 31 de diciembre de 2013.

El número de casos prevalentes es de 75.570, que supone una tasa de prevalencia global de 515,2 casos por 10.000 habitantes (516,1 para mujeres y 513,6 varones). Las tasas más elevadas se registran en los grupos de edad avanzada.

Se observan diferencias entre áreas de salud, con tasas ajustadas que alcanzan valores máximos en el área de Murcia Este (601,7 por 10.000 habitantes) y mínimos en el Noroeste (364,1 por 10.000).

Las anomalías congénitas suponen el 26% de los casos, y el segundo grupo de enfermedad que genera un mayor número de casos (16,1% del total) es el de las enfermedades endocrinas, de la nutrición, metabólicas y de la inmunidad.

Una de cada tres personas afectadas por ER ha obtenido el reconocimiento oficial de la condición de discapacidad (34,0% en mujeres y 33,5% en varones), y de ellas el 47% tiene reconocido un grado 3 de discapacidad (entre el 33% y el 64%), un 29% un grado 4 (entre el 65% y el 74%) y una de cada cuatro personas presenta el grado máximo de discapacidad (igual o superior al 75%).

## Abstract

Rare diseases (RD) are a group of diseases characterized by their low prevalence in the population –not more than 5 per 10,000 persons-, their complexity and their impact on patients' quality of life and/or life expectancy. Due to the lack of information, knowledge and research about RD, people living with RD often deal with difficulties in access to diagnosis and treatment.

With the aim of improving knowledge about RD, a key element in tackling these diseases, the Department of Health and Social Policy of the Regional Government of Murcia launched in 2010 the Information System on Rare Diseases of the Region of Murcia (SIERrm). This work presents an analysis of the prevalence and the main characteristics of patients with RD in the Region of Murcia from the information available in SIERrm.

The case definition is the registered cases of alive persons residing in the Region of Murcia with a confirmed or suspected diagnosis of RD registered on the prevalence date of 31 December 2013.

There were 75,570 individuals diagnosed with a rare disease on the prevalence date, corresponding to a global prevalence rate of 515.2 cases per 10,000 inhabitants (516.1 for women and 513.6 for men). The highest rates are observed in the old age groups.

Significant differences are observed between health areas, with the adjusted rates reflecting maximum values in the area of Murcia Este (601.7 per 10,000 inhabitants) and minimum in the Noroeste (364.1 per 10,000).

The category of congenital anomalies accounts for 26% of the cases, and the second group of diseases with a larger number of cases is endocrine, nutrition, metabolic and immunity diseases (16.1%).

One in every three persons with RD obtained the official recognition of the condition of disability (34.0% in women and 33.5% in men), 47% of them with grade 3 (between 33% y 64% of disability), 29% with grade 4 (between 65% and 74%) and one in every four individuals with the maximum grade of disability (equal or over 75%).

## Introducción

Las enfermedades raras (ER), también denominadas enfermedades poco comunes o poco frecuentes, constituyen un amplio conjunto de patologías que se caracterizan por su baja prevalencia en la población<sup>1</sup>. En Europa, la definición de ER establece como umbral de prevalencia 5 por 10.000, de manera que para ser considerada como ER una patología ha de afectar a menos de 1 de cada 2.000 personas<sup>2,3</sup>. Otros elementos presentes en la definición de ER son su complejidad y su fuerte impacto en la calidad de vida y/o la esperanza de vida de las personas que las padecen<sup>4</sup>.

La información, el conocimiento y la investigación sobre las ER son escasos y, como consecuencia, las personas afectadas suelen afrontar dificultades para la obtención del diagnóstico y el acceso al tratamiento<sup>1,5</sup>.

El concepto de ER engloba, pues, un gran número de patologías muy heterogéneas, que consideradas de manera conjunta, adquieren una nueva dimensión a partir de los aspectos comunes: su elevada morbilidad, mortalidad prematura y carga de discapacidad, así como las dificultades que su abordaje plantea a nuestros sistemas sanitarios, orientados a los problemas de salud más frecuentes<sup>6,7</sup>.

A lo largo de los últimos años, las ER han superado la invisibilidad en que se encontraban, para ser abordadas como un problema de salud pública. A ello contribuye la denominada *paradoja de la rareza*<sup>8</sup>, porque si bien de forma aislada cada enfermedad rara afecta a un reducido número de personas, en conjunto la cifra de población afectada es elevada, estimándose entre un 6% y un 8% de la población<sup>9,10</sup>. Esto implica una cifra estimada de 3 millones de personas afectadas en España y un mínimo de 87.000 personas en la Región de Murcia.

La atención y los recursos que las políticas públicas vienen dedicando a las ER constituyen en gran medida un logro de las asociaciones de pacientes, de sus esfuerzos de abogacía por la salud para situar las ER como una prioridad sanitaria<sup>11</sup>.

Los objetivos y áreas prioritarias de actuación han sido establecidos, en el ámbito europeo, en la Comunicación de la Comisión *Las enfermedades raras: un reto para Europa*<sup>12</sup>, y la *Recomendación del Consejo relativa a una acción en el ámbito de las enfermedades raras*<sup>10</sup>; y, en España, en la *Estrategia en Enfermedades Raras del Sistema Nacional de Salud*<sup>9,13</sup>, aprobada en 2009 y actualizada en 2014. En la Región de Murcia, el Plan de Salud 2010-2015 incorporó un área de actuación sobre ER, junto a otras enfermedades relevantes como el cáncer o la diabetes<sup>14</sup>.

Dentro de las actuaciones priorizadas, los registros de ER se configuran como un elemento clave para mejorar el conocimiento sobre estas patologías. Desde este planteamiento, en la Región de Murcia la Consejería de Sanidad y Política Social puso en marcha en 2010 el Sistema de Información sobre Enfermedades Raras de la Región de Murcia (SIERrm), bajo la dependencia orgánica del Servicio de Planificación y Financiación Sanitaria<sup>15</sup>.

La incorporación de fuentes de información ha sido uno de los ejes prioritarios del trabajo desarrollado por el SIERrm, con el objetivo de identificar todos los posibles casos. Así, desde los trabajos iniciales, realizados a partir de la información del Conjunto Mínimo Básico de Datos al Alta Hospitalaria (CMBD-AH)<sup>16,17,18,19</sup>, se ha producido un importante salto cualitativo en la cobertura del SIERrm.

En 2012, el SIERrm se integró, junto al resto de Comunidades Autónomas, en la Red Española de Registros de Enfermedades Raras para la Investigación (SpainRDR), un proyecto liderado por el Instituto de Salud Carlos III, que persigue armonizar la información de los diversos registros de ER<sup>20</sup>.

Este trabajo presenta un análisis de la prevalencia y las principales características de las personas con ER en la Región de Murcia a partir de la información disponible en el SIERrm.

## Métodos

Se analizan los casos de personas vivas residentes en la Región de Murcia con un diagnóstico de ER confirmado o de sospecha registrado a fecha 31 de diciembre de 2013. Para aquellas personas con más de un diagnóstico de enfermedad rara, se contabilizan tantos casos como enfermedades raras distintas se hayan identificado.

El diagnóstico de ER se establece a partir de un listado de códigos de la Clasificación Internacional de Enfermedades, 8ª Revisión, Modificación Clínica<sup>21</sup> (CIE9-MC) elaborado por el proyecto Spanish Rare Diseases Registries Research Network (SpainRDR)<sup>20</sup>, al que se añaden algunos códigos propios que estaban incluidos en una versión anterior del listado<sup>16</sup>. El listado completo comprende 1.088 códigos de la edición 2012 de la CIE9-MC (935 del listado de SpainRDR más 153 códigos propios), y se incluye en el Anexo 1.

La fuente de información es el SIERrm, que registra los casos de personas residentes en la Región de Murcia con un diagnóstico de ER, a partir de la información proporcionada por distintas fuentes que permiten identificar los posibles casos. La tabla 1 presenta las fuentes de información del SIERrm. Además, el SIERrm incorpora información sobre la discapacidad reconocida en los casos previamente identificados, a partir de la Base de Datos de Personas con Discapacidad de la Región de Murcia.

Se analiza el número de casos prevalentes, la tasa de prevalencia por 10.000 habitantes y la carga de discapacidad asociada. Las variables de análisis son sexo, edad, área de salud de residencia, grupos de ER y enfermedad.

Para el cálculo de las tasas, se utiliza la población a 1 de enero de 2014 del Padrón Municipal de Habitantes, publicado por el Centro Regional de Estadística de Murcia<sup>22</sup>.

En el análisis de la prevalencia según áreas de salud, se presentan tanto las tasas brutas como las tasas estandarizadas por sexo y edad, que han sido calculadas por el método directo utilizando como población estándar la regional. También se presentan las razones de tasas de prevalencia (tasa ajustada/tasa regional) y su intervalo de confianza.

Las ER se han agrupado en las categorías de la CCS (Clinical Classification Software), una herramienta desarrollada por la Agencia de Investigación y Calidad de la Atención Sanitaria de Estados Unidos<sup>23</sup>, que en su versión multinivel agrega los códigos diagnósticos de la CIE9-MC en cuatro niveles jerárquicos. Para este análisis se utilizan las categorías del primer nivel, similar a los capítulos de la CIE9-MC, y del segundo nivel, que permite un mayor nivel de desagregación sin implicar un excesivo número de categorías (135 en total, 59 para este análisis). El Anexo 2 presenta el listado completo de categorías de estos dos niveles.

Los datos desagregados por sexo no presentan las cifras con valores perdidos debido a su escasa frecuencia, aunque sí están incluidos en el total.

En el análisis de la discapacidad, se ha calculado el porcentaje de personas que cumplen el criterio de caso y tienen reconocida oficialmente la condición de discapacidad<sup>24</sup>, así como su distribución porcentual según el grado de discapacidad reconocido.

Se presentan también resultados desagregados por enfermedad (código CIE9-MC), sexo y edad, -tanto número de casos prevalentes como tasa por 10.000 habitantes-, estructurados según las categorías de nivel 1 y 2 de la CCS a las que pertenecen, así como las tasas brutas de prevalencia según área de salud de residencia para dichas categorías. En la categoría correspondiente a Otras anomalías congénitas (14.5), debido al elevado número de casos y enfermedades, se utiliza el nivel 3 de la CCS para la presentación de resultados.

Tabla 1. Fuentes de información del Sistema de Información sobre Enfermedades Raras de la Región de Murcia (SIERrm).

<b>Registros preexistentes</b>
Registro Regional del Conjunto Mínimo Básico de Datos Hospitalarios (CMBD)
<b>Registros de dispensación de medicamentos (Atención Primaria y Especializada):</b>
· Medicamentos huérfanos Servicio de Gestión Farmacéutica SMS
· Medicamentos huérfanos Servicio de Farmacia HVA
· Hormona de crecimiento Servicio de Gestión Farmacéutica SMS
· Hormona de crecimiento Servicio de Farmacia HVA
· Hemoderivados Servicio de Gestión Farmacéutica SMS
· Hemoderivados Servicio de Farmacia HVA
· Medicamentos extranjeros
Registro de autorización de tratamiento con Hormona de crecimiento
Registro de Enfermos Renales
Base de datos de Personas con Discapacidad de la Región de Murcia
Registro de derivación de pacientes a otras CCAA
<b>Unidades clínicas</b>
Centro de Bioquímica y Genética Clínica (CBGC)
· Unidad de Metabolopatías
· Unidad de Citogenética
· Unidad de Genética Molecular
Hospital Clínico Universitario Virgen de la Arrixaca (HVA)
· Servicio de Pediatría
· Unidad de Genética Médica
· Unidad de Gastroenterología pediátrica
· Unidad de Oncohematología infantil
· Unidad de Neuropediatría
· Unidad de Neumopediatría
· Unidad de Cardiopatía familiar
· Unidad de Cirugía ortopédica y traumatología infantil
· Servicio de Hematología
· Servicio de Neurología
· Unidad de Demencias
· Servicio de Digestivo
· Servicio de Dermatología
Complejo Hospitalario Universitario de Cartagena
· Servicio de Endocrinología
· Servicio de Neurología
· Servicio de Pediatría
· Sección de Alergología
Hospital General Universitario JM Morales Meseguer
· Servicio de Neumología
· Servicio de Digestivo
Hospital General Universitario Reina Sofía
· Servicio de Neurología
Hospital de la Vega Lorenzo Guirao
Hospital Rafael Méndez
Hospital Virgen del Castillo
<b>Asociaciones de pacientes</b>
Asoc. Padres de Niños Jarabe de Arce y otras Metabolopatías de la Región de Murcia (PKU-OTM)
Asociación de Daño Cerebral Adquirido de la Región de Murcia (DACEMUR)
Asociación Molinense de Enfermedades Raras (AMER)
Asociación Española de Lucha contra las Hemoglobinopatías y Talasemias (ALHETA)
A título individual
Historia Clínica Digital – Agora (sólo revisión de casos)

## Resultados

## Prevalencia global

El número de personas registradas en SIERm a 31 de diciembre de 2013 fue de 88.583, de las cuales 87.310 (98,6%) eran residentes en la Región de Murcia. Del total de personas registradas, 22.335 habían fallecido con anterioridad a esa fecha (25,2%), siendo el número de personas vivas residentes en la Región de Murcia registradas en la fecha de prevalencia de 65.125, que corresponde a un 4,4% de la población.

El número de casos fue de 75.570, que supone una tasa de prevalencia global de 515,2 casos por 10.000 habitantes. La ratio casos/persona es de 1,16.

Los resultados por sexo y edad (tabla 2, gráfico 1) reflejan que el 49,9% de los casos prevalentes son mujeres y el 50% varones, y las tasas por sexo son similares (516,1 para mujeres y 513,6 para varones).

Por edad, el mayor número de casos corresponde al grupo de 5 a 9 años para los varones, y para las mujeres al grupo de 75 a 79 años; las tasas más elevadas se registran en los grupos de edad avanzada tanto en mujeres como en varones.

La proporción de casos prevalentes en la edad pediátrica (menos de 15 años) es del 17,5% globalmente, si bien en los varones alcanza el 20,4%, frente a un porcentaje del 14,6 % en las mujeres.

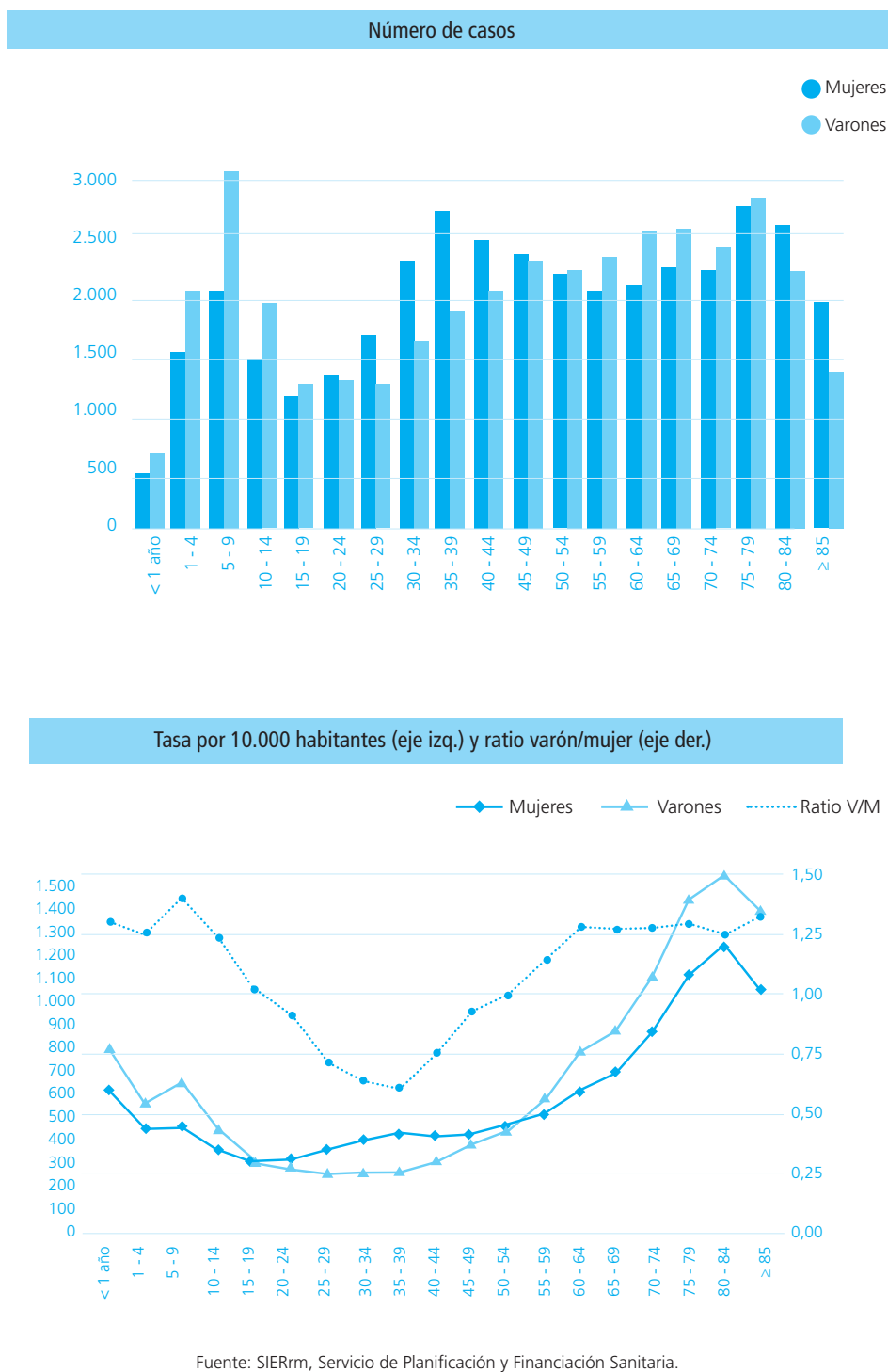
La ratio varón/mujer refleja que en la edad pediátrica el número de casos en varones supera ampliamente al de mujeres, alcanzando una ratio máxima de 1,49 en el grupo de 5 a 9 años, mientras que en los tramos centrales de edad se da la situación inversa, con ratios por debajo de 0,75 para el intervalo de 25 a 39 años.

Tabla 2. Prevalencia de enfermedades raras según sexo y grupos de edad. Número de casos y tasa por 10.000 habitantes. Región de Murcia, 2013.

	Mujeres		Varones		Total	
	N	Tasa	N	Tasa	N	Tasa
<1 año	473	617,49	649	804,01	1.122	713,20
1-4 años	1.517	450,94	2.049	568,90	3.566	511,93
5-9 años	2.064	465,34	3.075	652,53	5.139	561,77
10-14 años	1.472	363,99	1.921	451,60	3.393	408,90
15-19 años	1.143	301,48	1.236	307,84	2.379	304,75
20-24 años	1.319	319,05	1.258	291,62	2.577	305,05
25-29 años	1.681	364,36	1.234	260,73	2.915	311,88
30-34 años	2.306	401,80	1.607	257,96	3.913	326,93
35-39 años	2.710	431,74	1.875	264,24	4.585	342,86
40-44 años	2.481	422,03	2.052	319,41	4.533	368,44
45-49 años	2.365	420,17	2.309	390,06	4.674	404,73
50-54 años	2.199	456,41	2.228	453,92	4.427	455,16
55-59 años	2.059	516,13	2.326	593,14	4.385	554,31
60-64 años	2.105	616,40	2.557	793,48	4.662	702,37
65-69 años	2.252	696,76	2.573	886,05	4.825	786,34
70-74 años	2.219	879,09	2.443	1.119,87	4.662	990,71
75-79 años	2.794	1.124,35	2.841	1.454,61	5.656	1.274,42
80-84 años	2.614	1.242,22	2.204	1.551,89	4.836	1.372,11
85 y + años	1.950	1.052,46	1.357	1.396,95	3.321	1.175,91
<b>Total</b>	<b>37.723</b>	<b>516,10</b>	<b>37.794</b>	<b>513,58</b>	<b>75.570</b>	<b>515,20</b>

Fuente: SIERm, Servicio de Planificación y Financiación Sanitaria.

Gráfico 1. Prevalencia de enfermedades raras según sexo y grupos de edad. Número de casos, tasa por 10.000 habitantes y ratio varón/mujer. Región de Murcia, 2013.



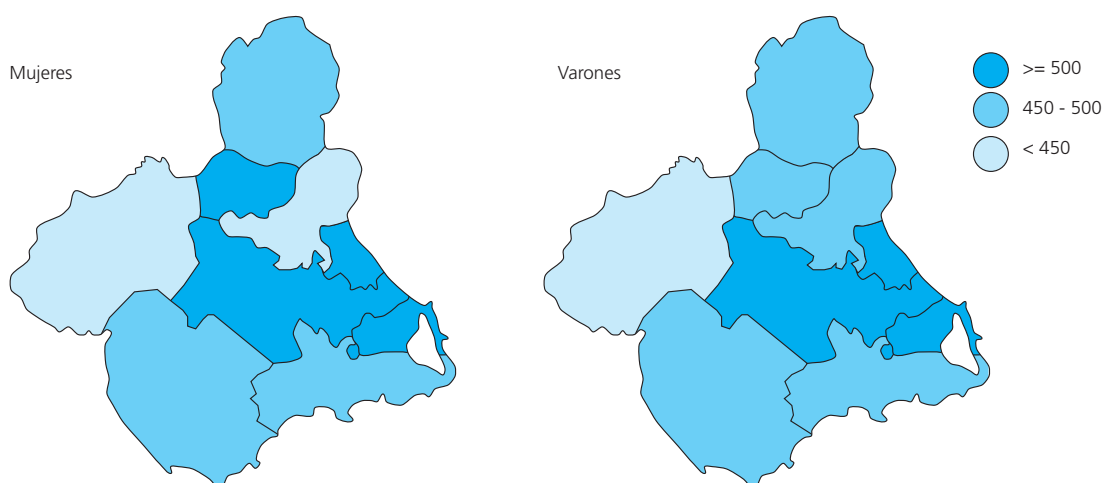
## Prevalencia por áreas de salud

Los resultados por área de salud (gráfico 2, tabla 3) muestran que el mayor número de casos de ER se registra en las áreas de mayor tamaño poblacional, esto es, Murcia Oeste y Cartagena, con más de 13.000 casos, seguidas de Murcia Este y Vega Media del Segura, que superan los 11.000.

Se observa un amplio rango en los valores de las tasas de prevalencia entre las distintas áreas de salud, desde una tasa bruta mínima de 375,7 en el Noroeste hasta un valor máximo de 594,4 por 10.000 en el área de Murcia Este. La variación entre las tasas brutas y las tasas ajustadas es mínima, siendo en todos los casos inferior a cinco puntos porcentuales.

Murcia Este presenta tasas de prevalencia de ER significativamente más elevadas que la regional (un 16% para los varones y un 18% para las mujeres), llegando a superar la cifra de 600 casos por 10.000 habitantes. En las áreas Mar Menor y Murcia Oeste la prevalencia también es superior a la observada para el conjunto de la región, si bien la diferencia no supera los 20 puntos porcentuales. Todas las demás áreas presentan tasas de prevalencia de ER inferiores a la regional. Entre ellas, destaca el Noroeste, donde la prevalencia es un 40% inferior a la tasa para el conjunto de la región. Por sexo, las tasas más bajas corresponden al Noroeste y la Vega Media del Segura para las mujeres, y para los varones al Noroeste y Lorca.

Gráfico 2. Prevalencia de enfermedades raras según área de salud de residencia y sexo.  
Tasa ajustada por 10.000 habitantes. Región de Murcia, 2013.



Fuente: SIERRm, Servicio de Planificación y Financiación Sanitaria.

Tabla 3. Prevalencia de enfermedades raras según sexo y área de salud de residencia. Número de casos, distribución porcentual, tasa bruta y ajustada por 10.000 y razón de tasas de prevalencia. Región de Murcia, 2013.

	N	%	Tasa bruta	Tasa ajustada	Razón de tasas de prevalencias (IC 95%)	
Mujeres	Área 1. Murcia Oeste	6.781	18,0	523,5	524,6	1,02 (0,99-1,04)
	Área 2. Cartagena	6.940	18,4	487,8	482,2	0,93 (0,91-0,96)
	Área 3. Lorca	3.954	10,5	467,2	466,9	0,90 (0,88-0,93)
	Área 4. Noroeste	1.325	3,5	365,7	358,8	0,70 (0,66-0,73)
	Área 5. Altiplano	1.431	3,8	488,7	489,7	0,95 (0,90-1,00)
	Área 6. Vega Media del Segura	5.655	15,0	430,4	436,7	0,85 (0,82-0,87)
	Área 7. Murcia Este	6.027	16,0	603,3	608,1	1,18 (1,15-1,21)
	Área 8. Mar Menor	2.655	7,0	525,3	539,8	1,05 (1,01-1,09)
	Área 9. Vega Alta del Segura	1.420	3,8	522,9	513,1	0,99 (0,94-1,05)
	Desconocida	1.535	4,1	-	-	-
<b>Total</b>	<b>37.723</b>	<b>100,0</b>	<b>516,1</b>	<b>516,1</b>	<b>1</b>	
Varones	Área 1. Murcia Oeste	6.741	17,8	525,3	528,1	1,03 (1,00-1,05)
	Área 2. Cartagena	7.077	18,7	487,8	480,3	0,94 (0,91-0,96)
	Área 3. Lorca	4.117	10,9	467,7	472,3	0,92 (0,89-0,95)
	Área 4. Noroeste	1.419	3,8	385,5	369,4	0,72 (0,68-0,76)
	Área 5. Altiplano	1.441	3,8	475,2	477,6	0,93 (0,88-0,98)
	Área 6. Vega Media del Segura	6.088	16,1	471,9	477,3	0,93 (0,91-0,95)
	Área 7. Murcia Este	5.725	15,1	585,4	595,4	1,16 (1,13-1,19)
	Área 8. Mar Menor	2.742	7,3	517,0	528,9	1,03 (0,99-1,07)
	Área 9. Vega Alta del Segura	1.348	3,6	490,7	485,6	0,95 (0,89-1,00)
	Desconocida	1.096	2,9	-	-	-
<b>Total</b>	<b>37.794</b>	<b>100,0</b>	<b>513,6</b>	<b>513,6</b>	<b>1</b>	
Total	Área 1. Murcia Oeste	13.522	17,9	524,4	526,3	1,02 (1,00-1,04)
	Área 2. Cartagena	14.018	18,5	487,8	481,3	0,93 (0,92-0,95)
	Área 3. Lorca	8.071	10,7	467,5	469,6	0,91 (0,89-0,93)
	Área 4. Noroeste	2.744	3,6	375,7	364,1	0,71 (0,68-0,73)
	Área 5. Altiplano	2.872	3,8	481,8	483,6	0,94 (0,90-0,97)
	Área 6. Vega Media del Segura	11.743	15,5	451,0	457,1	0,89 (0,87-0,90)
	Área 7. Murcia Este	11.752	15,6	594,4	601,7	1,17 (1,15-1,19)
	Área 8. Mar Menor	5.397	7,1	521,1	534,3	1,04 (1,01-1,06)
	Área 9. Vega Alta del Segura	2.768	3,7	506,7	499,3	0,97 (0,93-1,01)
	Desconocida	2.683	3,6	-	-	-
<b>Total</b>	<b>75.570</b>	<b>100,0</b>	<b>515,2</b>	<b>515,2</b>	<b>1</b>	

Fuente: SIERrm, Servicio de Planificación y Financiación Sanitaria.



## Prevalencia por grupos de enfermedad

El análisis de la prevalencia por grupos de enfermedad (tabla 4) revela que uno de cada cuatro casos corresponde a la categoría de anomalías congénitas. El segundo grupo que genera un mayor número de casos (16,1% del total) es el de las enfermedades endocrinas, de la nutrición, metabólicas y de la inmunidad, y a continuación aparecen las enfermedades del sistema nervioso y las de la sangre, ambas con proporciones superiores al 10%.

La distribución de casos por grupos de enfermedad según el sexo muestra un patrón común en las dos primeras causas: las anomalías congénitas y las enfermedades endocrinas, metabólicas y de la inmunidad son las más frecuentes tanto en varones como en mujeres, si bien con proporciones distintas. Así, las anomalías congénitas generan un 25,0% de los casos prevalentes en varones y un 26,9% en mujeres, y en la categoría correspondiente a las enfermedades endocrinas, metabólicas y de la inmunidad las proporciones son del 18,6% y 13,6%, respectivamente.

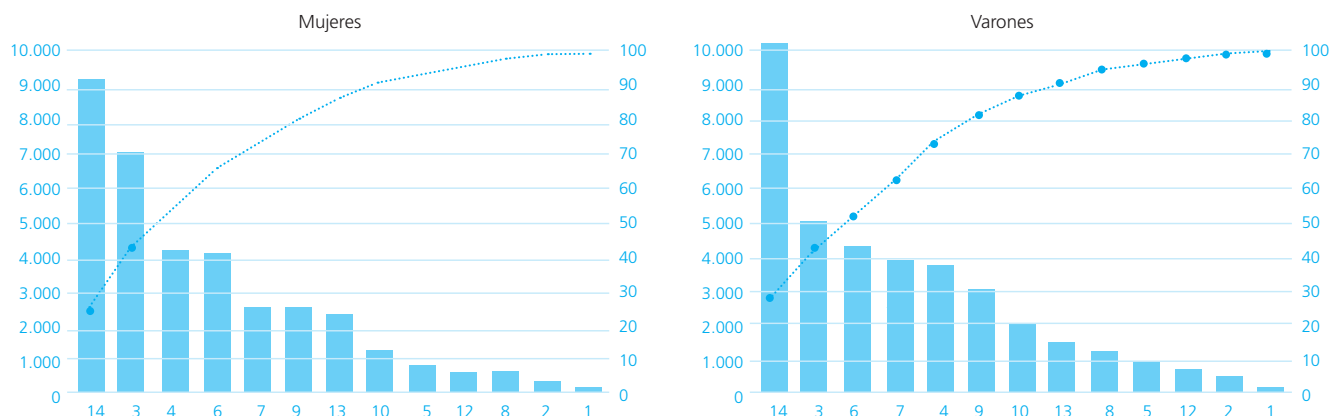
El gráfico 3 refleja que el tercer grupo con mayor número de casos prevalentes difiere según el sexo, siendo las enfermedades de la sangre para las mujeres (11,6%), mientras que para los varones son las enfermedades del sistema nervioso (11,5%).

*Tabla 4. Prevalencia de enfermedades raras según sexo y grupo de enfermedad (nivel 1 CCS). Número de casos, distribución porcentual (%) y tasa por 10.000. Región de Murcia, 2013.*

	Mujeres			Varones			Total		
	N	%	Tasa	N	%	Tasa	N	(%)	Tasa
1. Enf. infecciosas y parasitarias	246	(0,7)	3,4	197	(0,5)	2,7	443	(0,6)	3,0
2. Neoplasias	410	(1,1)	5,6	440	(1,2)	6,0	853	(1,1)	5,8
3. Enf. endocrinas, de la nutrición y metabólicas y trastornos de la inmunidad	7.013	(18,6)	95,9	5.124	(13,6)	69,6	12.138	(16,1)	82,8
4. Enf. de la sangre y los órganos hematopoyéticos	4.384	(11,6)	60,0	3.808	(10,1)	51,7	8.197	(10,8)	55,9
5. Trastornos mentales	1.078	(2,9)	14,7	968	(2,6)	13,2	2.046	(2,7)	13,9
6. Enf. del sistema nervioso y de los órganos de los sentidos	4.160	(11,0)	56,9	4.360	(11,5)	59,2	8.525	(11,3)	58,1
7. Enf. del sistema circulatorio	2.697	(7,1)	36,9	4.024	(10,6)	54,7	6.734	(8,9)	45,9
8. Enf. del sistema respiratorio	789	(2,1)	10,8	1.348	(3,6)	18,3	2.143	(2,8)	14,6
9. Enf. del aparato digestivo	2.611	(6,9)	35,7	2.972	(7,9)	40,4	5.591	(7,4)	38,1
10. Enf. del sistema genitourinario	1.360	(3,6)	18,6	1.964	(5,2)	26,7	3.325	(4,4)	22,7
12. Enf. de la piel y del tejido subcutáneo	794	(2,1)	10,9	755	(2,0)	10,3	1.552	(2,1)	10,6
13. Enf. del sistema musculoesquelético y del tejido conjuntivo	2.565	(6,8)	35,1	1.625	(4,3)	22,1	4.191	(5,5)	28,6
14. Anomalías congénitas	9.442	(25,0)	129,2	10.183	(26,9)	138,4	19.632	(26,0)	133,8
Otros y no clasificados	174	(0,5)	2,4	26	(0,1)	0,4	200	(0,3)	1,4
<b>Total</b>	<b>37.723</b>	<b>(100,0)</b>	<b>516,1</b>	<b>37.794</b>	<b>(100,0)</b>	<b>513,6</b>	<b>75.570</b>	<b>(100,0)</b>	<b>515,2</b>

Fuente: SIERRm, Servicio de Planificación y Financiación Sanitaria.

Gráfico 3. Prevalencia de enfermedades raras según sexo y grupo de enfermedad (nivel 1 CCS). Frecuencia absoluta y relativa acumulada. Región de Murcia, 2013.



1. Enf. infecciosas y parasitarias    2. Neoplasias    3. Enf. endocrinas, de la nutrición y metabólicas y trast. de la inmunidad  
 4. Enf. de la sangre y los órg. hematopoyéticos    5. Trastornos mentales    6. Enf. del sistema nervioso y órg. de los sentidos  
 7. Enf. del sistema circulatorio    8. Enf. del sistema respiratorio    9. Enf. del aparato digestivo    10. Enf. del sistema genitourinario  
 12. Enf. de la piel y tejido subcutáneo    13. Enf. del sist. musculoesquelético y tejido conjuntivo    14. Anomalías congénitas

Fuente: SIERrm, Servicio de Planificación y Financiación Sanitaria.

También es mayor para las mujeres el peso relativo de las enfermedades del sistema musculoesquelético y del tejido conjuntivo (35,1 frente a 22,1), mientras que se da la situación inversa en las enfermedades de los sistemas circulatorio, respiratorio, digestivo y genitourinario.

En cuanto a las tasas, la prevalencia de anomalías congénitas en la población es de 133 casos por 10.000 habitantes (128,9 para las mujeres y 138,1 para los varones). Para los trastornos endocrinos, de la nutrición, metabólicos e inmunitarios la tasa es de 82,8, con una amplia diferencia según sexo: 96,0 en mujeres frente a 69,7 en varones. En las enfermedades del sistema nervioso, que presentan una tasa de 58,2 casos por 10.000, las cifras son similares para varones y mujeres (57,0 y 59,3 respectivamente), mientras que en las enfermedades de la sangre, con una tasa global de 55,9, la prevalencia es más elevada para las mujeres (60,0) que para los varones (51,8).

Según la clasificación de segundo nivel de la CCS, el mayor número de casos corresponde al grupo 14.5 *Otras anomalías congénitas*, con una cifra por encima de 7.000, que supone una proporción superior al 10% del total (tabla 5). A continuación se sitúan los grupos 3.11 *Otros trastornos nutricionales, endocrinos y metabólicos* y 7.2 *Enfermedades del corazón*, con un peso relativo superior al 7%.

Se observa una amplia variabilidad entre grupos de enfermedad tanto en la edad como en la distribución según sexo. En la ratio varón/mujer se obtiene un valor máximo de 4,9 para el grupo 8.7 *Enfermedades pulmonares debidas a agentes externos* frente a mínimos de 0,2 en los grupos 3.1 *Trastornos de la glándula tiroidea* y 13.7 *Lupus eritematoso sistémico y enfermedades del tejido conectivo*.

Respecto a la edad, los valores más bajos corresponden al grupo de enfermedad 5.6 *Trastornos generalmente diagnosticados en la niñez, infancia o adolescencia*, con una media de 21,1 años y una mediana de 17. El siguiente grupo de enfermedad es 3.9 *Fibrosis quística*, donde la edad media de los casos prevalentes es de 25,4 años y la mediana de 24. En el otro extremo se sitúa el grupo 5.4 *Delirio, demencia, trastornos amnésicos y otros trastornos cognitivos*, con una media de 79,4 años.

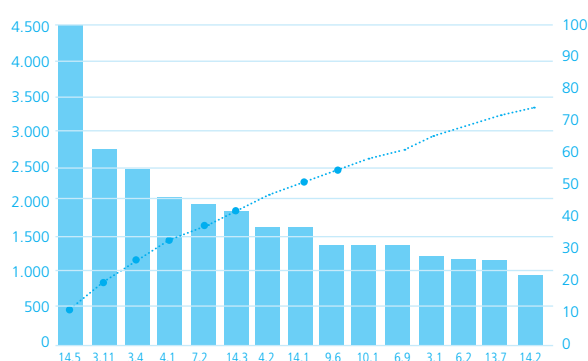
Tabla 5. Prevalencia de enfermedades raras según grupo de enfermedad (nivel 2 CCS).  
Número de casos, distribución porcentual, tasa por 10.000 habitantes, ratio varón/mujer y edad.  
Región de Murcia, 2013.

	Nº casos	%	Tasa	Ratio V/M	Edad		P25	P50	P75
					media	DT			
1.1 Infección bacteriana	46	0,1	0,31	3,2	42,4	20,3	29	44	55
1.3 Infección viral	108	0,1	0,74	0,5	53,2	20,3	41	56	69
1.4 Otras infecciones incluyendo las parasitarias	289	0,4	1,97	0,8	50,9	15,9	39	48	62
2.10 Neoplasia del tejido linfático y hematopoyético	51	0,1	0,35	1,0	59,2	18,8	45	63	75
2.11 Otras neoplasias primarias	38	0,1	0,26	1,0	44,5	20,1	32	47	58
2.14 Neoplasias de naturaleza no especificada o de evolución incierta	456	0,6	3,11	1,3	45,1	23,9	25	46	66
2.16 Neoplasias benignas	308	0,4	2,10	0,8	41,3	21,5	24	41	56
3.1 Trastornos de la glándula tiroidea	1.503	2,0	10,25	0,2	46,6	18,9	35	46	58
3.4 Otros trastornos endocrinos	3.820	5,1	26,04	0,5	48,6	22,4	31	49	67
3.5 Deficiencias nutritivas	377	0,5	2,57	0,8	55,3	27,6	33	62	79
3.9 Fibrosis quística	161	0,2	1,10	1,3	25,7	18,2	10	24	37
3.10 Trastornos de la inmunidad	687	0,9	4,68	1,1	49,1	25,8	29	54	71
3.11 Otros trastornos nutricionales, endocrinos y metabólicos	5.590	7,4	38,11	1,1	51,9	27,2	30	57	76
4.1 Anemia	3.799	5,0	25,90	0,8	50,2	23,4	34	50	70
4.2 Trastornos de la coagulación y hemorrágicos	3.081	4,1	21,00	0,9	43,1	25,0	23	41	64
4.3 Enfermedades de los glóbulos blancos	1.070	1,4	7,29	0,9	32,9	26,9	8	28	55
4.4 Otras afecciones hematológicas	247	0,3	1,68	1,6	60,6	20,6	48	62	77
5.4 Delirio, demencia, trastornos amnésicos y otros. trast. cognitivos	464	0,6	3,16	0,8	79,2	8,5	75	81	85
5.5 Trastornos del desarrollo	1.050	1,4	7,16	1,3	42,1	18,9	27	42	55
5.6 Trastornos generalmente diagn. en la niñez/infancia/adolescencia	179	0,2	1,22	3,2	19,0	12,8	10	15	26
5.15 Otros trastornos mentales	353	0,5	2,41	0,1	31,8	11,5	25	31	37
6.1 Infección del sistema nervioso central	717	0,9	4,89	1,0	57,0	20,7	46	59	74
6.2 Enf. del sistema nervioso hereditarias y degenerativas	2.123	2,8	14,47	0,7	51,5	21,8	37	51	69
6.3 Parálisis	106	0,1	0,72	1,4	46,4	28,0	22	44	74
6.4 Epilepsia, convulsiones	1.775	2,3	12,10	1,4	38,0	24,6	16	36	56
6.5 Cefalea incluyendo migraña	73	0,1	0,50	0,7	43,0	18,4	29	42	56
6.7 Trastornos oculares	756	1,0	5,15	0,8	51,4	27,5	31	60	75
6.9 Otros trastornos del sistema nervioso	2.975	3,9	20,28	1,2	54,8	20,9	40	57	72
7.2 Enfermedades del corazón	5.396	7,1	36,79	1,8	62,6	20,2	52	67	78
7.3 Enfermedad cerebrovascular	38	0,1	0,26	1,5	68,8	15,3	61	73	80
7.4 Enfermedades de las arterias, arteriolas y capilares	1.268	1,7	8,64	0,8	56,3	25,1	39	62	78
7.5 Enfermedades de las venas y linfáticas	32	0,0	0,22	0,8	42,0	17,4	28	43	53
8.7 Enfermedades pulmonares debidas a agentes externos	472	0,6	3,22	4,6	71,6	15,0	64	76	82
8.8 Otras enfermedades del tracto respiratorio inferior	1.671	2,2	11,39	1,4	68,8	17,3	59	73	82
9.4 Trastornos del tracto digestivo superior	805	1,1	5,49	1,0	56,6	21,2	40	57	76
9.6 Trastornos del tracto digestivo inferior	2.970	3,9	20,25	1,1	46,9	17,7	34	44	59
9.7 Enfermedad del tracto biliar	962	1,3	6,56	-	70,4	16,9	61	75	82
9.8 Enfermedad hepática	177	0,2	1,21	0,3	65,4	14,3	56	66	78
9.10 Hemorragia gastrointestinal	651	0,9	4,44	2,3	50,7	22,1	35	48	69
9.11 Gastroenteritis no infecciosa	24	0,0	0,16	1,7	33,5	25,1	3	39	53
9.12 Otros trastornos gastrointestinales	2	0,0	0,01	-	76,5	9,2	70	77	83
10.1 Enfermedades del sistema urinario	3.325	4,4	22,67	1,4	60,8	18,8	49	64	76
12.2 Otras afecciones inflamatorias de la piel	558	0,7	3,80	0,8	51,2	20,9	38	51	68
12.4 Otros trastornos de la piel	994	1,3	6,78	1,1	59,7	19,7	47	62	76
13.2 Trastornos no traumáticos de las articulaciones	992	1,3	6,76	1,2	45,5	21,4	31	47	62
13.3 Espondilosis, trastornos disco intervertebral, otros prob. espalda	166	0,2	1,13	1,0	64,5	16,9	52	67	79
13.7 Lupus eritematoso sistémico y enf. del tejido conectivo	1.383	1,8	9,43	0,2	55,7	17,8	42	56	70
13.8 Otras enfermedades del tejido conectivo	658	0,9	4,49	0,5	75,4	13,8	71	79	84
13.9 Otras enf. óseas y deformidades musculoesqueléticas	992	1,3	6,76	1,4	46,6	22,3	26	48	64
14.1 Anomalías congénitas cardíacas y circulatorias	3.809	5,0	25,97	1,3	35,0	27,0	8	34	58
14.2 Anomalías congénitas digestivas	2.729	3,6	18,60	1,7	27,2	28,7	6	11	50
14.3 Anomalías congénitas genitourinarias	3.576	4,7	24,38	0,9	41,8	28,6	11	41	69
14.4 Anomalías congénitas del sistema nervioso	1.003	1,3	6,84	1,1	27,4	23,9	8	19	43
14.5 Otras anomalías congénitas	8.515	11,3	58,05	0,9	30,8	25,4	9	23	51
Otros y no clasificados	200	0,3	1,36	0,1	34,5	17,6	29	36	42
<b>Total</b>	<b>75.570</b>	<b>100</b>	<b>515,20</b>	<b>1,0</b>	<b>47,6</b>	<b>26,1</b>	<b>27</b>	<b>49</b>	<b>70</b>

Ratio V/M: razón número de casos varones/mujeres; DT: Desviación típica; P: percentil.

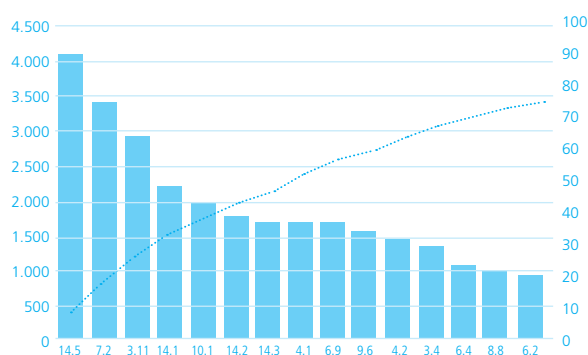
Fuente: SIERm, Servicio de Planificación y Financiación Sanitaria.

Gráfico 4. Prevalencia de enfermedades raras según sexo y grupo de enfermedad (nivel 2 CCS). Frecuencia absoluta y relativa acumulada para los 15 grupos más frecuentes. Región de Murcia, 2013.



**Mujeres**

- 14.5 Otras anomalías congénitas
- 3.11 Otros trast. nutric., endocrinos y metabólicos
- 3.4 Otros trastornos endocrinos
- 4.1 Anemia
- 7.2 Enf. del corazón
- 14.3 Anomalías congénitas genitourinarias
- 4.2 Trastornos de la coagulación y hemorrágicos
- 14.1 Anom. congénitas cardíacas y circulatorias
- 9.6 Trastornos del tracto digestivo inferior
- 10.1 Enf. del sistema urinario
- 6.9 Otros trastornos del sistema nervioso
- 3.1 Trastornos de la glándula tiroidea
- 13.7 Lupus eritem. sistémico y enf. tej. conect
- 6.2 Af. del sist. nerv. hereditarias y degenerativas
- 14.2 Anomalías congénitas digestivas



**Varones**

- 14.5 Otras anomalías congénitas
- 7.2 Enf. del corazón
- 3.11 Otros trast. nutric., endocrinos y metabólicos
- 14.1 Anom. congénitas cardíacas y circulatorias
- 10.1 Enf. del sistema urinario
- 14.3 Anomalías congénitas genitourinarias
- 4.1 Anemia
- 14.2 Anomalías congénitas digestivas
- 9.6 Trastornos del tracto digestivo inferior
- 6.9 Otros trastornos del sistema nervioso
- 4.2 Trastornos de la coagulación y hemorrágicos
- 3.4 Otros trastornos endocrinos
- 6.4 Epilepsia, convulsiones
- 8.8 Otras enf. del tracto respiratorio inferior
- 6.2 Af. del sist. nerv. hereditarias y degenerativas

Fuente: SIERrm, Servicio de Planificación y Financiación Sanitaria.

El gráfico 4 muestra que el peso relativo de los distintos grupos de enfermedad es similar para mujeres y varones. Aunque se observan variaciones en el orden, las categorías con mayor número de casos coinciden en uno y otro sexo, excepto para las categorías 3.1 y 13.7, que se encuentran entre las más frecuentes únicamente para las mujeres, mientras que entre los varones aparecen las categorías de epilepsia (6.4) y otras enfermedades del tracto respiratorio inferior (8.8).

Las tablas 6 y 7 presentan las cifras desagregadas según sexo, y la tabla 8 el número de casos prevalentes por grupos de edad.

Se observa que la media de edad en los casos prevalentes es más alta en las mujeres (48,6 años frente a 46,5), y el percentil 25 se sitúa en 23 años para los varones y en 30 para las mujeres, si bien la mediana coincide para uno y otro sexo.

Tabla 6. Prevalencia de enfermedades raras según grupo de enfermedad (nivel 2 CCS).  
Número de casos, distribución porcentual, tasa por 10.000 habitantes y edad.  
Región de Murcia, 2013. Mujeres.

	Nº casos	%	Tasa	media	DT	Edad P25	P50	P75
1.1 Infección bacteriana	11	0,0	0,2	39,0	26,3	15	36	65
1.3 Infección viral	72	0,2	1,0	54,9	17,6	42	56	67
1.4 Otras infecciones incluyendo las parasitarias	163	0,4	2,2	54,0	16,0	41	54	65
2.10 Neoplasia del tejido linfático y hematopoyético	25	0,1	0,3	61,4	18,8	48	65	77
2.11 Otras neoplasias primarias	19	0,1	0,3	47,5	20,4	33	53	59
2.14 Neoplasias de naturaleza no espec. o de evolución incierta	200	0,5	2,7	43,1	23,2	24	41	64
2.16 Neoplasias benignas	166	0,4	2,3	43,9	20,6	30	42	59
3.1 Trastornos de la glándula tiroidea	1.242	3,3	17,0	47,5	17,9	37	47	58
3.4 Otros trastornos endocrinos	2.466	6,5	33,7	49,6	21,4	33	49	68
3.5 Deficiencias nutritivas	208	0,6	2,8	55,0	29,1	31	65	82
3.9 Fibrosis quística	70	0,2	1,0	27,2	19,5	14	23	37
3.10 Trastornos de la inmunidad	325	0,9	4,4	52,1	24,6	36	57	72
3.11 Otros trastornos nutricionales, endocrinos y metabólicos	2.702	7,2	37,0	52,1	28,0	30	55	79
4.1 Anemia	2.089	5,5	28,6	50,6	22,5	35	49	69
4.2 Trastornos de la coagulación y hemorrágicos	1.650	4,4	22,6	43,5	23,8	28	41	63
4.3 Enfermedades de los glóbulos blancos	551	1,5	7,5	37,1	27,2	9	37	59
4.4 Otras afecciones hematológicas	94	0,2	1,3	56,1	22,3	41	55	73
5.4 Delirio, demencia, trast. amnésicos y otros. trast. cognitivos	260	0,7	3,6	80,3	8,1	76	82	86
5.5 Trastornos del desarrollo	458	1,2	6,3	42,6	19,4	28	42	55
5.6 Trast. gen. diagnosticados en la niñez/infancia/adolescencia	43	0,1	0,6	21,6	14,4	10	18	31
5.15 Otros trastornos mentales	317	0,8	4,3	32,3	11,5	25	31	37
6.1 Infección del sistema nervioso central	356	0,9	4,9	56,8	21,3	45	58	75
6.2 Enf. del sistema nervioso hereditarias y degenerativas	1.215	3,2	16,6	51,2	21,6	36	51	68
6.3 Parálisis	44	0,1	0,6	43,5	27,2	21	40	70
6.4 Epilepsia, convulsiones	740	2,0	10,1	37,3	25,2	15	35	55
6.5 Cefalea incluyendo migraña	42	0,1	0,6	44,3	17,8	31	42	56
6.7 Trastornos oculares	418	1,1	5,7	55,5	26,4	37	65	78
6.9 Otros trastornos del sistema nervioso	1.345	3,6	18,4	53,9	21,2	39	54	72
7.2 Enfermedades del corazón	1.951	5,2	26,7	65,4	21,4	55	72	81
7.3 Enfermedad cerebrovascular	15	0,0	0,2	63,4	19,0	49	61	82
7.4 Enfermedades de las arterias, arteriolas y capilares	713	1,9	9,8	57,1	24,1	39	61	78
7.5 Enfermedades de las venas y linfáticas	18	0,0	0,2	40,4	12,2	32	42	47
8.7 Enfermedades pulmonares debidas a agentes externos	84	0,2	1,1	68,5	20,8	60	77	83
8.8 Otras enfermedades del tracto respiratorio inferior	705	1,9	9,6	68,8	17,9	58	74	82
9.4 Trastornos del tracto digestivo superior	408	1,1	5,6	58,5	21,9	40	60	79
9.6 Trastornos del tracto digestivo inferior	1.419	3,8	19,4	46,3	17,7	33	43	58
9.7 Enfermedad del tracto biliar	436	1,2	6,0	70,9	17,7	59	75	85
9.8 Enfermedad hepática	141	0,4	1,9	65,2	13,4	57	66	75
9.10 Hemorragia gastrointestinal	198	0,5	2,7	51,2	26,6	29	48	77
9.11 Gastroenteritis no infecciosa	9	0,0	0,1	34,7	28,5	2	37	54
10.1 Enfermedades del sistema urinario	1.360	3,6	18,6	61,8	19,7	48	66	78
12.2 Otras afecciones inflamatorias de la piel	312	0,8	4,3	52,9	20,0	38	53	69
12.4 Otros trastornos de la piel	482	1,3	6,6	59,7	20,0	47	62	76
13.2 Trastornos no traumáticos de las articulaciones	453	1,2	6,2	43,4	23,0	25	45	61
13.3 Espondilosis, trast. disco intervertebral, otros prob. espalda	83	0,2	1,1	64,7	16,2	52	66	79
13.7 Lupus eritematoso sistémico y enf. del tejido conectivo	1.180	3,1	16,1	56,3	17,4	42	57	71
13.8 Otras enfermedades del tejido conectivo	436	1,2	6,0	75,6	13,8	71	79	84
13.9 Otras enf. óseas y deformidades musculoesqueléticas	413	1,1	5,7	53,0	22,4	36	57	69
14.1 Anomalías congénitas cardíacas y circulatorias	1.621	4,3	22,2	33,5	27,7	7	30	57
14.2 Anomalías congénitas digestivas	996	2,6	13,6	33,8	30,6	7	19	61
14.3 Anomalías congénitas genitourinarias	1.861	4,9	25,5	42,2	26,1	23	40	63
14.4 Anomalías congénitas del sistema nervioso	481	1,3	6,6	29,1	24,5	8	22	45
14.5 Otras anomalías congénitas	4.483	11,9	61,3	34,9	26,0	10	32	57
Otros y no clasificados	174	0,5	2,4	35,5	14,6	29	37	41
<b>Total</b>	<b>37.723</b>	<b>100,0</b>	<b>516,1</b>	<b>48,6</b>	<b>25,6</b>	<b>30</b>	<b>49</b>	<b>71</b>

DT: desviación típica; P: percentil

Fuente: SIERm, Servicio de Planificación y Financiación Sanitaria.

Tabla 7. Prevalencia de enfermedades raras según grupo de enfermedad (nivel 2 CCS).  
Número de casos, distribución porcentual, tasa por 10.000 habitantes y edad.  
Región de Murcia, 2013. Varones.

	Nº casos	%	Tasa			Edad		
				media	DT	P25	P50	P75
1.1 Infección bacteriana	35	0,1	0,5	43,5	18,3	33	46	53
1.3 Infección viral	36	0,1	0,5	49,9	24,7	38	54	70
1.4 Otras infecciones incluyendo las parasitarias	126	0,3	1,7	47,0	15,0	38	45	54
2.10 Neoplasia del tejido linfático y hematopoyético	26	0,1	0,4	57,1	18,8	43	61	73
2.11 Otras neoplasias primarias	19	0,1	0,3	41,6	19,9	28	40	57
2.14 Neoplasias de naturaleza no espec. o de evolución incierta	256	0,7	3,5	46,7	24,4	25	49	68
2.16 Neoplasias benignas	139	0,4	1,9	37,4	21,6	17	36	54
3.1 Trastornos de la glándula tiroidea	261	0,7	3,5	42,5	22,6	29	42	59
3.4 Otros trastornos endocrinos	1.354	3,6	18,4	46,6	24,0	24	48	66
3.5 Deficiencias nutritivas	169	0,4	2,3	55,7	25,7	45	62	75
3.9 Fibrosis quística	91	0,2	1,2	24,5	17,2	9	25	38
3.10 Trastornos de la inmunidad	362	1,0	4,9	46,5	26,5	23	50	70
3.11 Otros trastornos nutricionales, endocrinos y metabólicos	2.887	7,6	39,2	51,7	26,5	31	57	74
4.1 Anemia	1.707	4,5	23,2	49,7	24,5	32	51	70
4.2 Trastornos de la coagulación y hemorrágicos	1.430	3,8	19,4	42,6	26,3	17	43	66
4.3 Enfermedades de los glóbulos blancos	519	1,4	7,1	28,5	25,9	7	15	48
4.4 Otras afecciones hematológicas	152	0,4	2,1	63,2	19,0	53	64	78
5.4 Delirio, demencia, trast. amnésicos y otros. trast. cognitivos	204	0,5	2,8	77,8	8,8	73	79	84
5.5 Trastornos del desarrollo	592	1,6	8,0	41,7	18,6	27	42	55
5.6 Trast. gen. diagnosticados en la niñez/infancia/adolescencia	136	0,4	1,8	18,2	12,2	9	15	25
5.15 Otros trastornos mentales	36	0,1	0,5	27,9	10,6	19	26	37
6.1 Infección del sistema nervioso central	361	1,0	4,9	57,2	20,1	47	59	73
6.2 Enf. del sistema nervioso hereditarias y degenerativas	906	2,4	12,3	51,7	22,0	38	52	69
6.3 Parálisis	62	0,2	0,8	48,5	28,6	22	46	75
6.4 Epilepsia, convulsiones	1.035	2,7	14,1	38,6	24,2	16	37	57
6.5 Cefalea incluyendo migraña	31	0,1	0,4	41,2	19,4	25	41	61
6.7 Trastornos oculares	337	0,9	4,6	46,3	28,1	14	53	71
6.9 Otros trastornos del sistema nervioso	1.628	4,3	22,1	55,5	20,6	42	59	72
7.2 Enfermedades del corazón	3.436	9,1	46,7	60,9	19,3	51	65	76
7.3 Enfermedad cerebrovascular	23	0,1	0,3	72,3	11,6	68	73	80
7.4 Enfermedades de las arterias, arteriolas y capilares	551	1,5	7,5	55,0	26,3	36	63	77
7.5 Enfermedades de las venas y linfáticas	14	0,0	0,2	44,0	22,8	24	44	57
8.7 Enfermedades pulmonares debidas a agentes externos	388	1,0	5,3	72,3	13,3	66	76	81
8.8 Otras enfermedades del tracto respiratorio inferior	960	2,5	13,0	68,7	16,8	59	72	81
9.4 Trastornos del tracto digestivo superior	397	1,1	5,4	54,7	20,2	40	55	71
9.6 Trastornos del tracto digestivo inferior	1.549	4,1	21,0	47,3	17,7	34	45	60
9.7 Enfermedad del tracto biliar	522	1,4	7,1	69,8	16,3	61	74	81
9.8 Enfermedad hepática	36	0,1	0,5	66,1	17,6	51	70	82
9.10 Hemorragia gastrointestinal	451	1,2	6,1	50,4	19,8	37	48	65
9.11 Gastroenteritis no infecciosa	15	0,0	0,2	32,7	23,8	3	41	53
9.12 Otros trastornos gastrointestinales	2	0,0	0,0	76,5	9,2	70	77	83
10.1 Enfermedades del sistema urinario	1.964	5,2	26,7	60,2	18,1	50	63	74
12.2 Otras afecciones inflamatorias de la piel	246	0,7	3,3	48,9	21,8	37	49	66
12.4 Otros trastornos de la piel	509	1,3	6,9	59,5	19,3	48	62	75
13.2 Trastornos no traumáticos de las articulaciones	539	1,4	7,3	47,2	19,9	35	49	62
13.3 Espondilosis, trast. disco intervertebral, otros prob. espalda	83	0,2	1,1	64,2	17,7	50	68	79
13.7 Lupus eritematoso sistémico y enf. del tejido conectivo	203	0,5	2,8	52,7	19,4	40	53	69
13.8 Otras enfermedades del tejido conectivo	221	0,6	3,0	75,1	13,9	72	80	84
13.9 Otras enf. óseas y deformidades musculoesqueléticas	579	1,5	7,9	42,0	21,1	22	42	57
14.1 Anomalías congénitas cardíacas y circulatorias	2.185	5,8	29,7	36,1	26,3	9	37	59
14.2 Anomalías congénitas digestivas	1.731	4,6	23,5	23,2	26,8	5	10	36
14.3 Anomalías congénitas genitourinarias	1.714	4,5	23,3	41,3	31,1	8	43	72
14.4 Anomalías congénitas del sistema nervioso	522	1,4	7,1	25,9	23,3	8	15	40
14.5 Otras anomalías congénitas	4.031	10,7	54,8	26,1	23,9	7	16	42
Otros y no clasificados	26	0,1	0,4	28,2	30,9	3	8	53
<b>Total</b>	<b>37.794</b>	<b>100</b>	<b>513,6</b>	<b>46,5</b>	<b>26,6</b>	<b>23</b>	<b>50</b>	<b>69</b>

DT: desviación típica; P: percentil

Fuente: SIERm, Servicio de Planificación y Financiación Sanitaria.

Tabla 8. Número de casos prevalentes de enfermedades raras según grupos de edad y grupo de enfermedad (nivel 2 CCS). Región de Murcia, 2013.

	<1	1-14	15-29	30-44	45-59	60-74	75 y +	Total
1.1 Infección bacteriana	0	7	5	12	12	8	2	46
1.3 Infección viral	0	7	9	18	32	29	13	108
1.4 Otras infecciones incluyendo las parasitarias	0	2	19	104	79	60	25	289
2.10 Neoplasia del tejido linfático y hematopoyético	0	0	3	10	12	14	12	51
2.11 Otras neoplasias primarias	0	4	4	11	11	6	2	38
2.14 Neoplasias de naturaleza no espec. o de evolución incierta	2	69	66	91	76	98	54	456
2.16 Neoplasias benignas	2	42	57	75	73	35	24	308
3.1 Trastornos de la glándula tiroidea	15	88	129	505	426	222	118	1.503
3.4 Otros trastornos endocrinos	7	335	577	768	815	796	522	3.820
3.5 Deficiencias nutritivas	2	50	34	39	53	85	114	377
3.9 Fibrosis quística	9	46	46	40	11	7	2	161
3.10 Trastornos de la inmunidad	9	100	69	107	128	143	131	687
3.11 Otros trastornos nutricionales, endocrinos y metabólicos	66	855	484	735	877	1.089	1.484	5.590
4.1 Anemia	11	363	436	848	731	720	690	3.799
4.2 Trastornos de la coagulación y hemorrágicos	36	564	394	725	473	487	402	3.081
4.3 Enfermedades de los glóbulos blancos	38	411	101	151	147	135	87	1.070
4.4 Otras afecciones hematológicas	0	14	5	35	63	56	74	247
5.4 Delirio, demencia, trast. amnésicos y otros. trast. cognitivos	0	0	0	2	14	106	342	464
5.5 Trastornos del desarrollo	1	89	222	295	256	137	50	1.050
5.6 Trast. gen. diagnosticados en la niñez/infancia/adolescencia	1	89	53	29	7	0	0	179
5.15 Otros trastornos mentales	0	17	146	157	23	7	3	353
6.1 Infección del sistema nervioso central	3	43	30	96	216	175	154	717
6.2 Enf. del sistema nervioso hereditarias y degenerativas	14	138	190	510	500	412	359	2.123
6.3 Parálisis	2	17	15	20	12	16	24	106
6.4 Epilepsia, convulsiones	21	415	314	363	297	190	175	1.775
6.5 Cefalea incluyendo migraña	0	6	14	22	14	14	3	73
6.7 Trastornos oculares	1	148	39	89	108	187	184	756
6.9 Otros trastornos del sistema nervioso	3	137	264	577	684	737	573	2.975
7.2 Enfermedades del corazón	23	160	296	519	1.037	1.661	1.700	5.396
7.3 Enfermedad cerebrovascular	0	0	1	4	4	13	16	38
7.4 Enfermedades de las arterias, arteriolas y capilares	3	142	77	186	206	261	393	1268
7.5 Enfermedades de las venas y linfáticas	0	1	8	11	9	1	2	32
8.7 Enfermedades pulmonares debidas a agentes externos	0	3	7	20	60	133	249	472
8.8 Otras enfermedades del tracto respiratorio inferior	0	23	27	138	271	458	754	1.671
9.4 Trastornos del tracto digestivo superior	0	24	73	162	184	157	205	805
9.6 Trastornos del tracto digestivo inferior	1	47	494	1.010	727	438	253	2.970
9.7 Enfermedad del tracto biliar	1	11	8	75	141	262	464	962
9.8 Enfermedad hepática	0	1	0	17	45	64	50	177
9.10 Hemorragia gastrointestinal	0	34	83	186	132	89	127	651
9.11 Gastroenteritis no infecciosa	4	4	0	8	5	2	1	24
9.12 Otros trastornos gastrointestinales	0	0	0	0	0	1	1	2
10.1 Enfermedades del sistema urinario	3	81	167	432	723	1.066	853	3.325
12.2 Otras afecciones inflamatorias de la piel	0	38	41	142	149	102	86	558
12.4 Otros trastornos de la piel	1	29	56	135	247	272	254	994
13.2 Trastornos no traumáticos de las articulaciones	0	135	104	222	266	194	71	992
13.3 Espondilosis, trast. disco intervertebral, otros prob. espalda	0	0	5	19	37	51	54	166
13.7 Lupus eritematoso sistémico y enf. del tejido conectivo	1	14	96	331	350	373	218	1.383
13.8 Otras enfermedades del tejido conectivo	0	3	4	26	51	152	422	658
13.9 Otras enf. óseas y deformidades musculoesqueléticas	0	89	203	166	238	189	107	992
14.1 Anomalías congénitas cardíacas y circulatorias	202	1.180	391	577	601	525	333	3.809
14.2 Anomalías congénitas digestivas	157	1.455	196	181	223	210	307	2.729
14.3 Anomalías congénitas genitourinarias	102	910	352	605	471	488	648	3.576
14.4 Anomalías congénitas del sistema nervioso	42	425	154	155	103	69	55	1.003
14.5 Otras anomalías congénitas	328	3.215	1.265	1.168	1.036	945	558	8.515
Otros y no clasificados	11	18	38	102	20	2	9	200
<b>Total</b>	<b>1.122</b>	<b>12.098</b>	<b>7.871</b>	<b>13.031</b>	<b>13.486</b>	<b>14.149</b>	<b>13.813</b>	<b>75.570</b>

Fuente: SIERrm, Servicio de Planificación y Financiación Sanitaria.

## Enfermedades raras más frecuentes

Al analizar las enfermedades más frecuentes (tabla 9), se observa que globalmente las 18 patologías de mayor frecuencia en los casos prevalentes representan el 25% del total, y cinco enfermedades concentran más del 10% de los casos prevalentes.

El mayor número de casos corresponde a *Otras miocardiopatías primarias*, con una tasa de prevalencia de 21,8 por 10.000, seguida de *Otras anomalías congénitas especificadas*. Entre las enfermedades más frecuentes aparecen patologías de todos los grandes grupos de enfermedad.

La tabla 10 refleja que existen variaciones en las enfermedades que generan mayor número de casos en función del sexo y la edad. En las mujeres, junto a las dos categorías de mayor prevalencia global aparecen dos trastornos endocrinos, además de *Otra talasemia*.

En la edad pediátrica todas las patologías más frecuentes corresponden a la categoría de anomalías congénitas, excepto la *Neutropenia*. En los tramos centrales de edad, entre las ER más frecuentes para las mujeres aparecen la *Esclerosis múltiple*, el *Lupus eritematoso sistémico* y varias patologías endocrinas, mientras que para los varones entre las más frecuentes se encuentra la *Epilepsia convulsiva generalizada*, junto a patologías digestivas, renales y otras patologías cardíacas.

En el grupo de mayor edad también se observan diferencias en las patologías más frecuentes para uno y otro sexo –en mujeres, la Polimialgia reumática es la segunda más frecuente-, aunque con mayor grado de coincidencia. Así, junto a *Otras miocardiopatías primarias*, la *Fibrosis pulmonar postinflamatoria* y la *Colangitis* aparecen entre las más frecuentes tanto en mujeres como en varones.

Tabla 9. Enfermedades raras más frecuentes. Número de casos prevalentes, tasa de prevalencia por 10.000 habitantes, porcentaje sobre el total de casos (orden: frecuencia descendente de casos). Región de Murcia, 2013.

Nº orden	Enfermedad (código CIE9-MC)	N	Tasa	%	% acumulado
1	Otras miocardiopatías primarias (425.4)	3.203	21,8	4,2	4,2
2	Otras anomalías congénitas especificadas (759.89)	1.761	12,0	2,3	6,6
3	Anquiloglosia (lengua fija) (750.0)	1.310	8,9	1,7	8,3
4	Epilepsia convulsiva generalizada (345.1[0-1])	1.226	8,4	1,6	9,9
5	Fibrosis pulmonar postinflamatoria (515)	1.157	7,9	1,5	11,5
6	Taquicardia ventricular paroxística (427.1)	1.075	7,3	1,4	12,9
7	Otra talasemia (282.49)	1.032	7,0	1,4	14,2
8	Colangitis (576.1)	962	6,6	1,3	15,5
9	Nefritis/nefropatía (no aguda ni cron.) en otra enfermedad (583.81)	958	6,5	1,3	16,8
10	Acalasia y cardioespasmo de esófago (530.0)	828	5,6	1,1	17,9
11	Retraso mental de grado no especificado (319)	795	5,4	1,1	18,9
12	Otros defectos y defectos de la coagulación no especificados (286.9)	771	5,3	1,0	20,0
13	Colitis ulcerativa inespecífica (556.9)	753	5,1	1,0	20,9
14	Carencia de disacaridasa intestinal y absorción def. disacáridos (271.3)	749	5,1	1,0	21,9
15	Enfermedad quística renal, no especificada (753.10)	749	5,1	1,0	22,9
16	Anomalías cardíacas obstructivas NCO (746.84)	737	5,0	1,0	23,9
17	Bocio tóxico difuso (242.0[0-1])	706	4,8	0,9	24,8
18	Lupus eritematoso relativo a sistema (710.0)	691	4,7	0,9	25,8
19	Tiroiditis linfocítica crónica (245.2)	677	4,6	0,9	26,7
20	Síndrome de laceración-hemorrágica gastroesofágica (530.7)	666	4,5	0,9	27,5

Fuente: SIERm, Servicio de Planificación y Financiación Sanitaria.



Tabla 10. Enfermedades raras más frecuentes según sexo y grupos de edad. Número de casos prevalentes, porcentaje sobre el total de cada grupo y tasa de prevalencia por 10.000 habitantes. Región de Murcia, 2013.

		Casos	%	Tasa	
Mujeres	De 0 a 14 años	Otras anomalías congénitas especificadas (759.89)	482	8,7	6,59
		Anquiloglosia (lengua fija) (750.0)	326	5,9	4,46
		Conducto arterioso abierto (747.0)	209	3,8	2,86
		Defecto de tabique ventricular (745.4)	139	2,5	1,90
		Otras anomalías de cervix, vagina y genitales externos femeninos (752.49)	117	2,1	1,60
	De 15 a 44 años	Otras hiperfunciones y no especif. de la glándula pituitaria anterior (253.1)	458	3,9	6,27
		Otra talasemia (282.49)	353	3,0	4,83
		Bocio tóxico difuso (242.0[0-1])	280	2,4	3,83
		Lupus eritematoso relativo a sistema (710.0)	271	2,3	3,71
		Esclerosis múltiple (340)	254	2,2	3,48
De 45 a 64 años	Tiroiditis linfocítica crónica (245.2)	280	3,2	3,83	
	Otras miocardiopatías primarias (425.4)	213	2,4	2,91	
	Lupus eritematoso relativo a sistema (710.0)	205	2,3	2,80	
	Bocio tóxico difuso (242.0[0-1])	181	2,1	2,48	
	Talipes cavo (754.71)	172	2,0	2,35	
De 65 y más años	Otras miocardiopatías primarias (425.4)	739	6,2	10,11	
	Polimialgia reumática (725)	358	3,0	4,90	
	Fibrosis pulmonar postinflamatoria (515)	307	2,6	4,20	
	Otros trastornos del metabolismo del calcio (275.49)	299	2,5	4,09	
	Colangitis (576.1)	292	2,5	3,99	
<b>Total</b>	Otras miocardiopatías primarias (425.4)	1.081	2,9	14,79	
	Otras anomalías congénitas especificadas (759.89)	819	2,2	11,20	
	Otra talasemia (282.49)	698	1,9	9,55	
	Tiroiditis linfocítica crónica (245.2)	639	1,7	8,74	
	Otras hiperfunciones y no especif. de la glándula pituitaria anterior (253.1)	591	1,6	8,09	
Varones	De 0 a 14 años	Anquiloglosia (lengua fija) (750.0)	865	2,3	11,75
		Otras anomalías congénitas especificadas (759.89)	647	1,7	8,79
		Conducto arterioso abierto (747.0)	219	0,6	2,98
		Neutropenia (288.0)	148	0,4	2,01
		Defecto de tabique ventricular (745.4)	136	0,4	1,85
	De 15 a 44 años	Epilepsia convulsiva generalizada (345.1[0-1])	325	0,9	4,42
		Retraso mental de grado no especificado (319)	218	0,6	2,96
		Otras miocardiopatías primarias (425.4)	212	0,6	2,88
		Síndrome de laceración-hemorrágica gastroesofágica (530.7)	191	0,5	2,60
		Excitación aurículo-ventricular anómala (426.7)	182	0,5	2,47
De 45 a 64 años	Otras miocardiopatías primarias (425.4)	741	2,0	10,07	
	Taquicardia ventricular paroxística (427.1)	232	0,6	3,15	
	Epilepsia convulsiva generalizada (345.1[0-1])	184	0,5	2,50	
	Anomalías cardíacas obstructivas NCOC (746.84)	176	0,5	2,39	
	Nefritis/nefropatía (no aguda ni cron.) en otra enfermedad (583.81)	175	0,5	2,38	
De 65 y más años	Otras miocardiopatías primarias (425.4)	1082	2,9	14,70	
	Fibrosis pulmonar postinflamatoria (515)	455	1,2	6,18	
	Taquicardia ventricular paroxística (427.1)	385	1,0	5,23	
	Colangitis (576.1)	364	1,0	4,95	
	Enfermedad quística renal, no especificada (753.10)	349	0,9	4,74	
<b>Total</b>	Otras miocardiopatías primarias (425.4)	2113	5,6	28,71	
	Otras anomalías congénitas especificadas (759.89)	942	2,5	12,80	
	Anquiloglosia (lengua fija) (750.0)	941	2,5	12,79	
	Epilepsia convulsiva generalizada (345.1[0-1])	733	1,9	9,96	
	Taquicardia ventricular paroxística (427.1)	692	1,8	9,40	

Fuente: SIERm, Servicio de Planificación y Financiación Sanitaria.

## Discapacidad asociada a las enfermedades raras

Según los datos registrados en SIERrm, una de cada tres personas incluidas en este análisis tiene el reconocimiento oficial de la condición de discapacidad (34,0% mujeres, 33,5% varones).

La tabla 11 refleja que el porcentaje de personas afectadas por ER con discapacidad reconocida aumenta con la edad, pasando de valores inferiores al 25% por debajo de 15 años a cifras que superan el 40% a partir de 50 años.

Globalmente, el 47% de las personas con ER y reconocimiento de discapacidad tienen reconocido un grado 3 (entre el 33% y el 64%), un 29% un grado 4 (entre el 65% y el 74%) y una de cada cuatro personas presenta el grado máximo de discapacidad (igual o superior al 75%). Las mujeres presentan un grado de discapacidad mayor con más frecuencia, ya que el 57% de ellas presenta grado 4 o 5, frente al 49% de los varones.

El grado de discapacidad reconocido también aparece asociado a la edad (gráfico 5). En los primeros grupos de edad, la mayor proporción de casos prevalentes de ER que han obtenido el reconocimiento de la condición de discapacidad tienen un grado 3, y a medida que aumenta la edad se incrementa el peso relativo de quienes presentan un grado de discapacidad 4 o 5.

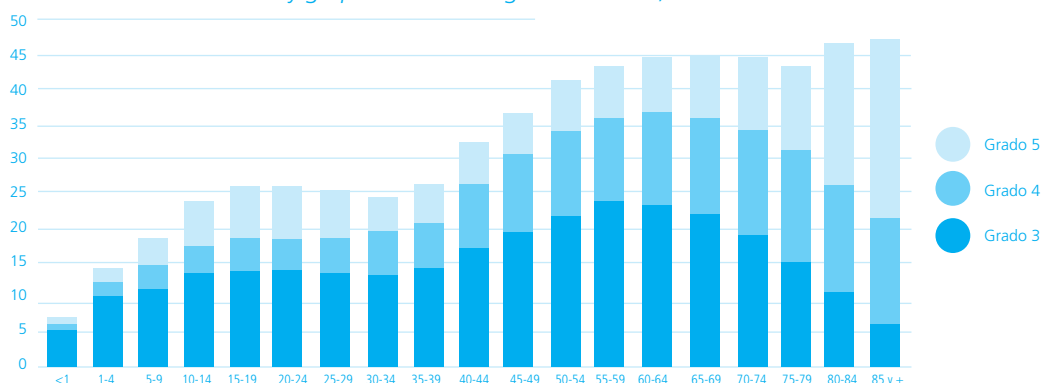
En cuanto a los resultados según área de salud (tabla 12, gráfico 6), la mayor proporción de casos con discapacidad reconocida corresponde a las áreas 6 (Vega Media del Segura) y 1 (Murcia Oeste), con valores de 37,9% y 37,2% respectivamente, frente a unos valores mínimos de 21,5% en el área 8 (Mar Menor) y 28,2% en el área 5 (Altiplano). Las áreas de Cartagena y Lorca ocupan una posición intermedia, con cifras ligeramente por encima del 30%, mientras que en Murcia Este, Vega Alta del Segura y Noroeste la proporción supera el 35%.

*Tabla 11. Discapacidad reconocida oficialmente en los casos prevalentes de ER según sexo y grupos de edad. Número de personas y porcentaje sobre el total. Región de Murcia, 2013.*

	Número de personas con discapacidad reconocida			Porcentaje sobre el total		
	Mujeres	Varones	Total	Mujeres	Varones	Total
<1 año	30	42	72	6,9	7,0	7,0
1-4 años	211	257	468	15,2	13,7	14,3
5-9 años	341	518	859	18,1	18,5	18,4
10-14 años	314	397	711	23,9	23,3	23,5
15-19 años	222	324	546	21,7	29,7	25,8
20-24 años	268	323	591	22,9	29,1	25,9
25-29 años	329	316	645	22,0	29,6	25,1
30-34 años	431	431	862	20,6	30,1	24,5
35-39 años	539	522	1.061	22,3	31,8	26,1
40-44 años	635	634	1.269	29,1	35,9	32,1
45-49 años	706	756	1.462	34,2	38,8	36,4
50-54 años	755	797	1.552	39,9	42,3	41,1
55-59 años	739	850	1.589	42,1	44,0	43,1
60-64 años	763	948	1.711	42,6	45,3	44,1
65-69 años	811	985	1.796	43,0	45,8	44,5
70-74 años	866	824	1.690	47,0	40,8	43,7
75-79 años	1.114	854	1.980	48,8	37,0	43,0
80-84 años	1.136	645	1.792	53,3	35,9	45,4
85 y + años	909	406	1.324	54,4	35,5	46,9
<b>Total</b>	<b>11.119</b>	<b>10.829</b>	<b>21.980</b>	<b>34,0</b>	<b>33,5</b>	<b>33,8</b>

Fuente: SIERrm, Servicio de Planificación y Financiación Sanitaria.

Gráfico 5. Porcentaje de personas con ER y discapacidad reconocida oficialmente según grado de discapacidad y grupos de edad. Región de Murcia, 2013.



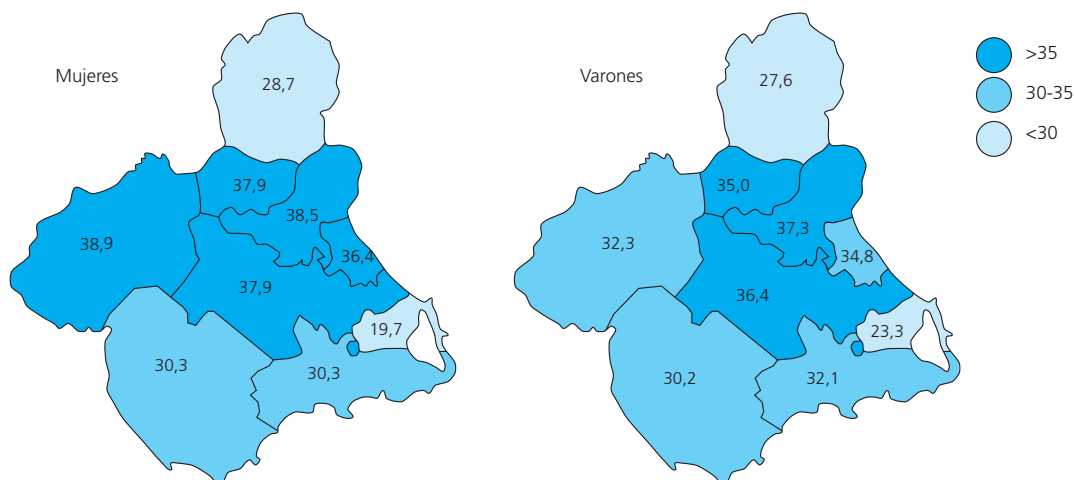
Fuente: SIERRm, Servicio de Planificación y Financiación Sanitaria.

Tabla 12. Discapacidad reconocida oficialmente en los casos prevalentes de ER según área de salud de residencia y grado de discapacidad. Número de personas, porcentaje sobre el total y distribución porcentual según grado de discapacidad. Región de Murcia, 2013.

	N	%	Grado 3	Grado 4	Grado 5
Área 1. Murcia Oeste	4.300	37,2	44,4	29,2	26,4
Área 2. Cartagena	3.735	31,2	51,8	28,3	19,9
Área 3. Lorca	2.122	30,2	55,2	25,1	19,7
Área 4. Noroeste	855	35,5	47,0	29,7	23,3
Área 5. Altiplano	721	28,2	50,5	29,5	20,0
Área 6. Vega Media del Segura	3.815	37,9	40,7	29,5	29,8
Área 7. Murcia Este	3.593	35,6	45,8	28,6	25,6
Área 8. Mar Menor	1.005	21,5	51,1	27,1	21,8
Área 9. Vega Alta del Segura	885	36,5	45,4	25,2	29,4
Desconocida	949	40,8	41,8	35,7	22,4
<b>Total</b>	<b>21.980</b>	<b>33,8</b>	<b>46,8</b>	<b>28,7</b>	<b>24,5</b>

Fuente: SIERRm, Servicio de Planificación y Financiación Sanitaria.

Gráfico 6. Porcentaje de personas con ER y discapacidad reconocida oficialmente según sexo y área de salud de residencia. Región de Murcia, 2013.



Fuente: SIERRm, Servicio de Planificación y Financiación Sanitaria.

## Discusión

Se han identificado 75.570 casos prevalentes de ER que corresponden a 65.125 personas, a partir de un elevado número de fuentes de información distintas. Las anomalías congénitas son el grupo de enfermedades que genera un mayor número de casos, y uno de cada tres casos ha obtenido el reconocimiento oficial de la condición de discapacidad.

El desarrollo de los registros de ER es reciente, y apenas existen datos publicados acerca de la prevalencia global de las ER. Además, la comparabilidad es limitada dada la variabilidad en las patologías incluidas en cada registro. Orphanet recopila y publica periódicamente cifras sobre prevalencia referidas a cada una de las enfermedades raras<sup>25</sup>, lo que permite comparar resultados para aquellas patologías identificadas de manera homogénea.

Las principales dificultades para la obtención de datos epidemiológicos sobre ER tienen que ver, por un lado, con la concreción de las enfermedades objeto de registro y, por otro, con la identificación de estas enfermedades en los sistemas de clasificación y codificación utilizados<sup>26</sup>. Estas dificultades, comunes a todos los registros de tipo poblacional sobre estas patologías, pueden dar lugar a una gran heterogeneidad entre ellos.

Tal como señala un reciente informe de la Comisión Europea, "para llevar a cabo acciones eficaces en el ámbito de las enfermedades raras es imprescindible definir las claramente"<sup>27</sup>. La contribución de la Unión Europea a este respecto se ha centrado en el apoyo al desarrollo de un inventario dinámico de enfermedades raras basado en Orphanet, y a la codificación de estas enfermedades en la CIE11. En la actualidad, la relación de enfermedades raras que recoge Orphanet incluye 5.833 enfermedades<sup>28</sup>, lo cual resulta poco eficaz desde el punto de vista epidemiológico, como apunta la Estrategia<sup>10,13</sup>. Según un reciente artículo sobre la codificación de las enfermedades raras en la CIE11, 5.400 patologías de la base de datos Orphanet cuentan con un identificador único en la versión beta de dicha clasificación<sup>29</sup>. Sin embargo, como señalan sus autores, hasta la implementación de la CIE11, cuya adopción está prevista para 2017, la visibilidad de las enfermedades raras en los sistemas de información requiere otra solución.

En España, el desarrollo en los últimos años de los registros de ER tanto a nivel nacional como en las Comunidades Autónomas supone un avance con respecto a las primeras aproximaciones a la epidemiología de las ER, realizadas a partir del trabajo desarrollado por la red REPIER, superando algunas de las principales limitaciones de aquellos trabajos iniciales<sup>30</sup>, como son la utilización del CMBD-AH como única fuente de información y la no inclusión de las anomalías congénitas.

En este sentido, el proyecto SpainRDR representa una oportunidad excelente para consensuar los criterios a aplicar. El proyecto de Real Decreto por el que se crea y regula el Registro Estatal de Enfermedades Raras<sup>31</sup>, podría significar la institucionalización de la coordinación a nivel nacional iniciada con dicho proyecto.

En este escenario, la aprobación de un listado de patologías objeto de registro aparece como un paso ineludible para la puesta en marcha de un registro de enfermedades raras a nivel estatal, siguiendo la experiencia de otros países. En Italia, que se encuentra entre los Estados pioneros en el desarrollo de una política sanitaria sobre ER, una de las primeras medidas fue la publicación de un listado oficial de patologías (o grupos de ellas) consideradas raras, que son objeto de registro por las administraciones sanitarias regionales<sup>32</sup>.

Entre las limitaciones de este trabajo está la inclusión de casos de sospecha, que no han sido sometidos a un proceso de validación del diagnóstico. De ahí que las cifras puedan estar sobredimensionadas, dado que cabe esperar que una proporción de casos se descarten una vez sometidos a validación. Al mismo tiempo, cabe esperar un sesgo en sentido contrario, en la medida en que la exhaustividad del registro no es del 100%, aun teniendo en cuenta el elevado número de fuentes de información del SIERRM.

Por otro lado, este trabajo no incluye los tumores raros, que son objeto de registro en otro sistema de información, dado que la Región de Murcia cuenta con un registro poblacional de cáncer.

Los resultados de este trabajo no son comparables con los datos obtenidos en la monografía publicada en 2012<sup>16</sup>, donde se identificó un total de 49.985 personas con diagnóstico de ER, debido a las

diferencias en la metodología de análisis, entre las que cabe destacar la incorporación de nuevas fuentes de información, la inclusión en el listado de las anomalías congénitas y un mejor control del sesgo de clasificación.

En relación con la población afectada, los resultados corresponden a un porcentaje del 4,4 de la población de la Región de Murcia. Esta cifra es inferior a la estimación habitual de entre un 6% y un 8%<sup>9,10</sup>, y superior a la que obtienen Mazucato y otras (entre 1,3% y 2%, incluyendo los tumores raros), quienes a este respecto señalan que dichas cifras carecen de base epidemiológica<sup>33</sup>.

Según los resultados obtenidos por estas autoras a partir del registro de la región italiana de Veneto, la prevalencia global de ER fue de 33 casos por 10.000 habitantes. Dado que las patologías objeto de registro en ese análisis representan un 58% de las ER del listado de Orphanet, sus autoras estiman la prevalencia real en un mínimo de 66 casos por 10.000 habitantes, cifra muy inferior a la obtenida en este trabajo (515 casos por 10.000).

A pesar de la amplia diferencia en las cifras de prevalencia global, los resultados de este trabajo coinciden con los del registro italiano al identificar las anomalías congénitas como el grupo de enfermedad con la prevalencia más elevada, y también al señalar que la distribución de casos prevalentes entre grupos de enfermedad varía con la edad.

Por otro lado, los resultados de este análisis coinciden con los obtenidos en el estudio piloto del proyecto SpainRDR<sup>34</sup> respecto a la distribución porcentual de casos según los grandes grupos de enfermedad.

La tabla 13 compara los resultados obtenidos en este trabajo y los datos de prevalencia que estima Orphanet<sup>25</sup> para algunas enfermedades. Esta comparación sólo es posible cuando se trata de patologías a las que se asigna un código unívoco en la CIE9-MC y que en Orphanet son identificadas como una única entidad nosológica. Se observa que en determinadas patologías las cifras en la Región de Murcia son ligeramente inferiores. Es el caso de la fenilcetonuria, la fibrosis quística y la ataxia de Friedrich. En otras enfermedades, como la enfermedad de Huntington, la osteogénesis imperfecta, o la enfermedad de Von Willebrand, la diferencia es mayor. Al mismo tiempo, para otras patologías, como la miastenia grave, el síndrome de Cushing o la enfermedad de Takayasu, la prevalencia observada en este trabajo es más elevada que la que estima Orphanet para Europa. Estas diferencias pueden reflejar variaciones geográficas, pero también remiten a los múltiples factores implicados, que por un lado pueden incidir en la dirección de infraestimar los valores –por ejemplo, para aquellas enfermedades que no requieren hospitalización- y, por otro, pueden dar lugar a una sobreestimación. En cualquier caso, las cifras ofrecidas por Orphanet son estimaciones, dada la dificultad de obtener valores exactos.

Tabla 13. Prevalencia de enfermedades raras en la Región de Murcia (RM) y en Europa.

Enfermedad	código CIE9-MC	código ORPHA	Prevalencia*	
			RM	Europa
Síndrome de Cushing	255.0	553	15,6	6,5
Fenilcetonuria	270.1	716	4,4	6
Fibrosis quística	277.0	586	11,0	12,6
Enfermedad de Von Willebrand	286.4	903	4,1	12,5
Enfermedad de Huntington	333.4	399	4,0	7
Ataxia de Friedrich	334.0	95	1,7	2
Esclerosis lateral amiotrófica	335.20	803	5,0	5,2
Miastenia grave	358.0	589	22,8	20
Enfermedad de Moyamoya	437.5	2573	0,34	0,33
Enfermedad de Takayasu	446.7	3287	1,5	0,6
Osteogénesis imperfecta	756.51	666	2,2	7

\*Tasas por 100.000 habitantes.

Fuente: Orphanet<sup>25</sup> y SIERRm, Servicio de Servicio de Planificación y Financiación Sanitaria.

Según el criterio de prevalencia que define las enfermedades raras, para ser incluida bajo esta denominación una patología ha de afectar a menos de 733 personas en la Región de Murcia. Algunas enfermedades incluidas en este análisis superan ese límite de frecuencia. A la hora de valorar estos resultados hay que tener en cuenta que la prevalencia depende tanto de la incidencia como de la supervivencia al diagnóstico, de manera que a medida que aumente la esperanza de vida para determinadas enfermedades, algunas patologías consideradas raras podrían superar ese umbral de prevalencia<sup>35</sup>.

Por otro lado, algunas de las enfermedades que aparecen como más frecuentes corresponden a códigos inespecíficos de la CIE9-MC, que incluyen junto a formas raras de la enfermedad otras que no lo son o bien agrupan distintas enfermedades raras (por ejemplo, 425.4 Otras miocardiopatías primarias), de manera que parece probable que tras el proceso de validación una proporción de los casos identificados en esas categorías sean descartados, o bien se identifiquen distintas enfermedades raras específicas que el sistema de clasificación muestra agrupadas.

Aunque la prevalencia global es similar para mujeres y varones, se observan diferencias por sexo en la mayoría de los grupos de enfermedad, que requieren un nivel de análisis más detallado, al igual que la edad. Con relación al predominio de varones respecto a mujeres en la edad pediátrica, no está concentrado en ninguna enfermedad, aunque corresponde principalmente a patologías congénitas.

Las diferencias observadas entre áreas de salud podrían ser resultado de la variabilidad tanto en la accesibilidad como en otros factores que pueden incidir en un mayor o menor grado de identificación y registro de pacientes (codificación, etc.), si bien el hecho de que su patrón sea heterogéneo según el tipo de patologías sugiere que el impacto poblacional de determinadas enfermedades o grupos de ellas puede ser desigual entre territorios. En los resultados de la aproximación a la prevalencia de las ER en Extremadura también aparecen amplias diferencias entre áreas de salud<sup>36</sup>. A la hora de valorar estas diferencias también se debe tener en cuenta que la información procede del domicilio que consta en los registros administrativos sanitarios.

En este trabajo se ha incluido la discapacidad como un aspecto relevante en el conocimiento de las enfermedades raras, si bien hay que señalar que el análisis se refiere a la discapacidad igual o superior al 33%, y que no se ha estudiado en qué medida el grado de discapacidad reconocido es atribuible a la enfermedad rara.

La definición del concepto de enfermedades raras suele hacer referencia a que una de las características que comparten este heterogéneo conjunto de patologías es el alto grado de discapacidad que generan. No obstante, no existe información que permita conocer de manera precisa la carga de discapacidad asociada a las ER. Según la Federación Española de Enfermedades Raras (FEDER)<sup>37</sup>, que agrupa a un gran número de asociaciones de pacientes, el porcentaje de personas afectadas que obtiene el reconocimiento oficial de la condición de discapacidad es superior al 70%. Debido a que la discapacidad es muy desigual entre patologías, cabe esperar una amplia variabilidad en la carga global de discapacidad asociada a las ER en función de las enfermedades incluidas.

En una aproximación anterior<sup>38</sup>, referida a los casos prevalentes de ER identificados en SIERm en el período 2010-2012, el porcentaje de casos que había obtenido el reconocimiento oficial de la condición de discapacidad fue del 44%. Esta cifra supera en diez puntos porcentuales a la observada en este trabajo (33,8%), y también difiere la distribución de casos con discapacidad reconocida según el grado de discapacidad, con una mayor proporción de casos con grado 3 (entre 33% y 64%) y menor peso relativo de los casos con discapacidad moderada o grave en el presente trabajo. Estas diferencias pueden estar relacionadas con las diferencias en las enfermedades incluidas en uno y otro análisis.

Si se comparan los resultados con la proporción global de población con grado de discapacidad reconocido en la Región de Murcia (10,8%), la discapacidad en las personas con ER triplica la de la población general. A este respecto hay que tener en cuenta que el porcentaje de población con reconocimiento del grado de discapacidad en la Región de Murcia duplica la media nacional (5,44%)<sup>39</sup>.

Las diferencias observadas entre áreas de salud en relación con la discapacidad coinciden con los datos obtenidos en la publicación de Moreno López et al<sup>40</sup>, donde el área 7-Murcia Este registraba la mayor tasa de población discapacitada, mientras que la tasa más baja se daba en el área 8-Mar Menor.

Este trabajo permite una aproximación a la magnitud de la carga de enfermedad que generan las ER en la población de nuestra región. No obstante, no está exento de problemas metodológicos, en gran medida debidos a la enorme complejidad inherente a estas patologías. Sin embargo, éste no puede ser un argumento para no abordar la epidemiología de las ER.

En cualquier caso, los registros de ER, a pesar de sus limitaciones, aportan una información hasta ahora no disponible, que no sólo es necesaria para la planificación de las políticas públicas, sino que también puede facilitar el desarrollo de la investigación sobre estas patologías.

A medida que el desarrollo de los registros de ER se consolide, la mejora del conocimiento sobre estas enfermedades puede contribuir a mejorar la atención que nuestros sistemas sanitarios y sociales prestan a las personas afectadas y, en definitiva, su calidad de vida.

## Resultados detallados

### 1. Enfermedades infecciosas y parasitarias

Tabla 1.A. Prevalencia de enfermedades raras infecciosas y parasitarias. Número de casos y tasa por 10.000 habitantes según enfermedad y sexo. Región de Murcia, 2013.

	Enfermedad (código CIE9-MC)	Número de casos			Tasa por 10.000		
		Mujeres	Varones	Total	Mujeres	Varones	Total
1.1. Infección bacteriana	Enfermedad de Reiter (099.3)	5	34	39	0,07	0,46	0,27
	Corea reumática sin complicación cardíaca (392.9)	6	1	7	0,08	0,01	0,05
1.3. Infección viral	Inmunodeficiencia carencia células-T, no esp. (279.10)	2	0	2	0,03	0,00	0,01
	Otras deficiencias de inmunidad celular (279.19)	3	2	5	0,04	0,03	0,03
	Hepatitis autoinmune (571.42)	67	34	101	0,92	0,46	0,69
1.4. Otras infecciones incl. parasitarias	Sarcoidosis (135)	107	82	189	1,46	1,11	1,29
	Síndrome de Behçet (136.1)	56	44	100	0,77	0,60	0,68

Gráficos 1.A./1.B. Prevalencia de enfermedades raras infecciosas y parasitarias. Tasa por 10.000 según área de salud de residencia (izq.) y según sexo y grupos de edad (der.). Región de Murcia, 2013.

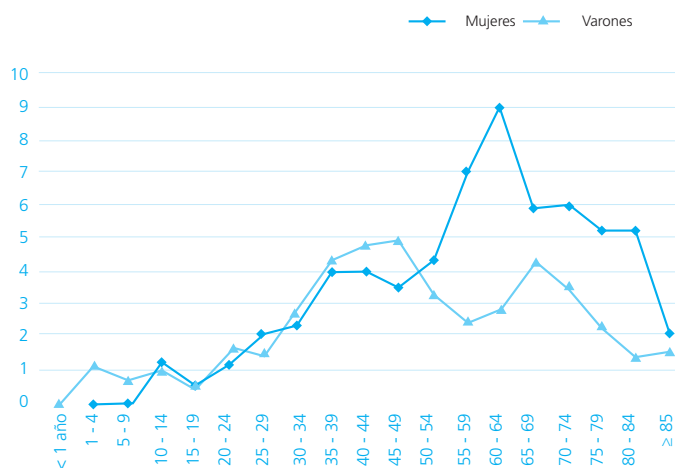
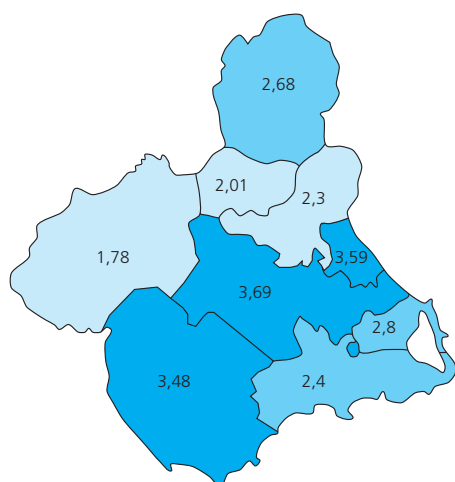




Tabla 1.B. Prevalencia de enfermedades raras infecciosas y parasitarias.  
Número de casos según enfermedad, sexo y grupos de edad. Región de Murcia, 2013.

Enfermedad (código CIE9-MC)		Sexo	<1	1-14	15-29	30-44	45-59	60-74	≥75	Total
1.1. Infección bacteriana	Enfermedad de Reiter (099.3)	M	0	1	1	1	0	1	1	5
		V	0	3	3	10	12	5	1	34
	Corea reumática sin complicación cardíaca (392.9)	M	0	2	1	1	0	2	0	6
		V	0	1	0	0	0	0	0	1
1.3. Infección viral	Inmunodeficiencia carencia células-T, no esp. (279.10)	M	0	0	1	0	0	0	1	2
		V	0	0	0	0	0	0	0	0
	Otras deficiencias de inmunidad celular (279.19)	M	0	0	2	0	0	1	0	3
		V	0	2	0	0	0	0	0	2
	Hepatitis autoinmune (571.42)	M	0	1	5	12	23	18	8	67
		V	0	4	1	6	9	10	4	34
1.4. Otras infecciones incluyendo parasitarias	Sarcoidosis (135)	M	0	0	2	29	31	33	12	107
		V	0	1	4	35	23	12	7	82
	Síndrome de Behçet (136.1)	M	0	1	5	20	15	9	6	56
		V	0	0	8	20	10	6	0	44
<b>Total</b>	<b>M</b>	<b>0</b>	<b>5</b>	<b>17</b>	<b>63</b>	<b>69</b>	<b>64</b>	<b>28</b>	<b>246</b>	
	<b>V</b>	<b>0</b>	<b>11</b>	<b>16</b>	<b>71</b>	<b>54</b>	<b>33</b>	<b>12</b>	<b>197</b>	

## 2. Neoplasias

Tabla 2.A. Prevalencia de enfermedades raras neoplásicas.  
Número de casos y tasa por 10.000 habitantes según enfermedad y sexo. Región de Murcia, 2013.

Enfermedad (código CIE9-MC)	Número de casos			Tasa por 10.000		
	Mujeres	Varones	Total	Mujeres	Varones	Total
2.10. N. tejido linfático y hematopoyético						
Micosis fungoide (202.1 [0-8])	25	26	51	0,34	0,35	0,35
Enfermedad Letterer-Siwe (202.5 [0-8])	4	1	5	0,05	0,01	0,03
2.11. Otras neoplasias primarias						
Neoplasia endocrina múltiple [NEM] tipo IIA (258.02)	15	17	32	0,21	0,23	0,22
Neoplasia endocrina múltiple [NEM] tipo IIB (258.03)	0	1	1	0,00	0,01	0,01
Neurofibromatosis (237.7)	19	21	40	0,26	0,29	0,27
Neurofibromatosis no especificada (237.70)	26	28	54	0,36	0,38	0,37
2.14. Neoplasias de naturaleza no especificada o de evolución incierta						
Neurofibromatosis, tipo 1 (enf. Von Recklinghausen) (237.71)	82	75	157	1,12	1,02	1,07
Neurofibromatosis, tipo 2 (neurofibrom. acústica) (237.72)	11	4	15	0,15	0,05	0,10
Otros tipos de neurofibromatosis (237.79)	6	2	8	0,08	0,03	0,05
Policitemia vera (238.4)	56	126	182	0,77	1,71	1,24
2.16. Neoplasias benignas						
Linfangioma, cualquier sitio (228.1)	166	139	308	2,27	1,89	2,10
<b>Total</b>	<b>410</b>	<b>440</b>	<b>853</b>	<b>5,61</b>	<b>5,98</b>	<b>5,82</b>

Gráficos 2.A.12.B. Prevalencia de enfermedades raras neoplásicas.  
Tasa por 10.000 según área de salud de residencia (izq.) y según sexo y grupos de edad (der.).  
Región de Murcia, 2013.

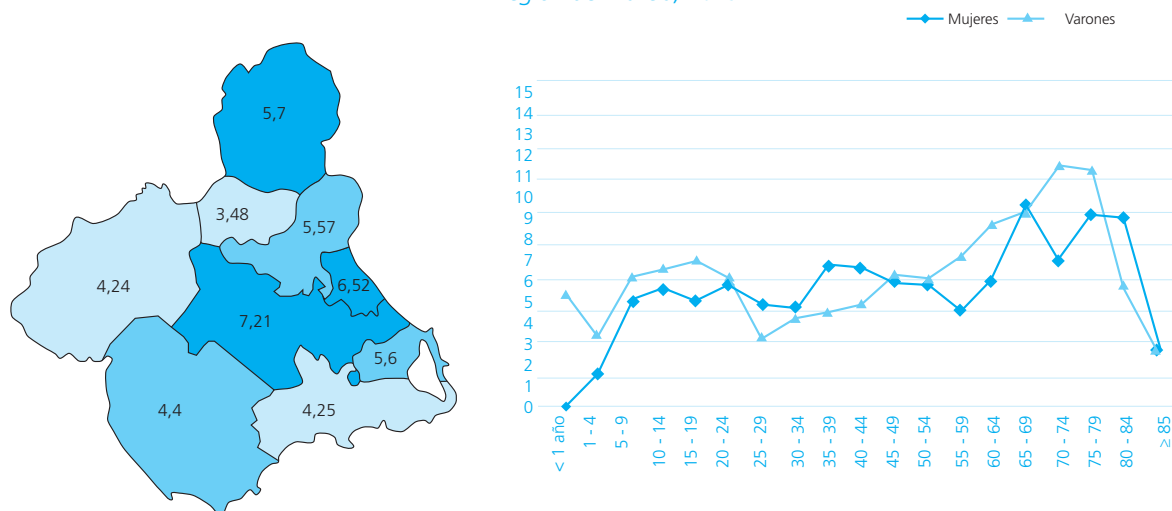


Tabla 2.B. Prevalencia de enfermedades raras neoplásicas.  
Número de casos según enfermedad, sexo y grupos de edad. Región de Murcia, 2013.

Enfermedad (código CIE9-MC)		Sexo	<1	1-14	15-29	30-44	45-59	60-74	≥75	Total
2.10. N. tej. linfático y hematopoyético	Micosis fungoide (202.1 [0-8])	M	0	0	1	4	7	6	7	25
		V	0	0	2	6	5	8	5	26
	Enfermedad Letterer-Siwe (202.5 [0-8])	M	0	0	0	0	3	1	0	4
		V	0	0	0	1	0	0	0	1
2.11. Otras neoplasias primarias	Neoplasia endocrina múltiple [NEM] tipo IIA (258.02)	M	0	2	1	4	5	2	1	15
		V	0	1	3	6	3	3	1	17
	Neoplasia endocrina múltiple [NEM] tipo IIB (258.03)	M	0	0	0	0	0	0	0	0
		V	0	1	0	0	0	0	0	1
	Neurofibromatosis (237.7)	M	0	3	6	7	3	0	0	19
		V	0	6	6	5	1	2	1	21
	Neurofibromatosis no especificada (237.70)	M	0	3	2	9	4	6	2	26
		V	0	4	9	4	6	4	1	28
2.14. Neoplasias de naturaleza no especificada o de evolución incierta	Neurofibromatosis, tipo I (enf. de Von Recklinghausen) (237.71)	M	0	22	20	28	6	5	1	82
		V	2	25	12	20	8	8	0	75
	Neurofibromatosis, tipo 2 (neurofibromatosis acústica) (237.72)	M	0	2	1	2	2	2	2	11
		V	0	0	1	2	0	0	1	4
	Otros tipos de neurofibromatosis (237.79)	M	0	0	3	3	0	0	0	6
		V	0	2	0	0	0	0	0	2
	Policitemia vera (238.4)	M	0	1	1	4	11	21	18	56
		V	0	1	5	7	35	50	28	126
2.16. Neoplasias benignas	Linfangioma, cualquier sitio (228.1)	M	0	17	28	45	38	24	14	166
		V	2	25	29	30	35	11	7	139
<b>Total</b>		<b>M</b>	<b>0</b>	<b>50</b>	<b>63</b>	<b>106</b>	<b>79</b>	<b>67</b>	<b>45</b>	<b>410</b>
		<b>V</b>	<b>4</b>	<b>65</b>	<b>67</b>	<b>81</b>	<b>93</b>	<b>86</b>	<b>44</b>	<b>440</b>

### 3. Enfermedades endocrinas, de la nutrición y metabólicas y trastornos de la inmunidad

#### 3.1. Trastornos de la glándula tiroidea

Tabla 3.1.A. Prevalencia de enfermedades raras. Trastornos de la glándula tiroidea. Número de casos y tasa por 10.000 habitantes según enfermedad y sexo. Región de Murcia, 2013.

Enfermedad (CIE9-MC)	Mujeres	Varones	Total	Tasa Mujeres	Tasa Varones	Tasa Total
Bocio tóxico difuso (242.0 [0-1])	539	152	691	7,37	2,07	4,71
Tiroiditis linfocítica crónica (245.2)	639	67	706	8,74	0,91	4,81
Trastorno de la secreción tirocalcitonina (246.0)	2	1	3	0,03	0,01	0,02

Gráficos 3.1.A./3.1.B. Prevalencia de enfermedades raras. Trastornos de la glándula tiroidea. Tasa por 10.000 según área de salud de residencia (izq.) y según sexo y grupos de edad (der.). Región de Murcia, 2013.

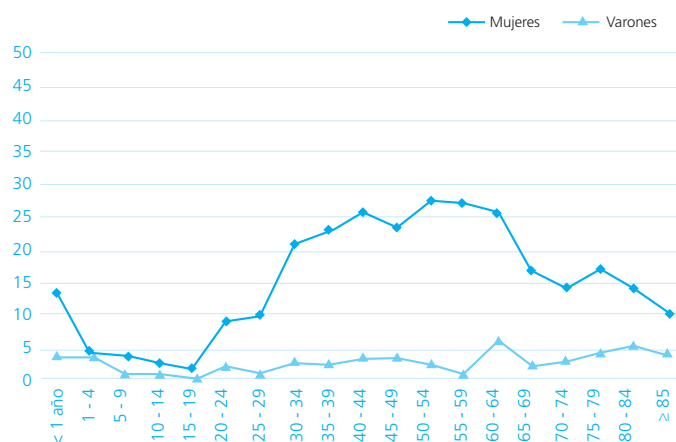
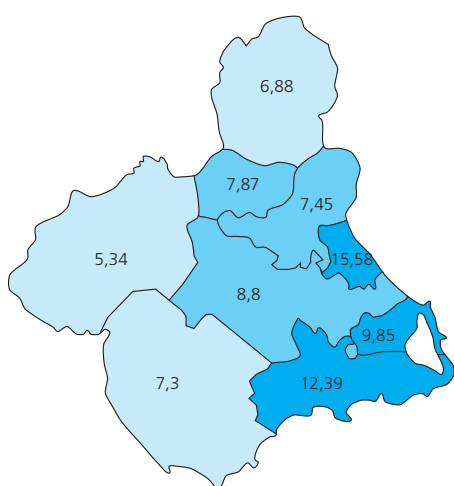


Tabla 3.1.B. Prevalencia de enfermedades raras. Trastornos de la glándula tiroidea. Número de casos según enfermedad, sexo y grupos de edad. Región de Murcia, 2013.

Enfermedad (código CIE9-MC)	Sexo	<1	1-14	15-29	30-44	45-59	60-74	≥75	Total
Bocio tóxico difuso (242.0 [0-1])	M	0	1	60	220	162	48	48	539
	V	0	0	18	63	31	24	16	152
Tirotoxicosis NEOM con crisis (243)	M	11	37	4	3	2	2	2	61
	V	4	31	3	1	1	0	1	41
Tiroiditis linfocítica crónica (245.2)	M	0	13	38	202	212	130	44	639
	V	0	6	6	15	16	17	7	67
Tiroiditis fibrosa crónica (245.3)	M	0	0	0	0	1	0	0	1
	V	0	0	0	0	0	0	0	0
Trastorno de la secreción tirocalcitonina (246.0)	M	0	0	0	0	1	1	0	2
	V	0	0	0	1	0	0	0	1
Total	M	11	51	102	425	378	181	94	1.242
	V	4	37	27	80	48	41	24	261

## 3.4. Otros trastornos endocrinos

Tabla 3.4.A. Prevalencia de enfermedades raras. Otros trastornos endocrinos.  
Número de casos y tasa por 10.000 habitantes según enfermedad y sexo. Región de Murcia, 2013.

Anomalía en la secreción de glucagón (251.4)	0	1	1	0,00	0,01	0,01
Hiperparatiroidismo (252.0)	102	49	151	1,40	0,67	1,03
Hiperparatiroidismo primario (252.01)	226	102	328	3,09	1,39	2,24
Otro hiperparatiroidismo (252.08)	0	4	4	0,00	0,05	0,03
Acromegalia y gigantismo (253.0)	32	26	58	0,44	0,35	0,40
Panhipopituitarismo (253.2)	92	97	189	1,26	1,32	1,29
Otros trastornos glándula hipofisaria anterior (253.4)	18	54	72	0,25	0,73	0,49
Otros trastornos de la hipófisis y de origen hipotalámico (253.8)	188	80	268	2,57	1,09	1,83
Hiperaldosteronismo (255.1)	12	24	36	0,16	0,33	0,25
Aldosteronismo tratable con glucocorticoides (255.11)	0	2	2	0,00	0,03	0,01
Síndrome de Bartter (255.13)	2	3	5	0,03	0,04	0,03
Insuficiencia corticoadrenal (255.4)	69	57	126	0,94	0,77	0,86
Deficiencia mineralcorticoide (255.42)	4	4	8	0,05	0,05	0,05
Otras hipofunciones testiculares (257.2)	0	34	34	0,00	0,46	0,23
Neoplasia endocrina múltiple [NEM] tipo I (258.01)	22	23	45	0,30	0,31	0,31
Síndrome carcinoide (259.2)	4	5	9	0,05	0,07	0,06
Otros trastornos endocrinos especificados (259.8)	15	12	27	0,21	0,16	0,18
<b>Total</b>	<b>2.466</b>	<b>1.354</b>	<b>3.820</b>	<b>33,74</b>	<b>18,40</b>	<b>26,04</b>

Gráficos 3.4.A./3.4.B. Prevalencia de enfermedades raras. Otros trastornos endocrinos.  
Tasa por 10.000 según área de salud de residencia (izq.) y según sexo y grupos de edad (der.).  
Región de Murcia, 2013.

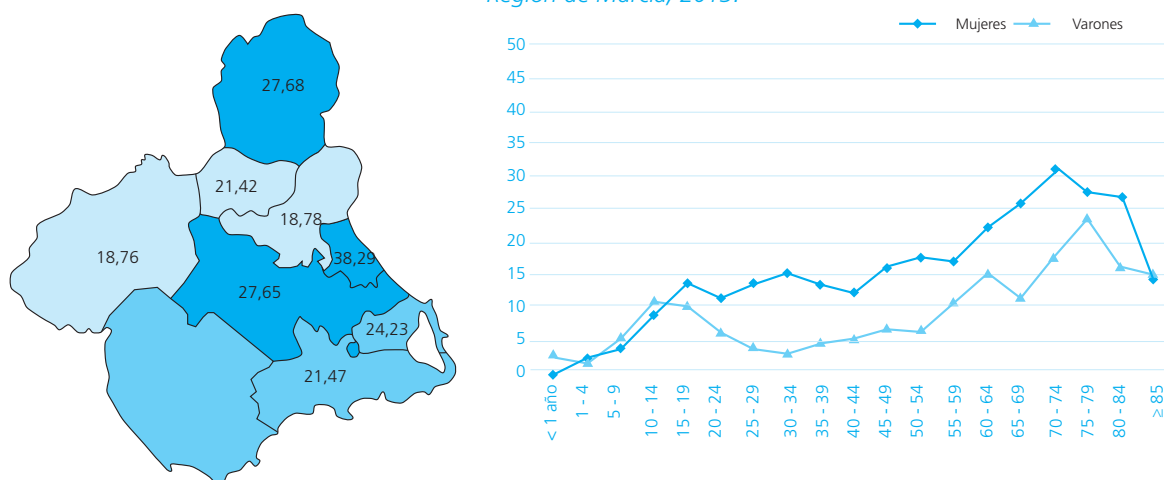


Tabla 3.4.B. Prevalencia de enfermedades raras. Otros trastornos endocrinos.  
Número de casos según enfermedad, sexo y grupos de edad. Región de Murcia, 2013.

Enfermedad (código CIE9-MC)	Sexo	<1	1-14	15-29	30-44	45-59	60-74	≥75	Total
Anomalía en la secreción de glucagón (251.4)	M	0	0	0	0	0	0	0	0
	V	0	0	0	0	1	0	0	1
Anomalía en la secreción de gastrina (251.5)	M	0	0	0	1	0	1	0	2
	V	0	0	0	0	2	1	0	3
Hiperparatiroidismo (252.0)	M	0	0	1	7	20	45	29	102
	V	0	0	3	6	16	16	8	49
Hiperparatiroidismo, no especificado (252.00)	M	0	1	3	23	44	76	68	215
	V	0	0	2	23	23	36	31	115
Hiperparatiroidismo primario (252.01)	M	0	0	8	17	57	98	46	226
	V	0	0	6	17	31	33	15	102
Hiperparatiroidismo secundario, no renal (252.02)	M	0	0	0	2	6	17	15	40
	V	0	0	1	3	2	4	5	15
Otro hiperparatiroidismo (252.08)	M	0	0	0	0	0	0	0	0
	V	0	0	0	0	2	1	1	4
Hipoparatiroidismo (252.1)	M	0	1	7	26	49	38	20	141
	V	0	2	7	9	5	6	6	35
Acromegalia y gigantismo (253.0)	M	0	3	2	6	12	7	2	32
	V	0	3	4	3	10	6	0	26
Otras hiperfunciones y no esp. glándula pituitaria anterior (253.1)	M	0	0	182	276	113	16	4	591
	V	0	2	16	15	12	6	1	52
Panhipopituitarismo (253.2)	M	0	4	8	12	24	25	19	92
	V	0	12	11	20	26	16	12	97
Enanismo hipofisario (253.3)	M	0	84	64	9	4	4	1	166
	V	0	106	93	7	2	2	0	210
Otros trastornos glándula hipofisaria anterior (253.4)	M	0	2	6	6	1	2	1	18
	V	0	12	5	16	12	7	2	54
Diabetes insípida (253.5)	M	1	5	7	17	15	12	5	62
	V	3	4	18	14	12	5	3	59
Otros trastornos de la hipófisis y de origen hipotalámico (253.8)	M	0	3	10	19	53	53	50	188
	V	0	1	3	13	12	23	28	80
Síndrome de Cushing (255.0)	M	0	6	12	37	51	37	17	160
	V	0	6	6	7	13	25	12	69
Hiperaldosteronismo (255.1)	M	0	1	0	2	4	3	2	12
	V	0	2	0	5	5	9	3	24
Hiperaldosteronismo, no especificado (255.10)	M	0	1	3	8	11	24	12	59
	V	0	0	0	5	13	20	9	47
Aldosteronismo tratable con glucocorticoides (255.11)	M	0	0	0	0	0	0	0	0
	V	1	0	0	0	0	1	0	2
Síndrome de Conn (255.12)	M	0	0	0	1	3	2	0	6
	V	0	0	0	2	4	2	2	10
Síndrome de Bartter (255.13)	M	0	1	0	0	0	0	1	2
	V	0	0	1	0	1	1	0	3
Trastornos adrenogenitales (255.2)	M	0	21	32	29	6	1	2	91
	V	1	11	4	2	3	2	0	23
Insuficiencia corticoadrenal (255.4)	M	0	1	5	17	16	14	16	69
	V	0	5	2	12	14	12	12	57
Deficiencia glucocorticoide (255.41)	M	0	4	5	17	34	38	20	118
	V	0	5	4	17	21	21	25	93
Deficiencia mineralcorticoide (255.42)	M	0	0	0	0	0	1	3	4
	V	1	0	0	0	1	1	1	4
Hiperfunción medulosuprarrenal (255.6)	M	0	0	0	1	3	4	0	8
	V	0	0	0	7	5	2	0	14
Otras hipofunciones testiculares (257.2)	M	0	0	0	0	0	0	0	0
	V	0	2	4	9	10	7	2	34
Actividad poliglandular en adenomatosis endocrina múltiple (258.0)	M	0	0	1	0	0	0	0	1
	V	0	0	0	1	0	0	1	2
Neoplasia endocrina múltiple [NEM] tipo I (258.01)	M	0	0	3	8	9	2	0	22
	V	0	0	5	4	9	3	2	23
Otras combinaciones de disfunción endocrina (258.1)	M	0	0	0	2	1	0	0	3
	V	0	1	0	0	0	1	1	3
Síndrome carcinoide (259.2)	M	0	0	0	1	1	1	1	4
	V	0	0	0	1	1	2	1	5
Enanismo no clasificado bajo otro concepto (259.4)	M	0	8	5	2	1	1	0	17
	V	0	13	11	1	2	0	0	27
Otros trastornos endocrinos especificados (259.8)	M	0	0	4	3	5	2	1	15
	V	0	2	3	0	2	1	4	12
<b>Total</b>	<b>M</b>	<b>1</b>	<b>146</b>	<b>368</b>	<b>549</b>	<b>543</b>	<b>524</b>	<b>335</b>	<b>2.466</b>
	<b>V</b>	<b>6</b>	<b>189</b>	<b>209</b>	<b>219</b>	<b>272</b>	<b>272</b>	<b>187</b>	<b>1.354</b>

## 3.5. Deficiencias nutritivas

Tabla 3.5.A. Prevalencia de enfermedades raras. Deficiencias nutritivas.  
Número de casos y tasa por 10.000 habitantes según enfermedad y sexo. Región de Murcia, 2013.

Enfermedad (código CIE9-MC)	Número de casos			Tasa por 10.000		
	Mujeres	Varones	Total	Mujeres	Varones	Total
Kwashiorkor (260)	104	85	189	1,42	1,16	1,29
Marasmo nutritivo (261)	90	69	159	1,23	0,94	1,08
Carencia de vitamina A con xerosis conjuntival (264.0)	1	0	1	0,01	0,00	0,01
Car. vit. A con xerosis conj. y manchas de Bitot (264.1)	0	2	2	0,00	0,03	0,01
Carencia de vitamina A no especificada (264.9)	2	3	5	0,03	0,04	0,03
Beriberi (265.0)	1	0	1	0,01	0,00	0,01
Pelagra (265.2)	2	4	6	0,03	0,05	0,04
Raquitismo, activo (268.0)	6	6	12	0,08	0,08	0,08
Raquitismo, efecto tardío (268.1)	2	0	2	0,03	0,00	0,01
<b>Total</b>	<b>208</b>	<b>169</b>	<b>377</b>	<b>2,85</b>	<b>2,30</b>	<b>2,57</b>

Gráficos 3.5.A./3.5.B. Prevalencia de enfermedades raras. Deficiencias nutritivas.  
Tasa por 10.000 según área de salud de residencia (izq.) y según sexo y grupos de edad (der.).  
Región de Murcia, 2013.

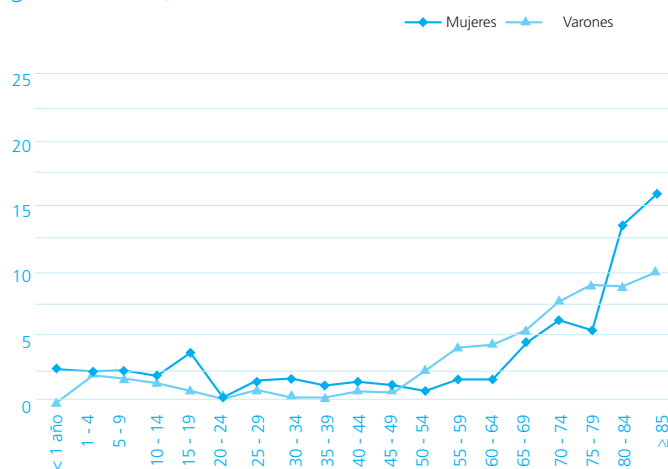
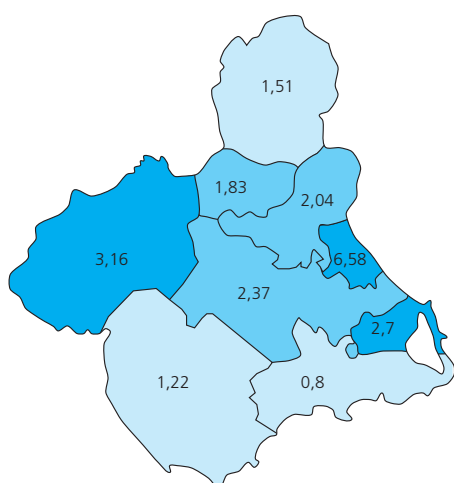


Tabla 3.5.B. Prevalencia de enfermedades raras. Deficiencias nutritivas.  
Número de casos según enfermedad, sexo y grupos de edad. Región de Murcia, 2013.

Enfermedad (código CIE9-MC)	Sexo	<1	1-14	15-29	30-44	45-59	60-74	≥75	Total
Kwashiorkor (260)	M	0	1	3	10	5	25	60	104
	V	0	2	5	2	16	28	32	85
Marasmo nutritivo (261)	M	1	20	20	17	13	8	11	90
	V	0	16	5	8	15	17	8	69
Carencia de vitamina A con xerosis conjuntival (264.0)	M	0	0	0	0	0	0	1	1
	V	0	0	0	0	0	0	0	0
Carencia de vitamina A con xerosis conjuntival y manchas de Bitot (264.1)	M	0	0	0	0	0	0	0	0
	V	0	0	0	0	1	1	0	2
Carencia de vitamina A no especificada (264.9)	M	1	0	0	0	0	1	0	2
	V	0	1	0	0	1	0	1	3
Beriberi (265.0)	M	0	0	0	0	0	1	0	1
	V	0	0	0	0	0	0	0	0
Pelagra (265.2)	M	0	1	0	0	0	0	1	2
	V	0	0	0	0	2	2	0	4
Raquitismo, activo (268.0)	M	0	4	0	0	0	2	0	6
	V	0	5	0	1	0	0	0	6
Raquitismo, efecto tardío (268.1)	M	0	0	1	1	0	0	0	2
	V	0	0	0	0	0	0	0	0
<b>Total</b>	<b>M</b>	<b>2</b>	<b>26</b>	<b>24</b>	<b>28</b>	<b>18</b>	<b>37</b>	<b>73</b>	<b>208</b>
	<b>V</b>	<b>0</b>	<b>24</b>	<b>10</b>	<b>11</b>	<b>35</b>	<b>48</b>	<b>41</b>	<b>169</b>

### 3.9. Fibrosis quística

Tabla 3.9.A. Prevalencia de enfermedades raras. Fibrosis quística.  
Número de casos y tasa por 10.000 habitantes según enfermedad y sexo. Región de Murcia, 2013.

Enfermedad (código CIE9-MC)	Número de casos			Tasa por 10.000		
	Mujeres	Varones	Total	Mujeres	Varones	Total
Fibrosis quística (277.0 [0-9])	70	91	161	0,96	1,24	1,10

Gráficos 3.9.A.3.9.B. Prevalencia de enfermedades raras. Fibrosis quística.  
Tasa por 10.000 según área de salud de residencia (izq.) y según sexo y grupos de edad (der.).  
Región de Murcia, 2013.

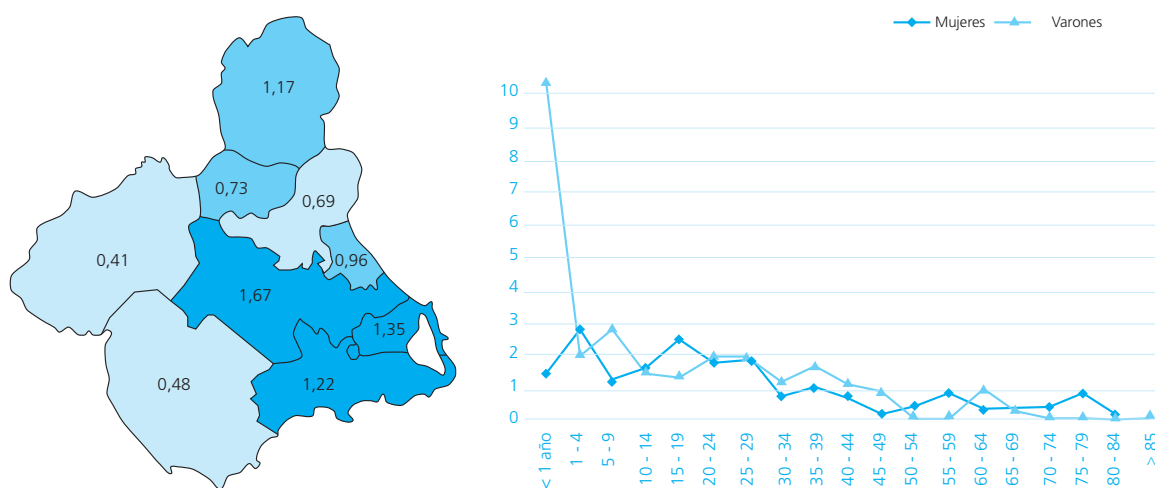


Tabla 3.9.B. Prevalencia de enfermedades raras. Fibrosis quística.  
Número de casos según enfermedad, sexo y grupos de edad. Región de Murcia, 2013.

Enfermedad (código CIE9-MC)	Sexo	<1	1-14	15-29	30-44	45-59	60-74	≥75	Total
Fibrosis quística (277.0 [0-9])	M	1	20	24	14	6	3	2	70
	V	8	26	22	26	5	4	0	91



### 3.10. Trastornos de la inmunidad

Tabla 3.10.A. Prevalencia de enfermedades raras. Trastornos de la inmunidad. Número de casos y tasa por 10.000 habitantes según enfermedad y sexo. Región de Murcia, 2013.

Enfermedad (código CIE9-MC)	Número de casos			Tasa por 10.000		
	Mujeres	Varones	Total	Mujeres	Varones	Total
Hipogammaglobulinemia no especificada (279.00)	64	63	127	0,88	0,86	0,87
Inmunodeficiencia IgA selectiva (279.01)	30	33	63	0,41	0,45	0,43
Inmunodeficiencia IgM selectiva (279.02)	8	14	22	0,11	0,19	0,15
Otras deficiencias de inmunoglobulina selectivas (279.03)	46	60	106	0,63	0,82	0,72
Hipogammaglobulinemia congénita (279.04)	3	4	7	0,04	0,05	0,05
Inmunodeficiencia variable comun (279.06)	43	55	98	0,59	0,75	0,67
Otras deficiencias de inmunidad humoral (279.09)	6	9	15	0,08	0,12	0,10
Síndrome de di George (279.11)	26	31	57	0,36	0,42	0,39
Síndrome de Wiskott-Aldrich (279.12)	6	3	9	0,08	0,04	0,06
Inmunodeficiencia combinada (279.2)	0	1	1	0,00	0,01	0,01
Inmunodeficiencia no especificada (279.3)	42	47	89	0,57	0,64	0,61
Enfermedad autoinmune, no clasif. bajo otro conc. (279.4)	18	11	29	0,25	0,15	0,20
Síndrome linfoproliferativo autoinmune (279.41)	22	22	44	0,30	0,30	0,30
Enfermedad autoinmune, no clasif. bajo otro conc. (279.49)	11	9	20	0,15	0,12	0,14
<b>Total</b>	<b>325</b>	<b>362</b>	<b>687</b>	<b>4,45</b>	<b>4,92</b>	<b>4,68</b>

Gráficos 3.10.A./3.10.B. Prevalencia de enfermedades raras. Trastornos de la inmunidad. Tasa por 10.000 según área de salud de residencia (izq.) y según sexo y grupos de edad (der.). Región de Murcia, 2013.

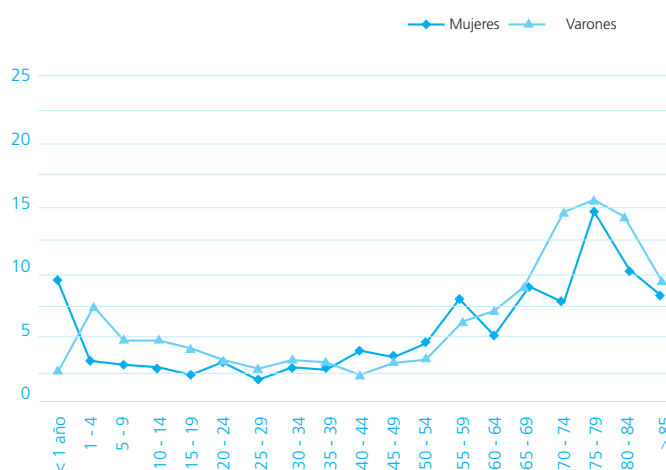
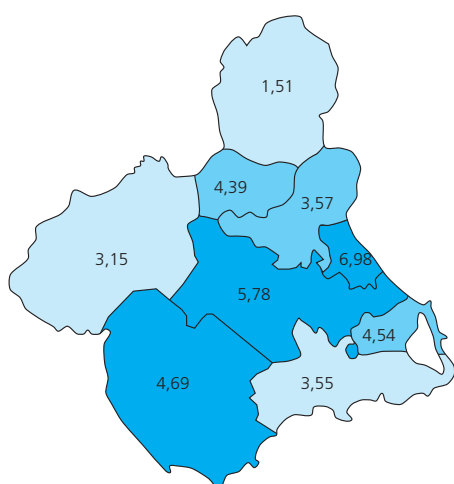


Tabla 3.10.B. Prevalencia de enfermedades raras. Trastornos de la inmunidad. Número de casos según enfermedad, sexo y grupos de edad. Región de Murcia, 2013.

Enfermedad (código CIE9-MC)	Sexo	<1	1-14	15-29	30-44	45-59	60-74	≥75	Total
Hipogammaglobulinemia no especificada (279.00)	M	1	4	0	12	11	15	21	64
	V	0	12	3	7	15	17	9	63
Inmunodeficiencia IgA selectiva (279.01)	M	1	9	4	6	4	4	2	30
	V	0	14	7	4	2	4	2	33
Inmunodeficiencia IgM selectiva (279.02)	M	0	0	0	2	0	2	4	8
	V	0	0	2	1	2	6	3	14
Otras deficiencias de inmunoglobulina selectivas (279.03)	M	1	0	5	5	16	9	10	46
	V	0	2	5	10	4	19	20	60
Hipogammaglobulinemia congénita (279.04)	M	0	0	2	0	1	0	0	3
	V	0	0	2	0	1	0	1	4
Inmunodeficiencia variable común (279.06)	M	0	0	2	10	11	10	10	43
	V	0	0	7	16	16	7	9	55
Otras deficiencias de inmunidad humoral (279.09)	M	1	2	0	0	0	0	3	6
	V	0	4	1	0	2	2	0	9
Síndrome de di George (279.11)	M	3	10	6	4	2	1	0	26
	V	2	24	4	1	0	0	0	31
Síndrome de Wiskott-Aldrich (279.12)	M	0	0	0	0	3	2	1	6
	V	0	1	0	1	1	0	0	3
Inmunodeficiencia combinada (279.2)	M	0	0	0	0	0	0	0	0
	V	0	1	0	0	0	0	0	1
Inmunodeficiencia no especificada (279.3)	M	0	6	2	5	14	7	8	42
	V	0	7	9	6	5	13	7	47
Enfermedad autoinmune, no clasif. bajo otro conc. (279.4)	M	0	1	2	5	3	5	2	18
	V	0	2	1	5	1	2	0	11
Síndrome linfoproliferativo autoinmune (279.41)	M	0	0	3	1	3	5	10	22
	V	0	1	0	2	5	7	7	22
Enfermedad autoinmune, no clasif. bajo otro conc. (279.49)	M	0	0	1	3	2	4	1	11
	V	0	0	1	1	4	2	1	9
Total	M	7	32	27	53	70	64	72	325
	V	2	68	42	54	58	79	59	362

## 3.11. Otros trastornos nutricionales, endocrinos y metabólicos

Tabla 3.11.A. Prevalencia de enfermedades raras. Otros trastornos nutricionales, endocrinos y metabólicos. Número de casos y tasa por 10.000 habitantes según enfermedad y sexo. Región de Murcia, 2013.

Enfermedad (código CIE9-MC)	Número de casos			Tasa por 10.000		
	Mujeres	Varones	Total	Mujeres	Varones	Total
Trastorno del transporte de aminoácidos (270.0)	28	34	62	0,38	0,46	0,42
	43	22	65	0,59	0,30	0,44
Otros trastornos del metabolismo de aminoácidos aromáticos (270.2)	40	51	91	0,55	0,69	0,62
	18	17	35	0,25	0,23	0,24
Trastorno del metabolismo de aminoácidos sulfurados (270.4)	28	41	69	0,38	0,56	0,47
	0	1	1	0,00	0,01	0,01
Trastorno del metabolismo del ciclo ureico (270.6)	22	16	38	0,30	0,22	0,26
	83	75	158	1,14	1,02	1,08
Otros trastornos especificados del metabolismo de aminoácidos (270.8)	1	3	4	0,01	0,04	0,03
	4	0	4	0,05	0,00	0,03
Glucogenosis (271.0)	16	20	36	0,22	0,27	0,25
	6	4	10	0,08	0,05	0,07
Intolerancia hereditaria a la fructosa (271.2)	42	12	54	0,57	0,16	0,37
	470	279	749	6,43	3,79	5,11
Glucosuria renal (271.4)	4	5	9	0,05	0,07	0,06
	5	9	14	0,07	0,12	0,10
Carencia de lipoproteínas (272.5)	7	16	23	0,10	0,22	0,16
	4	3	7	0,05	0,04	0,05
Lipidosis (272.7)	31	31	62	0,42	0,42	0,42
	117	155	273	1,60	2,11	1,86
Hipergammaglobulinemia policlonal (273.0)	15	27	42	0,21	0,37	0,29
	357	380	737	4,88	5,16	5,02
Otras paraproteinemias (273.2)	41	53	94	0,56	0,72	0,64
	14	24	38	0,19	0,33	0,26
Deficiencia de alfa-1-antitripsina (273.4)	19	28	47	0,26	0,38	0,32
	223	259	482	3,05	3,52	3,29
Trastornos del metabolismo del hierro (275.0)	43	159	202	0,59	2,16	1,38
	27	57	84	0,37	0,77	0,57
Otros tipos de hemocromatosis (275.03)	15	64	79	0,21	0,87	0,54
	4	21	25	0,05	0,29	0,17
Trastornos del metabolismo del cobre (275.1)	36	48	84	0,49	0,65	0,57
	61	58	119	0,83	0,79	0,81
Trastornos del metabolismo del fósforo (275.3)	44	39	83	0,60	0,53	0,57
	0	1	1	0,00	0,01	0,01
Trastorno no especificado del metabolismo del calcio (275.40)	33	31	64	0,45	0,42	0,44
	341	296	637	4,67	4,02	4,34
Trastornos del metabolismo de porfirina (277.1)	67	62	129	0,92	0,84	0,88
	2	8	10	0,03	0,11	0,07
Amiloidosis (277.3)	7	15	22	0,10	0,20	0,15
	20	16	36	0,27	0,22	0,25
Fiebre mediterránea familiar (277.31)	12	18	30	0,16	0,24	0,20
	20	21	41	0,27	0,29	0,28
Trastorno de la excreción de bilirrubina (277.4)	122	241	363	1,67	3,27	2,47
	14	12	26	0,19	0,16	0,18
Otros trastornos de enzimas circulatorias (277.6)	30	22	52	0,41	0,30	0,35
	21	16	37	0,29	0,22	0,25
	0	1	1	0,00	0,01	0,01
Deficiencia de carnitina por metabolopatía congénita (277.82)	0	1	1	0,00	0,01	0,01
	9	6	15	0,12	0,08	0,10
Trastornos del metabolismo mitocondrial (277.87)	65	44	109	0,89	0,60	0,74
	36	36	72	0,49	0,49	0,49
Trastorno metabólico no especificado (277.9)	35	29	64	0,48	0,39	0,44
	2.702	2.887	5.590	36,97	39,23	38,11

Gráficos 3.11.A./3.11.B. Prevalencia de enfermedades raras. Otros trastornos nutricionales, endocrinos y metabólicos. Tasa por 10.000 según área de salud de residencia (izq.) y según sexo y grupos de edad (der.). Región de Murcia, 2013.

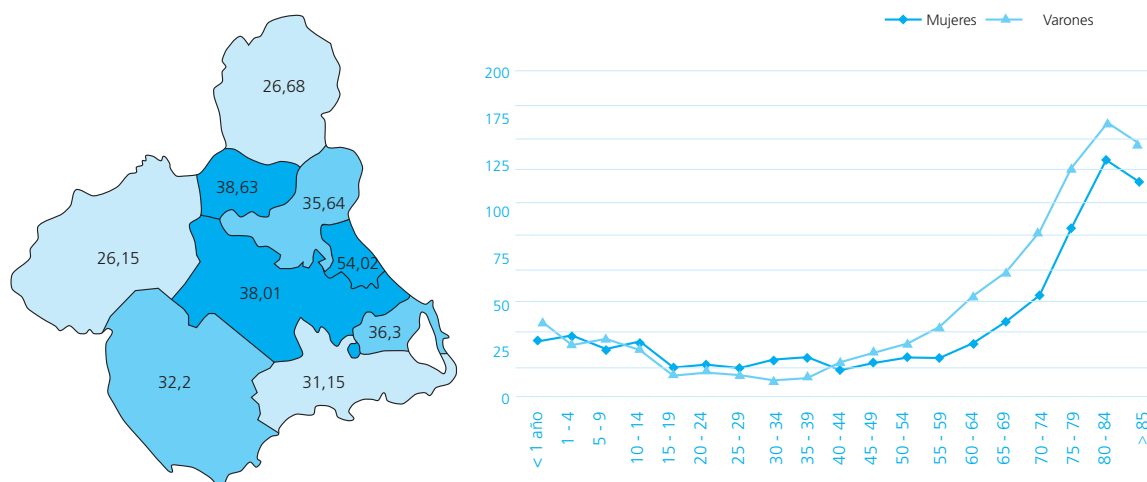


Tabla 3.11.B. Prevalencia de enfermedades raras. Otros trastornos nutricionales, endocrinos y metabólicos. Número de casos según enfermedad, sexo y grupos de edad. Región de Murcia, 2013.

Enfermedad (código CIE9-MC)	Sexo	<1	1-14	15-29	30-44	45-59	60-74	≥75	Total
Trastorno del transporte de aminoácidos (270.0)	M	0	11	5	3	2	4	3	28
	V	4	17	5	3	2	1	2	34
Fenilcetonuria (PKU) (270.1)	M	1	27	10	4	0	0	1	43
	V	2	14	4	2	0	0	0	22
Otros trastornos del metabolismo de aminoácidos aromáticos (270.2)	M	1	31	1	4	2	1	0	40
	V	1	42	0	3	2	2	1	51
Trastorno del metabolismo de aminoácidos de cadena-ramificada (270.3)	M	0	13	3	1	1	0	0	18
	V	1	10	5	1	0	0	0	17
Trastorno del metabolismo de aminoácidos sulfurados (270.4)	M	0	1	5	8	4	5	5	28
	V	1	4	6	4	9	14	3	41
Trastorno del metabolismo de histidina (270.5)	M	0	0	0	0	0	0	0	0
	V	0	0	0	1	0	0	0	1
Trastorno del metabolismo del ciclo ureico (270.6)	M	3	14	1	1	1	1	1	22
	V	1	6	2	1	3	2	1	16
Otros trastornos del metabolismo de aminoácidos de cadena-recta (270.7)	M	3	70	2	4	1	1	2	83
	V	6	63	5	0	0	1	0	75
Otros trastornos especificados del metabolismo de aminoácidos (270.8)	M	0	1	0	0	0	0	0	1
	V	1	2	0	0	0	0	0	3
Trastorno no especificado del metabolismo de aminoácidos (270.9)	M	1	2	0	1	0	0	0	4
	V	0	0	0	0	0	0	0	0
Glucogenosis (271.0)	M	2	2	3	5	2	1	1	16
	V	1	4	5	6	3	0	1	20
Galactosemia (271.1)	M	1	2	0	1	1	1	0	6
	V	0	1	2	0	1	0	0	4
Intolerancia hereditaria a la fructosa (271.2)	M	0	3	13	11	4	6	5	42
	V	0	3	2	3	3	1	0	12
Carencia de disacaridasa intestinal y absorción defectuosa de disacáridos (271.3)	M	5	82	83	107	70	60	63	470
	V	4	105	45	29	30	40	26	279
Glucosuria renal (271.4)	M	0	1	1	1	0	1	0	4
	V	0	3	0	0	0	0	2	5
Otros trastornos especificados del transporte y metabolismo de carbohidratos (271.8)	M	0	2	1	0	2	0	0	5
	V	0	2	0	2	1	3	1	9
Carencia de lipoproteínas (272.5)	M	0	2	1	1	1	0	2	7
	V	0	3	1	1	4	5	2	16
Lipodistrofia (272.6)	M	0	1	0	1	2	0	0	4
	V	0	1	0	0	0	2	0	3
Lipidosis (272.7)	M	0	5	1	10	7	6	2	31
	V	2	6	2	5	10	5	1	31
Otros trastornos del metabolismo de los lípidos (272.8)	M	0	1	9	14	27	30	36	117
	V	0	2	5	24	42	47	35	155

Tabla 3.11.B. (Continuación)

Enfermedad (código CIE9-MC)	Sexo	<1	1-14	15-29	30-44	45-59	60-74	≥75	Total
Hipergammaglobulinemia policlonal (273.0)	M	0	1	0	3	3	2	6	15
	V	0	0	2	1	4	11	9	27
Paraproteïnemia monoclonal (273.1)	M	0	0	5	14	35	78	225	357
	V	0	0	3	9	37	129	202	380
Otras paraproteïnemias (273.2)	M	0	0	2	3	6	16	14	41
	V	0	0	3	3	14	10	23	53
Macroglobulinemia (273.3)	M	0	0	0	0	0	2	12	14
	V	0	1	0	0	5	10	8	24
Deficiencia de alfa-1-antitripsina (273.4)	M	0	2	3	4	4	3	3	19
	V	0	4	3	3	7	9	2	28
Otros trastornos metaból. proteínas plasmáticas (273.8)	M	1	24	11	36	28	31	92	223
	V	0	41	7	21	40	63	87	259
Trastornos del metabolismo del hierro (275.0)	M	0	0	2	7	11	15	8	43
	V	0	1	0	23	62	60	13	159
Hemocromatosis hereditaria (275.01)	M	0	5	0	2	3	8	9	27
	V	0	3	0	9	17	17	11	57
Otros tipos de hemocromatosis (275.03)	M	0	1	0	3	4	6	1	15
	V	0	1	2	9	25	16	11	64
Otros trastornos del metabolismo del hierro (275.09)	M	0	0	0	0	2	2	0	4
	V	0	0	0	6	7	6	2	21
Trastornos del metabolismo del cobre (275.1)	M	0	2	12	11	7	4	0	36
	V	2	5	8	15	12	4	2	48
Trastornos del metabolismo del magnesio (275.2)	M	0	2	2	7	14	14	22	61
	V	0	2	2	2	17	22	13	58
Trastornos del metabolismo del fósforo (275.3)	M	1	13	4	5	3	10	8	44
	V	0	11	4	5	9	2	8	39
Trastornos del metabolismo del calcio (275.4)	M	0	0	0	0	0	0	0	0
	V	0	0	0	1	0	0	0	1
Trastorno no especificado del metabolismo del calcio (275.40)	M	0	13	2	2	7	3	6	33
	V	0	20	1	1	2	5	2	31
Otros trastornos del metabolismo del calcio (275.49)	M	1	2	6	5	16	68	243	341
	V	1	5	5	14	46	74	151	296
Trastornos del metabolismo de porfirina (277.1)	M	1	8	11	23	13	10	1	67
	V	0	6	8	13	16	12	7	62
Otros trastornos del metabolismo de purina y pirimidina (277.2)	M	0	0	1	1	0	0	0	2
	V	0	1	3	2	2	0	0	8
Amiloidosis (277.3)	M	0	0	1	1	3	2	0	7
	V	0	0	2	7	1	3	2	15
Amiloidosis, no especificada (277.30)	M	0	0	0	1	4	7	8	20
	V	0	0	0	0	3	8	5	16
Fiebre mediterránea familiar (277.31)	M	0	1	5	4	1	1	0	12
	V	0	4	4	8	1	1	0	18
Otra amiloidosis (277.39)	M	0	0	0	2	4	4	10	20
	V	0	0	0	2	4	9	6	21
Trastorno de la excreción de bilirrubina (277.4)	M	1	5	19	57	18	11	11	122
	V	1	5	57	51	55	45	27	241
Mucopolisacaridosis (277.5)	M	0	3	4	2	4	1	0	14
	V	1	5	1	4	1	0	0	12
Otros trastornos de enzimas circulatorias (277.6)	M	0	9	2	9	5	2	3	30
	V	2	6	1	6	3	2	2	22
Otros trastornos específicos del metabolismo (277.8)	M	0	5	3	6	5	2	0	21
	V	0	2	3	4	2	4	1	16
Deficiencia primaria de carnitina (277.81)	M	0	0	0	0	0	0	0	0
	V	1	0	0	0	0	0	0	1
Deficiencia de carnitina por metabolopatía congénita (277.82)	M	0	0	0	0	0	0	0	0
	V	0	1	0	0	0	0	0	1
Trastornos de la oxidación de ácidos grasos (277.85)	M	3	5	0	1	0	0	0	9
	V	3	2	1	0	0	0	0	6
Trastornos del metabolismo mitocondrial (277.87)	M	1	15	14	12	17	5	1	65
	V	1	7	12	9	11	4	0	44
Otros trastornos especificados del metabolismo (277.89)	M	0	10	7	10	5	3	1	36
	V	2	13	3	9	7	2	0	36
Trastorno metabólico no especificado (277.9)	M	2	15	0	3	4	4	7	35
	V	0	9	5	2	4	7	2	29
<b>Total</b>	M	28	412	255	411	353	431	812	2.702
	V	38	443	229	324	524	658	671	2.887

## 4. Enfermedades de la sangre y los órganos hematopoyéticos

### 4.1. Anemia

Tabla 4.1.A. Prevalencia de enfermedades raras. Anemia.  
Número de casos y tasa por 10.000 habitantes según enfermedad y sexo. Región de Murcia, 2013.

Enfermedad (código CIE9-MC)	Número de casos			Tasa por 10.000		
	Mujeres	Varones	Total	Mujeres	Varones	Total
Otras anemias especificadas por carencia de hierro (280.8)	61	23	85	0,83	0,31	0,58
Anemia perniciosa (281.0)	98	53	151	1,34	0,72	1,03
Esferocitosis hereditaria (282.0)	47	37	84	0,64	0,50	0,57
Eliptocitosis hereditaria (282.1)	2	1	3	0,03	0,01	0,02
Anemia por trastornos del metabolismo de glutatión (282.2)	46	41	87	0,63	0,56	0,59
Otras anemias hemolíticas por carencia de enzimas (282.3)	5	5	10	0,07	0,07	0,07
Talasemias (282.4)	186	94	280	2,54	1,28	1,91
Talasemia de células falciformes sin crisis (282.41)	38	16	54	0,52	0,22	0,37
Talasemia de células falciformes con crisis (282.42)	4	3	7	0,05	0,04	0,05
Otra talasemia (282.49)	698	459	1.157	9,55	6,24	7,89
Rasgo drepanocítico (282.5)	2	2	4	0,03	0,03	0,03
Anemia drepanocítica (282.6)	5	3	8	0,07	0,04	0,05
Enfermedad drepanocítica, no especificada (282.60)	8	9	17	0,11	0,12	0,12
Enfermedad Hb-SS sin crisis (282.61)	2	2	4	0,03	0,03	0,03
Enfermedad Hb-SS con crisis (282.62)	2	1	3	0,03	0,01	0,02
Enfermedad drepanocítica /Hb-C con crisis (282.64)	0	2	2	0,00	0,03	0,01
Otras hemoglobinopatías (282.7)	12	9	21	0,16	0,12	0,14
Anemia hemolítica hereditaria no especificada (282.9)	24	11	35	0,33	0,15	0,24
Anemias hemolíticas autoinmunes (283.0)	74	62	137	1,01	0,84	0,93
Anemia hemolítica no autoinmune, no especificada (283.10)	5	6	11	0,07	0,08	0,07
Síndrome hemolítico urémico (283.11)	18	19	37	0,25	0,26	0,25
Otras anemias hemolíticas no autoinmunes (283.19)	24	24	48	0,33	0,33	0,33
Hemoglobinuria por hemólisis de causas externas (283.2)	10	11	21	0,14	0,15	0,14
Anemia hemolítica adquirida, no especificada (283.9)	69	89	159	0,94	1,21	1,08
Anemia aplásica constitucional (284.0)	2	6	8	0,03	0,08	0,05
Aplasia de glóbulos rojos constitucional (284.01)	1	3	4	0,01	0,04	0,03
Otra anemia aplásica constitucional (284.09)	2	4	6	0,03	0,05	0,04
Pancitopenia (284.1)	208	278	486	2,85	3,78	3,31
Mieloptosis (284.2)	0	1	1	0,00	0,01	0,01
Otras anemias aplásicas especificadas (284.8)	178	221	399	2,44	3,00	2,72
Aplasia de glóbulos rojos (adquirida) (adulto) (con timoma) (284.81)	7	3	10	0,10	0,04	0,07
Otras anemias aplásicas especificadas (284.89)	98	100	198	1,34	1,36	1,35
Anemia aplásica, no especificada (284.9)	124	94	218	1,70	1,28	1,49
Anemia sideroblástica (285.0)	29	15	44	0,40	0,20	0,30
<b>Total</b>	<b>2.089</b>	<b>1.707</b>	<b>3.799</b>	<b>28,58</b>	<b>23,20</b>	<b>25,90</b>

Gráficos 4.1.A.14.1.B. Prevalencia de enfermedades raras. Anemia. Tasa por 10.000 según área de salud de residencia (izq.) y según sexo y grupos de edad (der.). Región de Murcia, 2013.

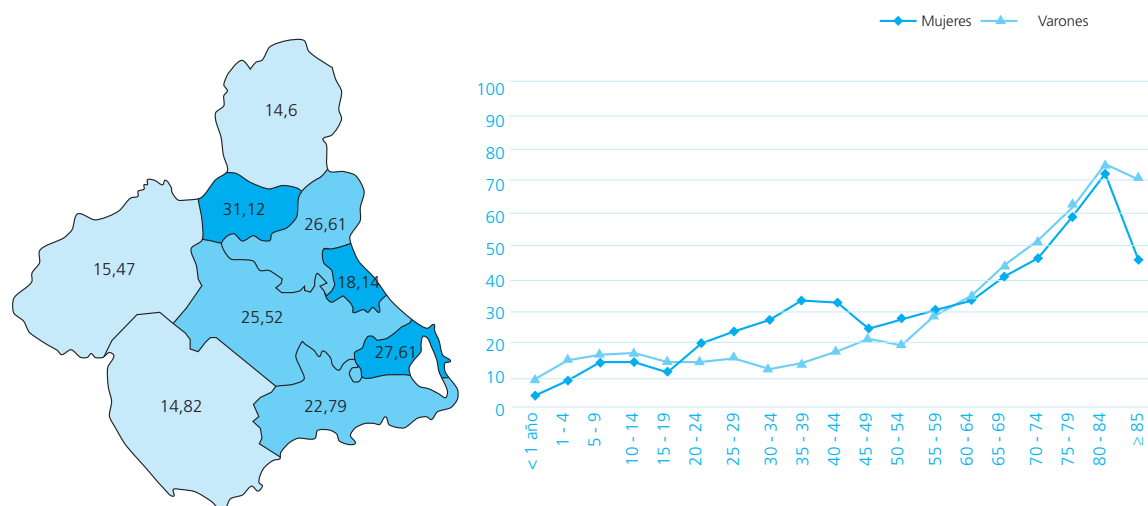


Tabla 4.1.B. Prevalencia de enfermedades raras. Anemia. Número de casos según enfermedad, sexo y grupos de edad. Región de Murcia, 2013.

Enfermedad (código CIE9-MC)	Sexo	<1	1-14	15-29	30-44	45-59	60-74	≥75	Total
Otras anemias especificadas por carencia de hierro (280.8)	M	0	0	5	25	11	8	12	61
	V	0	3	1	2	0	6	11	23
Anemia perniciosa (281.0)	M	0	0	1	6	5	22	64	98
	V	0	0	1	7	9	6	30	53
Esferocitosis hereditaria (282.0)	M	1	6	9	11	6	6	8	47
	V	1	8	8	4	9	5	2	37
Eliptocitosis hereditaria (282.1)	M	0	0	0	0	0	0	2	2
	V	0	0	0	0	0	1	0	1
Anemia por trastornos del metabolismo de glutatión (282.2)	M	0	3	6	20	3	9	5	46
	V	1	7	7	5	7	9	5	41
Otras anemias hemolíticas por carencia de enzimas (282.3)	M	0	1	2	0	0	1	1	5
	V	0	0	1	2	0	0	2	5
Talasemias (282.4)	M	0	14	20	85	39	19	9	186
	V	0	8	23	25	16	13	9	94
Talasemia de células falciformes sin crisis (282.41)	M	0	3	9	16	5	2	3	38
	V	0	2	2	6	2	2	2	16
Talasemia de células falciformes con crisis (282.42)	M	0	3	0	1	0	0	0	4
	V	0	0	1	0	2	0	0	3
Otra talasemia (282.49)	M	0	17	106	247	140	96	92	698
	V	2	45	64	81	98	92	77	459
Rasgo drepanocítico (282.5)	M	0	0	0	2	0	0	0	2
	V	0	2	0	0	0	0	0	2
Anemia drepanocítica (282.6)	M	0	3	1	1	0	0	0	5
	V	0	3	0	0	0	0	0	3
Enfermedad drepanocítica, no especificada (282.60)	M	0	0	3	3	2	0	0	8
	V	0	1	3	5	0	0	0	9
Enfermedad Hb-SS sin crisis (282.61)	M	0	0	0	0	1	1	0	2
	V	0	0	0	0	0	1	1	2
Enfermedad Hb-SS con crisis (282.62)	M	0	1	1	0	0	0	0	2
	V	0	0	0	1	0	0	0	1
Enfermedad drepanocítica /Hb-C con crisis (282.64)	M	0	0	0	0	0	0	0	0
	V	0	1	0	0	1	0	0	2
Otras hemoglobinopatías (282.7)	M	0	1	3	2	2	2	2	12
	V	0	4	1	2	1	1	0	9
Anemia hemolítica hereditaria no especificada (282.9)	M	0	1	3	7	4	6	3	24
	V	0	5	1	3	0	1	1	11

Tabla 4.1.B. (Continuación)

Enfermedad (código CIE9-MC)	Sexo	<1	1-14	15-29	30-44	45-59	60-74	≥75	Total
Anemias hemolíticas autoinmunes (283.0)	M	0	3	4	8	17	21	21	74
	V	1	14	6	7	5	16	13	62
Anemia hemolítica no autoinmune, no especificada (283.10)	M	0	0	0	1	2	0	2	5
	V	0	2	0	3	1	0	0	6
Síndrome hemolítico urémico (283.11)	M	0	8	1	4	3	1	1	18
	V	0	7	1	3	5	3	0	19
Otras anemias hemolíticas no autoinmunes (283.19)	M	0	2	1	3	6	7	5	24
	V	0	3	1	6	7	4	3	24
Hemoglobinuria por hemolisis de causas externas (283.2)	M	0	0	2	1	4	2	1	10
	V	0	2	1	1	3	2	2	11
Anemia hemolítica adquirida, no especificada (283.9)	M	1	10	6	10	9	18	15	69
	V	0	23	12	15	18	14	7	89
Anemia aplásica constitucional (284.0)	M	0	1	0	0	0	0	1	2
	V	0	0	1	3	0	1	1	6
Aplasia de glóbulos rojos constitucional (284.01)	M	0	0	0	0	0	1	0	1
	V	0	0	1	0	0	1	1	3
Otra anemia aplásica constitucional (284.09)	M	0	0	1	0	0	1	0	2
	V	0	0	3	1	0	0	0	4
Pancitopenia (284.1)	M	0	10	10	32	34	49	73	208
	V	2	15	10	37	68	75	71	278
Mieloptisis (284.2)	M	0	0	0	0	0	0	0	0
	V	0	0	0	0	0	1	0	1
Otras anemias aplásicas especificadas (284.8)	M	0	26	22	33	34	36	27	178
	V	0	24	31	45	47	45	29	221
Aplasia de glóbulos rojos (adquirida) (adulto) (con timoma) (284.81)	M	0	4	1	0	1	1	0	7
	V	0	2	0	1	0	0	0	3
Otras anemias aplásicas especificadas (284.89)	M	1	17	5	9	24	33	9	98
	V	1	18	6	12	27	30	6	100
Anemia aplásica, no especificada (284.9)	M	0	16	14	14	33	20	27	124
	V	0	10	10	17	14	22	21	94
Anemia sideroblástica (285.0)	M	0	3	3	13	3	3	4	29
	V	0	1	1	0	3	4	6	15
Total	M	3	153	239	554	388	365	387	2.089
	V	8	210	197	294	343	355	300	1.707

## 4.2. Trastornos de la coagulación y hemorrágicos

Tabla 4.2.A. Prevalencia de enfermedades raras. Trastornos de la coagulación y hemorrágicos. Número de casos y tasa por 10.000 habitantes según enfermedad y sexo. Región de Murcia, 2013.

Enfermedad (código CIE9-MC)	Número de casos			Tasa por 10.000		
	Mujeres	Varones	Total	Mujeres	Varones	Total
Trastorno congénito del factor VIII (286.0)	4	73	77	0,05	0,99	0,52
Trastorno congénito de factor IX (286.1)	8	21	29	0,11	0,29	0,20
Carencia congénita de factor XI (286.2)	35	26	61	0,48	0,35	0,42
Carencia congénita de otros factores de coagulación (286.3)	133	89	222	1,82	1,21	1,51
Enfermedad de Von Willebrand (286.4)	36	24	60	0,49	0,33	0,41
Trast. hemorrágicos por anticoagulantes intrínsecos (286.5)	50	29	79	0,68	0,39	0,54
Síndrome de desfibrinación (286.6)	83	66	149	1,14	0,90	1,02
Otros defectos y defectos de la coagulación no especificados (286.9)	353	418	771	4,83	5,68	5,26
Purpura alérgica (287.0)	152	169	322	2,08	2,30	2,20
Defectos cualitativos de plaquetas (287.1)	25	26	51	0,34	0,35	0,35
Trombocitopenia primaria (287.3)	140	105	245	1,92	1,43	1,67
Trombocitopenia primaria, no especificada (287.30)	74	59	133	1,01	0,80	0,91
Púrpura trombocitopénica inmune (287.31)	255	172	427	3,49	2,34	2,91
Síndrome de Evans (287.32)	13	10	23	0,18	0,14	0,16
Púrpura trombocitopénica congénita y hereditaria (287.33)	14	11	25	0,19	0,15	0,17
Otra trombocitopenia primaria (287.39)	9	5	14	0,12	0,07	0,10
Hipercoagulabilidad primaria (289.81)	265	126	391	3,63	1,71	2,67
Hipercoagulabilidad secundaria (289.82)	1	1	2	0,01	0,01	0,01
<b>Total</b>	<b>1.650</b>	<b>1.430</b>	<b>3.081</b>	<b>22,57</b>	<b>19,43</b>	<b>21,00</b>



Gráficos 4.2.A.14.2.B. Prevalencia de enfermedades raras. Trastornos de la coagulación y hemorrágicos. Tasa por 10.000 según área de salud de residencia (izq.) y según sexo y grupos de edad (der.). Región de Murcia, 2013.

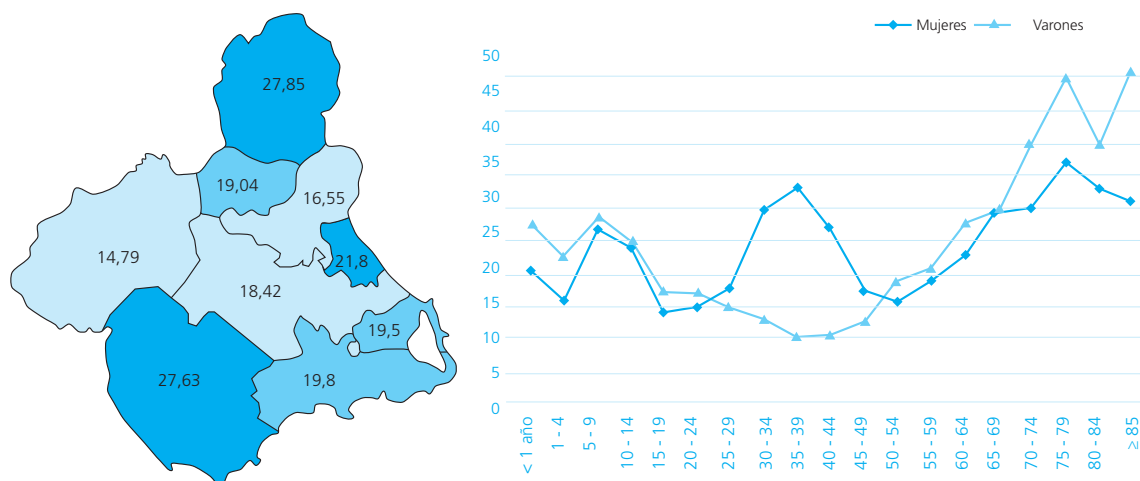


Tabla 4.2.B. Prevalencia de enfermedades raras. Trastornos de la coagulación y hemorrágicos. Número de casos según enfermedad, sexo y grupos de edad. Región de Murcia, 2013.

Enfermedad (código CIE9-MC)	Sexo	<1	1-14	15-29	30-44	45-59	60-74	≥75	Total
Trastorno congénito del factor VIII (286.0)	M	0	0	0	0	1	3	0	4
	V	0	16	19	19	8	6	5	73
Trastorno congénito de factor IX (286.1)	M	0	0	5	2	0	0	1	8
	V	0	8	5	5	2	1	0	21
Carencia congénita de factor XI (286.2)	M	0	1	5	16	6	5	2	35
	V	0	4	9	6	1	4	2	26
Carencia congénita de otros factores de coagulación (286.3)	M	0	8	16	68	23	9	9	133
	V	0	9	23	16	18	9	14	89
Enfermedad de Von Willebrand (286.4)	M	0	3	11	10	8	3	1	36
	V	0	3	7	6	2	4	2	24
Trastornos hemorrágicos por anticoagulantes intrínsecos (286.5)	M	0	0	2	7	9	7	25	50
	V	0	0	1	0	6	7	15	29
Síndrome de desfibrinación (286.6)	M	0	10	13	24	13	16	7	83
	V	0	9	9	13	11	13	11	66
Otros defectos y defectos de la coagulación no especificados (286.9)	M	6	61	25	82	47	64	68	353
	V	8	79	48	51	66	90	76	418
Purpura alérgica (287.0)	M	0	89	21	15	11	9	7	152
	V	0	74	34	14	13	20	14	169
Defectos cualitativos de plaquetas (287.1)	M	0	2	3	9	3	6	2	25
	V	0	4	2	1	5	4	10	26
Trombocitopenia primaria (287.3)	M	0	18	23	40	20	25	14	140
	V	0	25	13	17	23	15	12	105
Trombocitopenia primaria, no especificada (287.30)	M	0	13	2	20	12	13	14	74
	V	1	16	2	5	13	12	10	59
Púrpura trombocitopénica inmune (287.31)	M	8	44	30	55	35	42	41	255
	V	11	48	24	28	24	27	10	172
Síndrome de Evans (287.32)	M	0	1	1	2	4	3	2	13
	V	0	0	0	4	2	2	2	10
Púrpura trombocitopénica congénita y hereditaria (287.33)	M	0	1	0	3	4	5	1	14
	V	1	4	1	2	2	0	1	11
Otra trombocitopenia primaria (287.39)	M	0	1	2	4	0	0	2	9
	V	0	2	1	1	1	0	0	5
Hipercoagulabilidad primaria (289.81)	M	1	6	28	151	41	27	11	265
	V	0	5	9	29	39	36	8	126
Hipercoagulabilidad secundaria (289.82)	M	0	0	0	0	0	0	1	1
	V	0	0	0	0	0	0	1	1
Total	M	15	258	187	508	237	237	208	1.650
	V	21	306	207	217	236	250	193	1.430

### 4.3. Enfermedades de los glóbulos blancos

Tabla 4.3.A. Prevalencia de enfermedades raras. Enfermedades de los glóbulos blancos. Número de casos y tasa por 10.000 habitantes según enfermedad y sexo. Región de Murcia, 2013.

Enfermedad (código CIE9-MC)	Número de casos			Tasa por 10.000		
	Mujeres	Varones	Total	Mujeres	Varones	Total
Neutropenia (288.0)	245	260	505	3,35	3,53	3,44
Neutropenia, no especificada (288.00)	222	193	415	3,04	2,62	2,83
Neutropenia congénita (288.01)	5	12	17	0,07	0,16	0,12
Neutropenia cíclica (288.02)	2	3	5	0,03	0,04	0,03
Otra neutropenia (288.09)	49	27	76	0,67	0,37	0,52
Trastornos funcionales de neutrófilos polimorfonucleares (288.1)	13	4	17	0,18	0,05	0,12
Anomalías genéticas de leucocitos (288.2)	11	11	22	0,15	0,15	0,15
Síndromes hemofagocíticos (288.4)	4	9	13	0,05	0,12	0,09
<b>Total</b>	<b>551</b>	<b>519</b>	<b>1.070</b>	<b>7,54</b>	<b>7,05</b>	<b>7,29</b>

Gráficos 4.3.A.14.3.B. Prevalencia de enfermedades raras. Enfermedades de los glóbulos blancos. Tasa por 10.000 según área de salud de residencia (izq.) y según sexo y grupos de edad (der.). Región de Murcia, 2013.

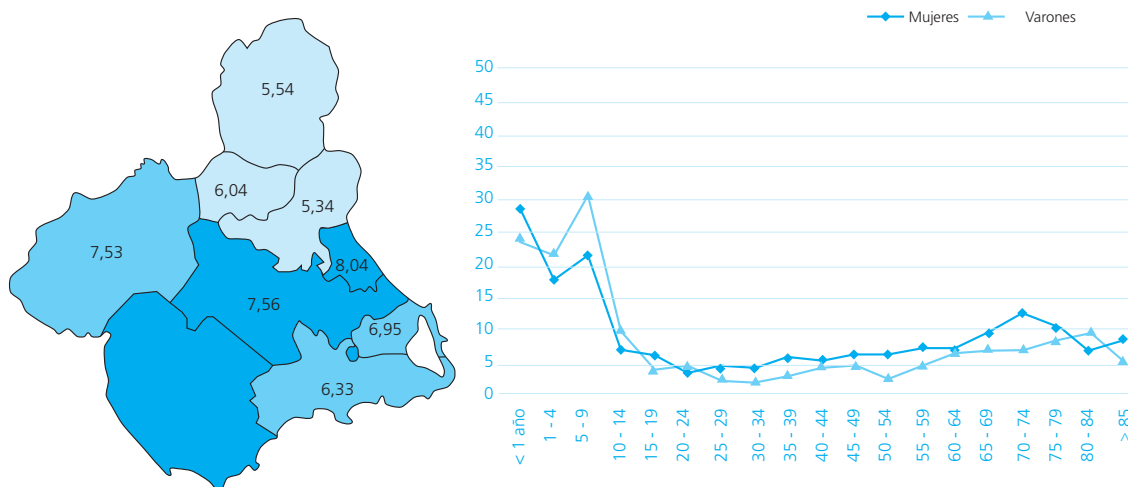


Tabla 4.3.B. Prevalencia de enfermedades raras. Enfermedades de los glóbulos blancos. Número de casos según enfermedad, sexo y grupos de edad. Región de Murcia, 2013.

Enfermedad (código CIE9-MC)	Sexo	<1	1-14	15-29	30-44	45-59	60-74	≥75	Total
Neutropenia (288.0)	M	0	86	27	43	34	33	22	245
	V	0	136	29	33	37	16	9	260
Neutropenia, no especificada (288.00)	M	19	65	20	31	37	30	20	222
	V	18	89	9	20	13	30	14	193
Neutropenia congénita (288.01)	M	0	3	1	1	0	0	0	5
	V	0	8	1	0	2	1	0	12
Neutropenia cíclica (288.02)	M	0	0	1	0	0	1	0	2
	V	0	1	0	1	1	0	0	3
Otra neutropenia (288.09)	M	0	8	4	7	12	11	7	49
	V	0	4	5	2	5	3	8	27
Trastornos funcionales de neutrófilos polimorfonucleares (288.1)	M	0	2	0	1	5	3	2	13
	V	0	1	2	0	0	0	1	4
Anomalías genéticas de leucocitos (288.2)	M	1	2	1	3	1	1	2	11
	V	0	3	0	6	0	1	1	11
Síndromes hemofagocíticos (288.4)	M	0	1	0	1	0	2	0	4
	V	0	2	1	2	0	3	1	9
<b>Total</b>	<b>M</b>	<b>20</b>	<b>167</b>	<b>54</b>	<b>87</b>	<b>89</b>	<b>81</b>	<b>53</b>	<b>551</b>
	<b>V</b>	<b>18</b>	<b>244</b>	<b>47</b>	<b>64</b>	<b>58</b>	<b>54</b>	<b>34</b>	<b>519</b>

## 4.4. Otras afecciones hematológicas

Tabla 4.4.A. Prevalencia de enfermedades raras. Otras afecciones hematológicas. Número de casos y tasa por 10.000 habitantes según enfermedad y sexo. Región de Murcia, 2013.

Enfermedad (código CIE9-MC)	Número de casos			Tasa por 10.000		
	Mujeres	Varones	Total	Mujeres	Varones	Total
Policitemia familiar (289.6)	3	4	7	0,04	0,05	0,05
Metahemoglobinemia (289.7)	2	5	7	0,03	0,07	0,05
Otras enf. hemáticas esp. y de org. hematop. (289.8)	17	35	52	0,23	0,48	0,35
Mielofibrosis (289.83)	5	10	15	0,07	0,14	0,10
Otras enf. esp. de la sangre y org. hematop. (289.89)	67	98	166	0,92	1,33	1,13
<b>Total</b>	<b>94</b>	<b>152</b>	<b>247</b>	<b>1,29</b>	<b>2,07</b>	<b>1,68</b>

Gráficos 4.4.A.1/4.4.B. Prevalencia de enfermedades raras. Otras afecciones hematológicas. Tasa por 10.000 según área de salud de residencia (izq.) y según sexo y grupos de edad (der.). Región de Murcia, 2013.

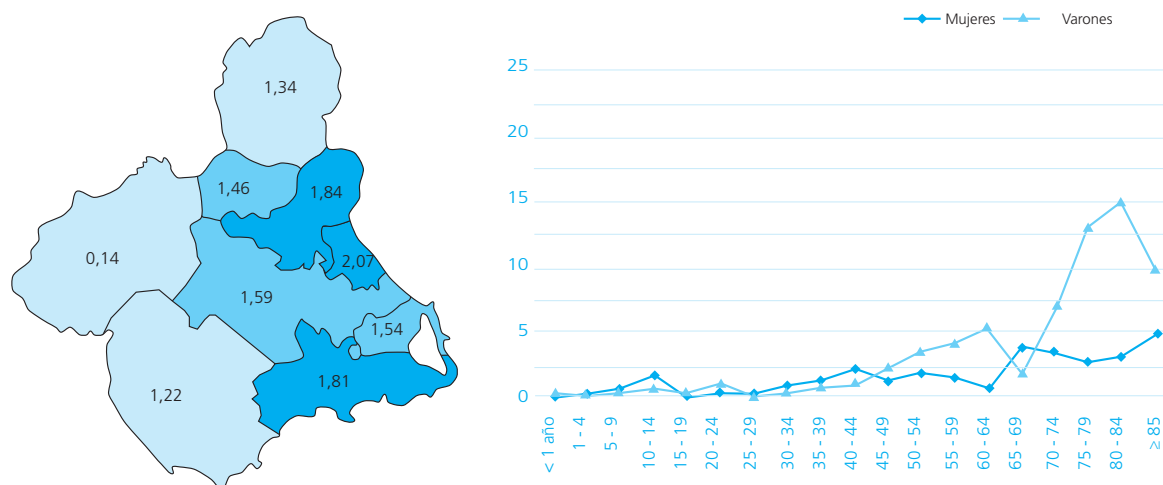


Tabla 4.4.B. Prevalencia de enfermedades raras. Otras afecciones hematológicas. Número de casos según enfermedad, sexo y grupos de edad. Región de Murcia, 2013.

Enfermedad (código CIE9-MC)	Sexo	<1	1-14	15-29	30-44	45-59	60-74	≥75	Total
Policitemia familiar (289.6)	M	0	0	0	0	2	1	0	3
	V	0	1	0	2	0	0	1	4
Metahemoglobinemia (289.7)	M	0	2	0	0	0	0	0	2
	V	0	2	1	0	2	0	0	5
Otras enf. hemáticas esp. y de org. hematop. (289.8)	M	0	2	0	5	4	4	2	17
	V	0	3	0	2	13	9	8	35
Mielofibrosis (289.83)	M	0	0	0	1	0	4	0	5
	V	0	0	1	0	2	4	3	10
Otras enf. esp. de la sangre y org. hematop. (289.89)	M	0	4	2	17	14	12	18	67
	V	0	0	1	8	26	22	41	98
<b>Total</b>	<b>M</b>	<b>0</b>	<b>8</b>	<b>2</b>	<b>23</b>	<b>20</b>	<b>21</b>	<b>20</b>	<b>94</b>
	<b>V</b>	<b>0</b>	<b>6</b>	<b>3</b>	<b>12</b>	<b>43</b>	<b>35</b>	<b>53</b>	<b>152</b>

## 5. Trastornos mentales

Tabla 5.A. Prevalencia de enfermedades raras. Trastornos mentales.  
Número de casos y tasa por 10.000 habitantes según enfermedad y sexo. Región de Murcia, 2013.

Enfermedad (código CIE9-MC)	Número de casos			Tasa por 10.000			
	Mujeres	Varones	Total	Mujeres	Varones	Total	
5.4 Delirio, demencia, trastornos amnésicos y otros trastornos cognitivos	Demencia presenil con delirio (290.11)	5	4	9	0,07	0,05	0,06
	Demencia presenil con características delirantes (290.12)	8	8	16	0,11	0,11	0,11
	Demencia presenil con características depresivas (290.13)	1	3	4	0,01	0,04	0,03
	Demencia frontotemporal (331.1)	1	1	2	0,01	0,01	0,01
	Enfermedad de Pick (331.11)	3	2	5	0,04	0,03	0,03
	Otra demencia frontotemporal (331.19)	25	43	68	0,34	0,58	0,46
	Demencia con cuerpos de Lewy (331.82)	217	143	360	2,97	1,94	2,45
5.5 Trastornos del desarrollo	Retraso mental moderado (318.0)	60	91	151	0,82	1,24	1,03
	Retraso mental grave (318.1)	28	43	71	0,38	0,58	0,48
	Retraso mental de grado no especificado (319)	370	458	828	5,06	6,22	5,64
5.6 Trastornos generalmente diagnosticados en la niñez, infancia o adolescencia	Trastorno autista (299.0 [0-1])	26	88	114	0,36	1,20	0,78
	Trastorno desintegrativo de la infancia (299.1 [0-1])	1	1	2	0,01	0,01	0,01
	Otros trast. generalizados del desarrollo esp. (299.8 [0-1])	6	28	34	0,08	0,38	0,23
	Trastorno de Tourette (307.23)	10	19	29	0,14	0,26	0,20
5.15 Otros trastornos mentales	Trastorno de despersonalización (300.6)	4	1	5	0,05	0,01	0,03
	Anorexia nerviosa (307.1)	201	26	227	2,75	0,35	1,55
	Bulimia nerviosa (307.51)	107	8	115	1,46	0,11	0,78
	Pica (307.52)	5	1	6	0,07	0,01	0,04
<b>Total</b>	<b>1.078</b>	<b>968</b>	<b>2.046</b>	<b>14,75</b>	<b>13,15</b>	<b>13,95</b>	

Gráficos 5.A.15.B. Prevalencia de enfermedades raras. Trastornos mentales.  
Tasa por 10.000 según área de salud de residencia (izq.) y según sexo y grupos de edad (der.).  
Región de Murcia, 2013.

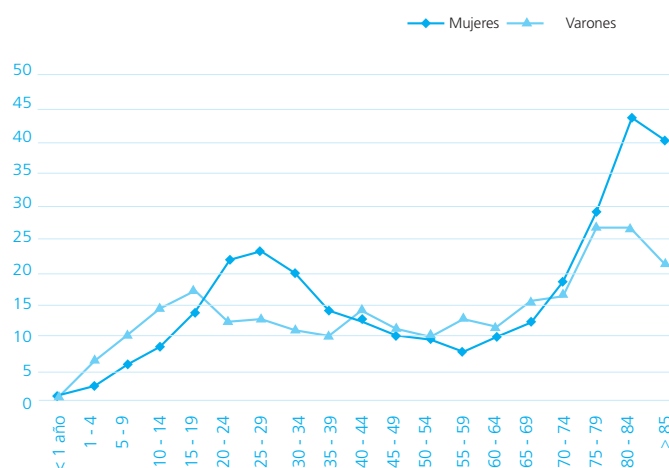
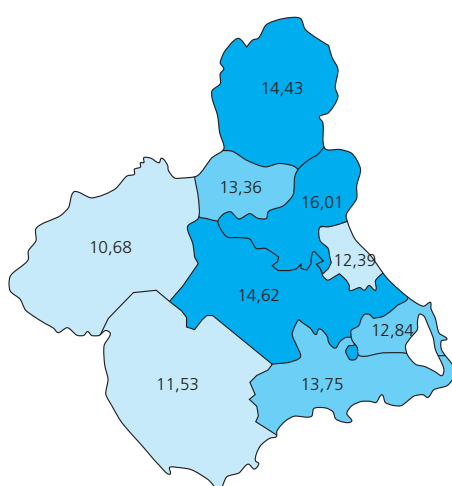


Tabla 5.B. Prevalencia de enfermedades raras. Trastornos mentales.  
Número de casos según enfermedad, sexo y grupos de edad. Región de Murcia, 2013.

Enfermedad (código CIE9-MC)		Sexo	<1	1-14	15-29	30-44	45-59	60-74	≥75	Total
5.4 Delirio, demencia, trastornos amnésicos y otros trastornos cognitivos	Demencia presenil con delirio (290.11)	M	0	0	0	0	0	1	4	5
		V	0	0	0	0	1	2	1	4
	Demencia presenil con características delirantes (290.12)	M	0	0	0	0	1	2	5	8
		V	0	0	0	0	0	3	5	8
	Demencia presenil con características depresivas (290.13)	M	0	0	0	0	0	1	0	1
		V	0	0	0	0	0	1	2	3
	Demencia frontotemporal (331.1)	M	0	0	0	0	0	0	1	1
		V	0	0	0	0	0	0	1	1
	Enfermedad de Pick (331.11)	M	0	0	0	0	0	0	3	3
		V	0	0	0	0	0	1	1	2
Otra demencia frontotemporal (331.19)	M	0	0	0	0	6	11	8	25	
	V	0	0	0	2	4	19	18	43	
Demencia con cuerpos de Lewy (331.82)	M	0	0	0	0	1	35	181	217	
	V	0	0	0	0	1	30	112	143	
5.5 Trastornos del desarrollo	Retraso mental moderado (318.0)	M	0	8	12	21	16	2	1	60
		V	0	6	23	32	23	7	0	91
	Retraso mental grave (318.1)	M	1	1	5	10	7	2	2	28
		V	0	4	14	10	11	3	1	43
Retraso mental de grado no especificado (319)	M	0	27	86	92	81	58	26	370	
	V	0	43	82	130	118	65	20	458	
5.6 Trastornos generalmente diagnosticados en la niñez, infancia o adolescencia	Trastorno autista (299.0 [0-1])	M	0	15	7	3	1	0	0	26
		V	1	49	27	10	1	0	0	88
	Trastorno desintegrativo de la infancia (299.1 [0-1])	M	0	0	0	1	0	0	0	1
		V	0	1	0	0	0	0	0	1
	Otros trast. generalizados del desarrollo esp. (299.8 [0-1])	M	0	3	3	0	0	0	0	6
		V	0	19	6	1	2	0	0	28
Trastorno de Tourette (307.23)	M	0	1	3	4	2	0	0	10	
	V	0	1	7	10	1	0	0	19	
5.15 Otros trastornos mentales	Trastorno de despersonalización (300.6)	M	0	0	1	2	0	0	1	4
		V	0	0	0	1	0	0	0	1
Anorexia nerviosa (307.1)	M	0	10	91	78	15	5	2	201	
	V	0	4	11	10	1	0	0	26	
Bulimia nerviosa (307.51)	M	0	0	37	63	5	2	0	107	
	V	0	0	4	3	1	0	0	8	
Pica (307.52)	M	0	3	1	0	1	0	0	5	
	V	0	0	1	0	0	0	0	1	
<b>Total</b>	<b>M</b>	<b>1</b>	<b>68</b>	<b>246</b>	<b>274</b>	<b>136</b>	<b>119</b>	<b>234</b>	<b>1.078</b>	
	<b>V</b>	<b>1</b>	<b>127</b>	<b>175</b>	<b>209</b>	<b>164</b>	<b>131</b>	<b>161</b>	<b>968</b>	

## 6. Enfermedades del sistema nervioso y de los órganos de los sentidos

### 6.1. Infección del sistema nervioso central

Tabla 6.1.A. Prevalencia de enfermedades raras. Infección del sistema nervioso central. Número de casos y tasa por 10.000 habitantes según enfermedad y sexo. Región de Murcia, 2013.

Enfermedad (código CIE9-MC)	Número de casos			Tasa por 10.000		
	Mujeres	Varones	Total	Mujeres	Varones	Total
Efectos tardíos de poliomeilitis aguda (138)	190	199	389	2,60	2,70	2,65
Encefalitis, mielitis y encefalomieltis después proc. inmunización (323.5)	0	1	1	0,00	0,01	0,01
Encefalitis y encefalomieltis después proc. inmunización (323.51)	1	1	2	0,01	0,01	0,01
Encefalomieltis agua diseminada (ADEM) infecciosa (323.61)	10	3	13	0,14	0,04	0,09
Encefalitis, mielitis y encefalomieltis tóxicas (323.7)	1	2	3	0,01	0,03	0,02
Encefalitis y encefalomieltis tóxicas (323.71)	2	2	4	0,03	0,03	0,03
Causa no especificada de encefalitis, mielitis y encefalomieltis (323.9)	150	152	302	2,05	2,07	2,06
Mielitis transversa idiopática (341.22)	2	1	3	0,03	0,01	0,02
<b>Total</b>	<b>356</b>	<b>361</b>	<b>717</b>	<b>4,87</b>	<b>4,91</b>	<b>4,89</b>

Gráficos 6.1.A./6.1.B. Prevalencia de enfermedades raras. Infección del sistema nervioso central. Tasa por 10.000 según área de salud de residencia (izq.) y según sexo y grupos de edad (der.). Región de Murcia, 2013.

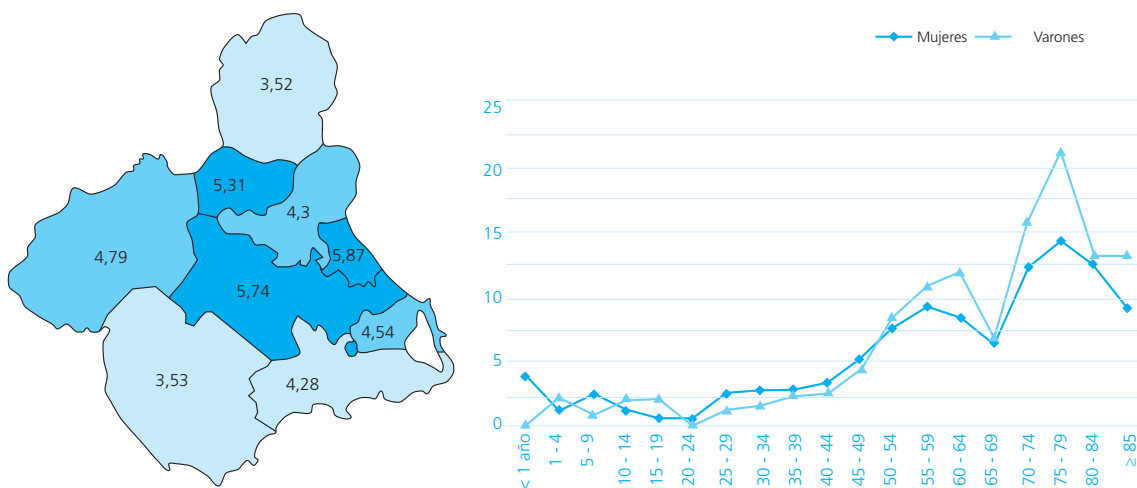


Tabla 6.1.B. Prevalencia de enfermedades raras. Infección del sistema nervioso central. Número de casos según enfermedad, sexo y grupos de edad. Región de Murcia, 2013.

Enfermedad (código CIE9-MC)	Sexo	<1	1-14	15-29	30-44	45-59	60-74	≥75	Total
Efectos tardíos de poliomielitis aguda (138)	M	0	0	0	10	72	62	46	190
	V	0	0	0	10	83	70	36	199
Encefalitis, mielitis y encefalomiélitis después de procedimiento de inmunización (323.5)	M	0	0	0	0	0	0	0	0
	V	0	0	0	0	0	0	1	1
Encefalitis y encefalomiélitis después de procedimiento de inmunización (323.51)	M	0	0	0	0	0	1	0	1
	V	0	1	0	0	0	0	0	1
Encefalomiélitis aguda diseminada (ADEM) infecciosa (323.61)	M	1	5	1	2	1	0	0	10
	V	0	2	0	0	1	0	0	3
Encefalitis, mielitis y encefalomiélitis tóxicas (323.7)	M	0	0	0	1	0	0	0	1
	V	0	0	0	1	0	1	0	2
Encefalitis y encefalomiélitis tóxicas (323.71)	M	0	0	0	1	0	1	0	2
	V	0	0	0	1	1	0	0	2
Causa no especificada de encefalitis, mielitis y encefalomiélitis (323.9)	M	2	16	15	36	30	17	34	150
	V	0	19	14	33	26	23	37	152
Mielitis transversa idiopática (341.22)	M	0	0	0	1	1	0	0	2
	V	0	0	0	0	1	0	0	1
Total	M	3	21	16	51	104	81	80	356
	V	0	22	14	45	112	94	74	361

## 6.2. Afecciones del sistema nervioso hereditarias

Tabla 6.2.A. Prevalencia de enfermedades raras. Afecciones del sistema nervioso hereditarias. Número de casos y tasa por 10.000 habitantes según enfermedad y sexo. Región de Murcia, 2013.

Enfermedad (código CIE9-MC)	Número de casos			Tasa por 10.000		
	Mujeres	Varones	Total	Mujeres	Varones	Total
Leucodistrofia (330.0)	10	8	18	0,14	0,11	0,12
Lipidosis cerebral (330.1)	2	3	5	0,03	0,04	0,03
Otras degeneraciones cerebrales especificadas de la infancia (330.8)	16	4	20	0,22	0,05	0,14
Síndrome de Reye (331.81)	2	3	5	0,03	0,04	0,03
Otra degeneración cerebral (331.89)	63	62	126	0,86	0,84	0,86
Otras enfermedades degenerativas de los ganglios basales (333.0)	19	31	51	0,26	0,42	0,35
Mioclonos (333.2)	67	74	141	0,92	1,01	0,96
Corea de Huntington (333.4)	37	21	58	0,51	0,29	0,40
Distonía por torsión genética (333.6)	65	45	110	0,89	0,61	0,75
Parálisis cerebral atetoide (333.71)	1	1	2	0,01	0,01	0,01
Fragmentos de distonía por torsión (333.8)	2	1	3	0,03	0,01	0,02
Blefarospasmo (333.81)	83	41	124	1,14	0,56	0,85
Disquinesia orofacial (333.82)	29	12	41	0,40	0,16	0,28
Tortícolis espasmódica (333.83)	19	8	27	0,26	0,11	0,18
Otros fragmentos de distonía por torsión (333.89)	7	4	11	0,10	0,05	0,07
Síndrome del "hombre rígido" (333.91)	10	14	24	0,14	0,19	0,16
Otros enf. extrapiramidales y tras. anormales del movimiento (333.99)	54	46	100	0,74	0,63	0,68
Ataxia de Friedreich (334.0)	17	8	25	0,23	0,11	0,17
Paraplejía espástica hereditaria (334.1)	20	23	43	0,27	0,31	0,29
Degeneración cerebelosa primaria (334.2)	8	14	22	0,11	0,19	0,15
Otras ataxias cerebelosas (334.3)	23	17	40	0,31	0,23	0,27
Ataxia cerebelosa en enfermedades clasif. en otros conceptos (334.4)	4	7	11	0,05	0,10	0,07
Otras enfermedades espinocerebelosas (334.8)	8	10	18	0,11	0,14	0,12
Enfermedad espinocerebelosa no especificada (334.9)	9	7	16	0,12	0,10	0,11
Enfermedad de Werdnig-Hoffmann (335.0)	5	4	9	0,07	0,05	0,06

Tabla 6.2.A. (Continuación)

	Número de casos			Tasa por 10.000		
Enfermedad de Kugelberg-Welander (335.11)	3	4	7	0,04	0,05	0,05
Enfermedad de neurona motora (335.2)	3	2	5	0,04	0,03	0,03
Atrofia muscular progresiva (335.21)	3	9	12	0,04	0,12	0,08
Parálisis pseudobulbar (335.23)	4	5	9	0,05	0,07	0,06
Otras enfermedades de neurona motora (335.29)	2	6	8	0,03	0,08	0,05
Enfermedad de células del asta anterior sin especificar (335.9)	0	1	1	0,00	0,01	0,01
Mielopatías vasculares (336.1)	12	19	31	0,16	0,26	0,21
Neuropatía autónoma periférica idiopática, no especificada (337.00)	0	1	1	0,00	0,01	0,01
Otra neuropatía autónoma periférica idiopática (337.09)	4	1	5	0,05	0,01	0,03
<b>Total</b>	<b>1.215</b>	<b>906</b>	<b>2.123</b>	<b>16,62</b>	<b>12,31</b>	<b>14,47</b>

Gráficos 6.2.A./6.2.B. Prevalencia de enfermedades raras. Afecciones del sistema nervioso hereditarias. Tasa por 10.000 según área de salud de residencia (izq.) y según sexo y grupos de edad (der.). Región de Murcia, 2013.

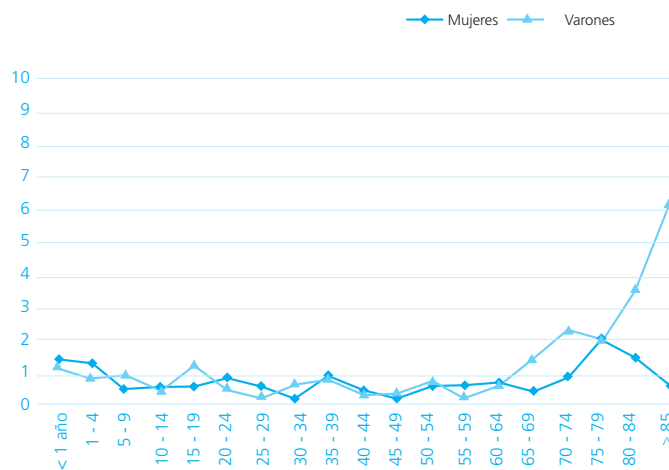
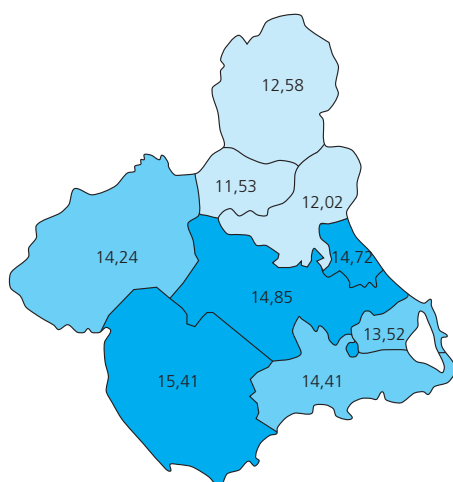




Tabla 6.2.B. Prevalencia de enfermedades raras. Afecciones del sistema nervioso hereditarias. Número de casos según enfermedad, sexo y grupos de edad. Región de Murcia, 2013.

Enfermedad (código CIE9-MC)	Sexo	<1	1-14	15-29	30-44	45-59	60-74	≥75	Total
Leucodistrofia (330.0)	M	1	6	1	1	0	0	1	10
	V	0	4	1	1	1	1	0	8
Lipidosis cerebral (330.1)	M	0	0	2	0	0	0	0	2
	V	0	0	1	1	0	0	1	3
Otras degeneraciones cerebrales especificadas de la infancia (330.8)	M	2	8	5	1	0	0	0	16
	V	0	2	2	0	0	0	0	4
Síndrome de Reye (331.81)	M	0	0	1	0	0	0	1	2
	V	0	0	1	0	0	1	1	3
Otra degeneración cerebral (331.89)	M	0	1	2	1	4	10	45	63
	V	0	2	2	3	7	21	27	62
Otras enfermedades degenerativas de los ganglios basales (333.0)	M	0	0	0	1	1	6	11	19
	V	0	1	0	2	4	9	15	31
Mioclonus (333.2)	M	5	17	13	5	4	8	15	67
	V	1	28	7	10	12	6	10	74
Corea de Huntington (333.4)	M	0	0	4	12	13	5	3	37
	V	0	0	0	6	7	6	2	21
Distonía por torsión genética (333.6)	M	0	1	10	27	14	5	8	65
	V	0	0	4	13	14	8	6	45
Parálisis cerebral atetoide (333.71)	M	0	0	0	1	0	0	0	1
	V	0	0	0	0	0	1	0	1
Fragmentos de distonía por torsión (333.8)	M	0	0	0	1	1	0	0	2
	V	0	0	0	0	0	1	0	1
Blefarospasmo (333.81)	M	0	0	1	4	10	40	28	83
	V	0	4	0	5	6	13	13	41
Disquinesia orofacial (333.82)	M	0	0	1	2	1	11	14	29
	V	0	0	0	2	2	2	6	12
Torticólis espasmódica (333.83)	M	0	1	1	3	8	4	2	19
	V	0	0	1	2	3	2	0	8
Otros fragmentos de distonía por torsión (333.89)	M	0	0	0	1	2	1	3	7
	V	0	0	0	2	0	1	1	4
Síndrome del "hombre rígido" (333.91)	M	0	1	0	0	1	2	6	10
	V	0	0	1	1	1	4	7	14
Otros enf. extrapiramidales y trast. anormales del movimiento (333.99)	M	0	2	2	6	8	16	20	54
	V	0	0	7	6	13	9	11	46
Otros enf. extrapiramidales y trast. anormales del movimiento (334)	M	0	1	2	2	5	11	5	26
	V	0	1	2	5	5	1	2	16
Ataxia de Friedreich (334.0)	M	0	0	0	4	7	4	2	17
	V	0	2	1	4	0	1	0	8
Paraplejía espástica hereditaria (334.1)	M	0	5	2	4	4	4	1	20
	V	0	7	4	8	3	1	0	23
Degeneración cerebelosa primaria (334.2)	M	0	0	0	1	3	1	3	8
	V	0	1	1	3	4	2	3	14
Otras ataxias cerebelosas (334.3)	M	0	5	2	2	4	8	2	23
	V	0	5	2	1	4	3	2	17
Ataxia cerebelosa en enfermedades clasif. en otros conceptos (334.4)	M	0	0	0	0	2	0	2	4
	V	0	0	0	0	4	2	1	7
Otras enfermedades espinocerebelosas (334.8)	M	0	2	2	0	2	2	0	8
	V	0	7	1	0	1	1	0	10
Enfermedad espinocerebelosa no especificada (334.9)	M	0	1	0	0	2	4	2	9
	V	0	0	0	1	0	5	1	7
Enfermedad de Werdnig-Hoffmann (335.0)	M	2	2	0	0	1	0	0	5
	V	0	3	1	0	0	0	0	4
Amiotrofia espinal (335.1)	M	0	0	0	1	1	0	0	2
	V	0	0	0	0	1	0	0	1
Amiotrofia espinal sin especificar (335.10)	M	2	0	1	3	3	2	1	12
	V	0	0	3	1	5	0	1	10
Enfermedad de Kugelberg-Welander (335.11)	M	0	1	0	0	1	0	1	3
	V	0	0	0	1	2	1	0	4
Otras amiotrofias espinales (335.19)	M	1	1	0	0	0	0	0	2
	V	0	1	0	0	0	2	0	3
Enfermedad de neurona motora (335.2)	M	0	0	0	0	2	1	0	3
	V	0	0	0	1	1	0	0	2
Esclerosis lateral amiotrófica (335.20)	M	0	0	2	4	6	16	1	29
	V	0	0	0	3	13	21	7	44
Atrofia muscular progresiva (335.21)	M	0	0	0	0	1	1	1	3
	V	0	0	0	0	4	2	3	9
Parálisis bulbar progresiva (335.22)	M	0	1	0	0	1	1	2	5
	V	0	2	5	0	0	2	2	11

Tabla 6.2.B. (Continuación)

Enfermedad (código CIE9-MC)	Sexo	<1	1-14	15-29	30-44	45-59	60-74	≥75	Total
Parálisis pseudobulbar (335.23)	M	0	0	0	0	0	0	4	4
	V	0	0	0	0	1	1	3	5
Esclerosis lateral primaria (335.24)	M	0	0	0	0	1	0	0	1
	V	0	0	0	0	0	2	0	2
Otras enfermedades de neurona motora (335.29)	M	0	0	0	0	0	2	0	2
	V	0	0	1	0	3	2	0	6
Otras enfermedades de células del asta anterior (335.8)	M	0	0	0	0	1	0	0	1
	V	0	0	0	0	1	0	0	1
Enfermedad de células del asta anterior sin especificar (335.9)	M	0	0	0	0	0	0	0	0
	V	0	0	0	0	1	0	0	1
Siringomielia y siringobulbia (336.0)	M	0	3	11	28	28	15	3	88
	V	0	6	8	21	21	11	3	70
Mielopatías vasculares (336.1)	M	0	1	0	2	2	4	3	12
	V	0	0	0	4	5	4	6	19
Neuropatía autónoma periférica idiopática (337.0)	M	0	0	0	0	0	0	2	2
	V	0	0	0	1	1	6	5	13
Neuropatía autónoma periférica idiopática, no especificada (337.00)	M	0	0	0	0	0	0	0	0
	V	0	1	0	0	0	0	0	1
Síndrome del seno carotídeo (337.01)	M	0	0	0	0	0	0	2	2
	V	0	0	0	0	1	7	8	16
Otra neuropatía autónoma periférica idiopática (337.09)	M	0	0	0	1	1	1	1	4
	V	0	0	0	0	0	0	1	1
Esclerosis múltiple (340)	M	0	0	55	199	133	38	9	434
	V	0	1	14	85	71	27	5	203
<b>Total</b>	M	<b>13</b>	<b>60</b>	<b>120</b>	<b>317</b>	<b>278</b>	<b>223</b>	<b>204</b>	<b>1.215</b>
	V	<b>1</b>	<b>78</b>	<b>70</b>	<b>193</b>	<b>222</b>	<b>189</b>	<b>153</b>	<b>906</b>

### 6.3. Parálisis

Tabla 6.3.A. Prevalencia de enfermedades raras. Parálisis.  
Número de casos y tasa por 10.000 habitantes según enfermedad y sexo. Región de Murcia, 2013.

Hemiplejia infantil (343.4)	8	13	21	0,11	0,18	0,14
<b>Total</b>	<b>44</b>	<b>62</b>	<b>106</b>	<b>0,60</b>	<b>0,84</b>	<b>0,72</b>

Gráficos 6.3.A.16.3.B. Prevalencia de enfermedades raras. Parálisis.  
Tasa por 10.000 según área de salud de residencia (izq.) y según sexo y grupos de edad (der.).  
Región de Murcia, 2013.

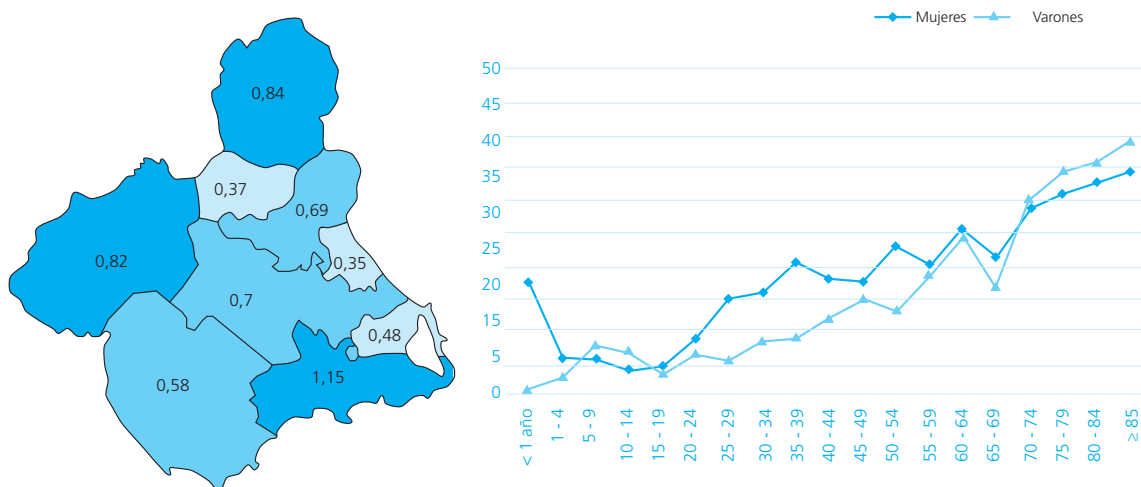


Tabla 6.3.B. Prevalencia de enfermedades raras. Parálisis.  
Número de casos según enfermedad, sexo y grupos de edad. Región de Murcia, 2013.

Enfermedad (código CIE9-MC)	Sexo	<1	1-14	15-29	30-44	45-59	60-74	≥75	Total
Hemiplejia infantil (343.4)	M	1	3	1	2	1	0	0	8
	V	0	6	2	3	1	0	1	13
Otros síndromes paralíticos especificados (344.89)	M	0	5	6	6	5	5	9	36
	V	1	3	6	9	5	11	14	49
<b>Total</b>	M	<b>1</b>	<b>8</b>	<b>7</b>	<b>8</b>	<b>6</b>	<b>5</b>	<b>9</b>	<b>44</b>
	V	<b>1</b>	<b>9</b>	<b>8</b>	<b>12</b>	<b>6</b>	<b>11</b>	<b>15</b>	<b>62</b>

## 6.4. Epilepsia, convulsiones

Tabla 6.4.A. Prevalencia de enfermedades raras. Epilepsia, convulsiones. Número de casos y tasa por 10.000 habitantes según enfermedad y sexo. Región de Murcia, 2013.

	Número de casos			Tasa por 10.000		
	Mujeres	Varones	Total	Mujeres	Varones	Total
Epilepsia no convulsiva generalizada (345.0 [0-1])	122	139	261	1,67	1,89	1,78
Espasmos infantiles (345.6 [0-1])	43	67	110	0,59	0,91	0,75
<b>Total</b>	<b>740</b>	<b>1.035</b>	<b>1.775</b>	<b>10,12</b>	<b>14,06</b>	<b>12,10</b>

Gráficos 6.4.A.16.4.B. Prevalencia de enfermedades raras. Epilepsia, convulsiones. Tasa por 10.000 según área de salud de residencia (izq.) y según sexo y grupos de edad (der.). Región de Murcia, 2013.

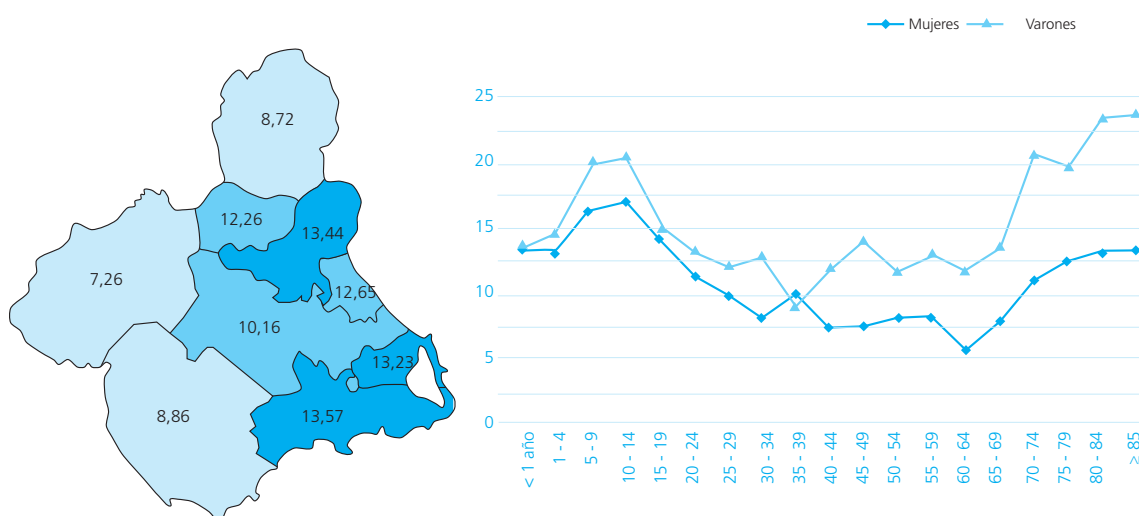


Tabla 6.4.B. Prevalencia de enfermedades raras. Epilepsia, convulsiones. Número de casos según enfermedad, sexo y grupos de edad. Región de Murcia, 2013.

Enfermedad (código CIE9-MC)	Sexo	<1	1-14	15-29	30-44	45-59	60-74	≥75	Total
Epilepsia no convulsiva generalizada (345.0 [0-1])	M	0	44	18	24	20	8	8	122
	V	0	47	23	23	19	10	17	139
Epilepsia convulsiva generalizada (345.1 [0-1])	M	4	72	113	113	79	53	59	493
	V	1	97	143	182	154	97	59	733
Espasmos infantiles (345.6 [0-1])	M	2	34	6	1	0	0	0	43
	V	5	60	1	0	0	1	0	67
Otras formas de epilepsia y crisis recurrentes (345.8 [0-1])	M	4	32	5	9	10	8	14	82
	V	5	29	5	11	15	13	18	96
<b>Total</b>	<b>M</b>	<b>10</b>	<b>182</b>	<b>142</b>	<b>147</b>	<b>109</b>	<b>69</b>	<b>81</b>	<b>740</b>
	<b>V</b>	<b>11</b>	<b>233</b>	<b>172</b>	<b>216</b>	<b>188</b>	<b>121</b>	<b>94</b>	<b>1.035</b>

### 6.5. Cefalea incluyendo migraña

Tabla 6.5.A. Prevalencia de enfermedades raras. Cefalea incluyendo migraña. Número de casos y tasa por 10.000 habitantes según enfermedad y sexo. Región de Murcia, 2013.

	Mujeres	Varones	Total	Tasa Mujeres	Tasa Varones	Tasa Total
Migraña hemipléjica (346.3 [0-1])	5	3	8	0,07	0,04	0,05
<b>Total</b>	<b>42</b>	<b>31</b>	<b>73</b>	<b>0,57</b>	<b>0,42</b>	<b>0,50</b>

Gráficos 6.5.A./6.5.B. Prevalencia de enfermedades raras. Cefalea incluyendo migraña. Tasa por 10.000 según área de salud de residencia (izq.) y según sexo y grupos de edad (der.). Región de Murcia, 2013.

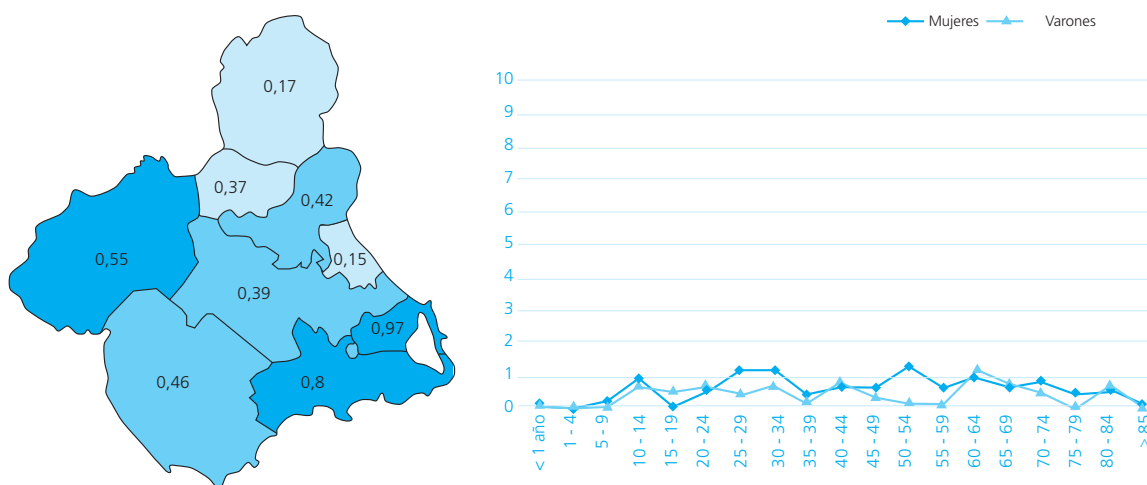


Tabla 6.5.B. Prevalencia de enfermedades raras. Cefalea incluyendo migraña. Número de casos según enfermedad, sexo y grupos de edad. Región de Murcia, 2013.

Enfermedad (código CIE9-MC)	Sexo	<1	1-14	15-29	30-44	45-59	60-74	≥75	Total
Migraña hemipléjica (346.3 [0-1])	M	0	1	2	1	1	0	0	5
	V	0	1	0	0	1	1	0	3
Otras formas de migraña (346.8 [0-1])	M	0	2	5	11	10	7	2	37
	V	0	2	7	10	2	6	1	28
<b>Total</b>	<b>M</b>	<b>0</b>	<b>3</b>	<b>7</b>	<b>12</b>	<b>11</b>	<b>7</b>	<b>2</b>	<b>42</b>
	<b>V</b>	<b>0</b>	<b>3</b>	<b>7</b>	<b>10</b>	<b>3</b>	<b>7</b>	<b>1</b>	<b>31</b>

## 6.7. Trastornos oculares

Tabla 6.7.A. Prevalencia de enfermedades raras. Trastornos oculares.  
Número de casos y tasa por 10.000 habitantes según enfermedad y sexo. Región de Murcia, 2013.

Enfermedad (código CIE9-MC)	Número de casos			Tasa por 10.000		
	Mujeres	Varones	Total	Mujeres	Varones	Total
Retinopatía exudativa (362.12)	4	7	11	0,05	0,10	0,07
Vasculitis retiniana (362.18)	11	12	23	0,15	0,16	0,16
Fibroplasia retrocristalina (362.21)	43	61	104	0,59	0,83	0,71
Degeneración macular cistoide (362.53)	56	65	121	0,77	0,88	0,82
Distrofia retiniana hereditaria no especificada (362.70)	6	2	8	0,08	0,03	0,05
Distrofia retiniana en otros trastornos y síndromes sistémicos (362.72)	0	2	2	0,00	0,03	0,01
Distrofia vitrorretinianas (362.73)	0	2	2	0,00	0,03	0,01
Distrofia retiniana pigmentaria (362.74)	62	33	95	0,85	0,45	0,65
Otras distrofias que implican principalmente la retina sensorial (362.75)	9	9	18	0,12	0,12	0,12
Distrofias del epitelio pigmentario retiniano (362.76)	5	3	8	0,07	0,04	0,05
Distrofias de la membrana de Bruch (362.77)	5	12	17	0,07	0,16	0,12
Parsplanitis (363.21)	1	0	1	0,01	0,00	0,01
Enfermedad de Harada (363.22)	1	3	4	0,01	0,04	0,03
Distrofia o atrofia coroidea hereditaria no especificada (363.50)	0	1	1	0,00	0,01	0,01
Ciclitis heterocrómica de Fuchs (364.21)	0	2	2	0,00	0,03	0,01
Síndrome de Vogt-Koyanagi (364.24)	5	8	13	0,07	0,11	0,09
Atrofia esencial o progresiva del iris (364.51)	1	2	3	0,01	0,03	0,02
Glaucoma de infancia (365.14)	4	1	5	0,05	0,01	0,03
Glaucoma asociado con síndromes sistémicos (365.44)	9	11	20	0,12	0,15	0,14
Queratitis intersticial difusa (370.52)	0	1	1	0,00	0,01	0,01
Distrofia epitelial juvenil de la córnea (371.51)	4	1	5	0,05	0,01	0,03
Distrofia reticular de la córnea (371.54)	1	0	1	0,01	0,00	0,01
Distrofia macular de la córnea (371.55)	0	3	3	0,00	0,04	0,02
Otras distrofias estromáticas de la córnea (371.56)	2	1	3	0,03	0,01	0,02
Distrofia endotelial de la córnea (371.57)	103	28	132	1,41	0,38	0,90
Atrofia óptica hereditaria (377.16)	4	6	10	0,05	0,08	0,07
Papilitis optica (377.31)	19	9	28	0,26	0,12	0,19
Síndrome de vaina (tendón) de Brown (378.61)	29	19	48	0,40	0,26	0,33
Síndrome de Duane (378.71)	5	8	13	0,07	0,11	0,09
Reacción pupilar tónica (379.46)	9	3	12	0,12	0,04	0,08
Nistagmus congénito (379.51)	18	21	39	0,25	0,29	0,27
Otras irregularidades del movimiento del ojo (379.59)	2	1	3	0,03	0,01	0,02
<b>Total</b>	<b>418</b>	<b>337</b>	<b>756</b>	<b>5,72</b>	<b>4,58</b>	<b>5,15</b>

Gráficos 6.7.A.16.7.B. Prevalencia de enfermedades raras. Trastornos oculares.  
Tasa por 10.000 según área de salud de residencia (izq.) y según sexo y grupos de edad (der.).  
Región de Murcia, 2013.

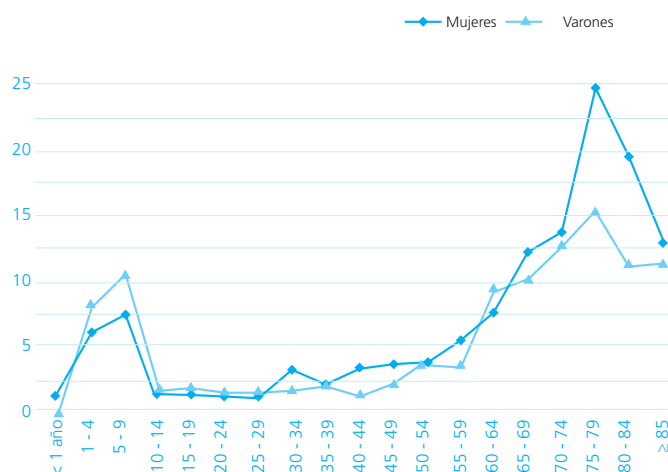
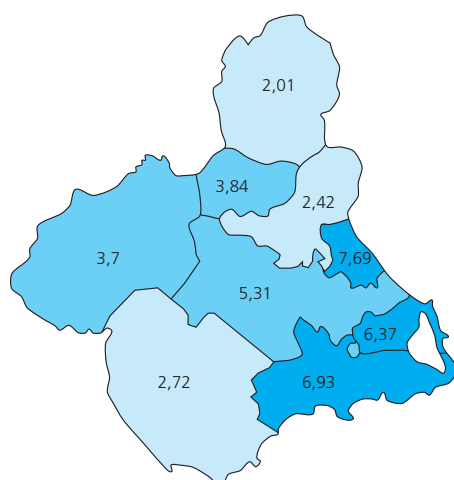


Tabla 6.7.B. Prevalencia de enfermedades raras. Trastornos oculares.  
Número de casos según enfermedad, sexo y grupos de edad. Región de Murcia, 2013.

Enfermedad (código CIE9-MC)	Sexo	<1	1-14	15-29	30-44	45-59	60-74	≥75	Total
Retinopatía exudativa (362.12)	M	0	0	0	1	1	2	0	4
	V	0	2	0	1	1	2	1	7
Vasculitis retiniana (362.18)	M	0	0	0	4	3	1	3	11
	V	0	1	1	3	5	2	0	12
Fibroplasia retrocristalina (362.21)	M	1	40	0	0	1	0	1	43
	V	0	57	1	1	1	0	1	61
Degeneración macular cistoide (362.53)	M	0	1	0	3	5	23	24	56
	V	0	0	0	1	10	29	25	65
Distrofia retiniana hereditaria no especificada (362.70)	M	0	0	0	1	2	2	1	6
	V	0	0	0	0	0	2	0	2
Distrofia retiniana en otros trastornos y síndromes sistémicos (362.72)	M	0	0	0	0	0	0	0	0
	V	0	0	0	1	0	1	0	2
Distrofia vitrorretinianas (362.73)	M	0	0	0	0	0	0	0	0
	V	0	0	0	0	1	0	1	2
Distrofia retiniana pigmentaria (362.74)	M	0	1	5	10	15	17	14	62
	V	0	0	3	8	7	12	3	33
Otras distrofias que implican principalmente la retina sensorial (362.75)	M	0	1	2	5	1	0	0	9
	V	0	1	2	5	0	1	0	9
Distrofias del epitelio pigmentario retiniano (362.76)	M	0	2	0	0	1	2	0	5
	V	0	0	1	1	0	1	0	3
Distrofias de la membrana de Bruch (362.77)	M	0	0	0	0	0	1	4	5
	V	0	1	0	0	0	6	5	12
Parsplanitis (363.21)	M	0	0	1	0	0	0	0	1
	V	0	0	0	0	0	0	0	0
Enfermedad de Harada (363.22)	M	0	0	0	1	0	0	0	1
	V	0	1	1	0	0	1	0	3
Distrofia o atrofia coroidea hereditaria no especificada (363.50)	M	0	0	0	0	0	0	0	0
	V	0	0	0	0	0	0	1	1
Ciclitis heterocrómica de Fuchs (364.21)	M	0	0	0	0	0	0	0	0
	V	0	0	0	2	0	0	0	2
Síndrome de Vogt-Koyanagi (364.24)	M	0	0	0	3	1	1	0	5
	V	0	3	2	2	0	1	0	8
Atrofia esencial o progresiva del iris (364.51)	M	0	0	0	0	0	0	1	1
	V	0	0	0	1	0	1	0	2
Glaucoma de infancia (365.14)	M	0	0	1	3	0	0	0	4
	V	0	0	0	0	0	1	0	1
Glaucoma asociado con síndromes sistémicos (365.44)	M	0	0	0	0	0	5	4	9
	V	0	0	0	1	2	7	1	11
Queratitis intersticial difusa (370.52)	M	0	0	0	0	0	0	0	0
	V	0	0	1	0	0	0	0	1
Distrofia epitelial juvenil de la córnea (371.51)	M	0	2	0	0	1	0	1	4
	V	0	0	0	0	0	1	0	1
Distrofia reticular de la córnea (371.54)	M	0	0	0	0	1	0	0	1
	V	0	0	0	0	0	0	0	0
Distrofia macular de la córnea (371.55)	M	0	0	0	0	0	0	0	0
	V	0	0	2	1	0	0	0	3
Otras distrofias estromáticas de la córnea (371.56)	M	0	0	0	0	0	1	1	2
	V	0	0	0	0	0	1	0	1
Distrofia endotelial de la córnea (371.57)	M	0	0	0	0	4	32	67	103
	V	0	0	0	0	2	12	14	28
Atrofia óptica hereditaria (377.16)	M	0	2	0	1	1	0	0	4
	V	0	1	2	0	1	2	0	6
Papilitis optica (377.31)	M	0	1	4	3	5	3	3	19
	V	0	0	0	1	5	1	2	9
Síndrome de vaina (tendón) de Brown (378.61)	M	0	3	1	12	7	5	1	29
	V	0	4	4	4	4	2	1	19
Síndrome de Duane (378.71)	M	0	2	2	1	0	0	0	5
	V	0	5	0	1	1	1	0	8
Reacción pupilar tónica (379.46)	M	0	0	0	2	6	1	0	9
	V	0	0	0	3	0	0	0	3
Nistagmus congénito (379.51)	M	0	5	1	2	6	3	1	18
	V	0	10	1	0	7	1	2	21
Otras irregularidades del movimiento del ojo (379.59)	M	0	1	1	0	0	0	0	2
	V	0	1	0	0	0	0	0	1
Total	M	1	61	18	52	61	99	126	418
	V	0	87	21	37	47	88	57	337

## 6.9. Otros trastornos del sistema nervioso

Tabla 6.9.A. Prevalencia de enfermedades raras. Otros trastornos del sistema nervioso.  
Número de casos y tasa por 10.000 habitantes según enfermedad y sexo. Región de Murcia, 2013.

Enfermedad (código CIE9-MC)	Número de casos			Tasa por 10.000		
	Mujeres	Varones	Total	Mujeres	Varones	Total
Distrofia simpática refleja (337.2)	5	1	6	0,07	0,01	0,04
Distrofia simpática refleja no especificada (337.20)	5	5	10	0,07	0,07	0,07
Distrofia simpática refleja de miembro superior (337.21)	17	10	27	0,23	0,14	0,18
Distrofia simpática refleja de miembro inferior (337.22)	14	9	23	0,19	0,12	0,16
Distrofia simpática refleja de otro sitio especificado (337.29)	0	2	2	0,00	0,03	0,01
Neuromielitis óptica (341.0)	21	13	34	0,29	0,18	0,23
Enfermedad de Schilder (341.1)	3	4	7	0,04	0,05	0,05
Otras enfermedades desmielinizantes del SNC (341.8)	36	15	51	0,49	0,20	0,35
Cataplejía y narcolepsia (347)	7	13	20	0,10	0,18	0,14
Narcolepsia (347.0)	3	8	11	0,04	0,11	0,07
Narcolepsia sin cataplejía (347.00)	12	16	28	0,16	0,22	0,19
Narcolepsia con cataplejía (347.01)	6	1	7	0,08	0,01	0,05
Narcolepsia en otras afecciones sin cataplejía (347.10)	1	0	1	0,01	0,00	0,01
Rinorrea del líquido cefalorraquídeo (349.81)	62	73	135	0,85	0,99	0,92
Encefalopatía tóxica (349.82)	21	34	55	0,29	0,46	0,37
Otra alteración sistema nervioso NCOC (349.89)	35	34	69	0,48	0,46	0,47
Otros trastornos especificados del nervio trigémino (350.8)	14	4	18	0,19	0,05	0,12
Otros trastornos del nervio facial (351.8)	128	63	191	1,75	0,86	1,30
Neuralgia glossofaríngea (352.1)	8	6	14	0,11	0,08	0,10
Parálisis múltiple de nervios craneales (352.6)	11	6	17	0,15	0,08	0,12
Amiotrofia neurálgica (353.5)	2	15	17	0,03	0,20	0,12
Neuropatía periférica hereditaria e idiopática (356)	14	12	26	0,19	0,16	0,18
Neuropatía periférica hereditaria (356.0)	11	7	18	0,15	0,10	0,12
Atrofia muscular peroneal (356.1)	46	53	99	0,63	0,72	0,67
Neuropatía sensorial hereditaria (356.2)	39	73	112	0,53	0,99	0,76
Enfermedad de Refsum (356.3)	0	1	1	0,00	0,01	0,01
Polineuropatía progresiva idiopática (356.4)	19	34	53	0,26	0,46	0,36
Otra neuropatía periférica idiopática especificada (356.8)	22	51	73	0,30	0,69	0,50
Neuropatía periférica hereditaria e idiopática no especificada (356.9)	201	384	585	2,75	5,22	3,99
Polineuritis infecciosa aguda (357.0)	85	152	237	1,16	2,07	1,62
Polineuropatía en enfermedad vascular de colágeno (357.1)	2	3	5	0,03	0,04	0,03
Polineuritis desmielinizantes inflamatoria crónica (357.81)	36	55	91	0,49	0,75	0,62
Neuropatía inflamatoria y tóxica no especificada (357.9)	8	15	23	0,11	0,20	0,16
Miastenia grave (358.0 [0-1])	185	149	335	2,53	2,02	2,28
Síndromes miasténicos en enfermedades clasif. otros concept. (358.1)	10	7	17	0,14	0,10	0,12
Trastornos mioneurales tóxicos (358.2)	2	0	2	0,03	0,00	0,01
Otros trastornos mioneurales especificados (358.8)	3	8	11	0,04	0,11	0,07
Trastornos mioneurales no especificados (358.9)	12	8	20	0,16	0,11	0,14
Distrofia muscular hereditaria congénita (359.0)	28	36	64	0,38	0,49	0,44
Distrofia muscular progresiva hereditaria (359.1)	102	129	231	1,40	1,75	1,57
Trastornos miotónicos (359.2)	11	10	21	0,15	0,14	0,14
Distrofia muscular miotónica (359.21)	53	60	114	0,73	0,82	0,78
Miotonía congénita (359.22)	15	20	35	0,21	0,27	0,24
Otro trastorno miotónico especificado (359.29)	4	2	6	0,05	0,03	0,04
Parálisis periódica (359.3)	4	5	9	0,05	0,07	0,06
Miopatía en enfermedades endocrinas clasif. otros conceptos (359.5)	12	9	21	0,16	0,12	0,14
Miositis por cuerpos de inclusión (359.71)	4	7	11	0,05	0,10	0,07
Otras miopatías inflamatorias e inmunes, NCOC (359.79)	6	6	12	0,08	0,08	0,08
<b>Total</b>	<b>1.345</b>	<b>1.628</b>	<b>2.975</b>	<b>18,40</b>	<b>22,12</b>	<b>20,28</b>



Gráficos 6.9.A./6.9.B. Prevalencia de enfermedades raras. Otros trastornos del sistema nervioso. Tasa por 10.000 según área de salud de residencia (izq.) y según sexo y grupos de edad (der.). Región de Murcia, 2013.

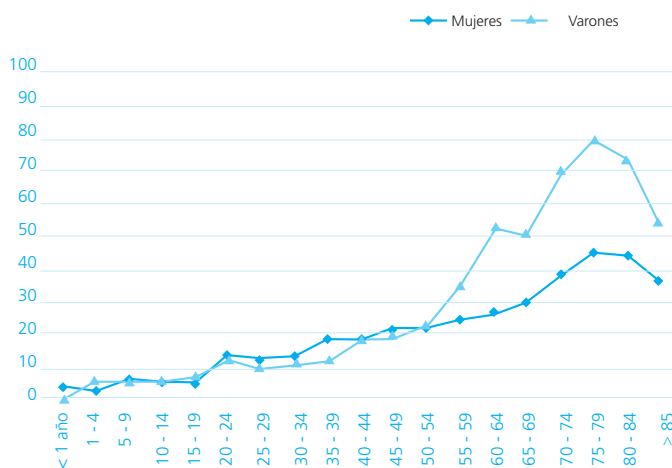
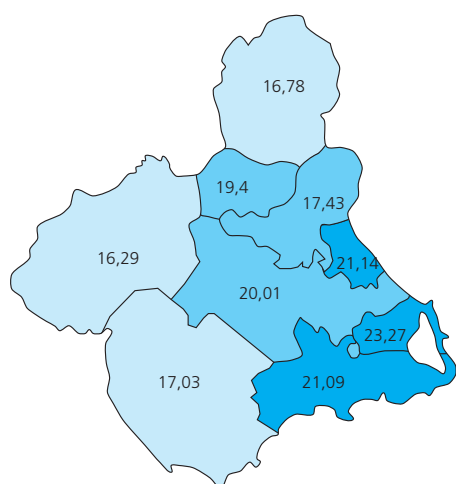


Tabla 6.9.B. Prevalencia de enfermedades raras. Otros trastornos del sistema nervioso. Número de casos según enfermedad, sexo y grupos de edad. Región de Murcia, 2013.

Enfermedad (código CIE9-MC)	Sexo	<1	1-14	15-29	30-44	45-59	60-74	≥75	Total
Distrofia simpática refleja (337.2)	M	0	0	0	3	2	0	0	5
	V	0	0	0	0	1	0	0	1
Distrofia simpática refleja no especificada (337.20)	M	0	0	1	0	2	2	0	5
	V	0	0	0	1	2	2	0	5
Distrofia simpática refleja de miembro superior (337.21)	M	0	0	2	6	7	2	0	17
	V	0	0	0	2	5	2	1	10
Distrofia simpática refleja de miembro inferior (337.22)	M	0	0	1	4	4	4	1	14
	V	0	0	0	4	2	3	0	9
Distrofia simpática refleja de otro sitio especificado (337.29)	M	0	0	0	0	0	0	0	0
	V	0	0	0	1	0	1	0	2
Neuromielitis óptica (341.0)	M	0	0	7	7	4	1	2	21
	V	0	0	3	6	4	0	0	13
Enfermedad de Schilder (341.1)	M	0	0	1	1	0	1	0	3
	V	0	1	0	1	1	0	1	4
Otras enfermedades desmielinizantes del SNC (341.8)	M	1	5	4	9	8	6	3	36
	V	0	3	3	3	2	4	0	15
Cataplejía y narcolepsia (347)	M	0	0	0	3	1	2	1	7
	V	0	1	1	4	3	2	2	13
Narcolepsia (347.0)	M	0	1	0	0	2	0	0	3
	V	0	0	0	1	3	4	0	8
Narcolepsia sin cataplejía (347.00)	M	0	2	0	2	4	1	3	12
	V	0	4	3	2	4	3	0	16
Narcolepsia con cataplejía (347.01)	M	0	0	2	1	1	1	1	6
	V	0	0	0	1	0	0	0	1
Narcolepsia en otras afecciones sin cataplejía (347.10)	M	0	1	0	0	0	0	0	1
	V	0	0	0	0	0	0	0	0
Rinorrea del líquido cefalorraquídeo (349.81)	M	0	2	2	14	22	20	2	62
	V	0	4	14	13	17	20	5	73
Encefalopatía tóxica (349.82)	M	0	0	0	0	5	6	10	21
	V	0	0	1	8	8	10	7	34
Otra alteración sistema nervioso NCOC (349.89)	M	1	4	6	8	7	6	3	35
	V	0	5	4	9	6	5	5	34
Otros trastornos especificados del nervio trigémino (350.8)	M	0	0	2	4	5	2	1	14
	V	0	0	1	2	1	0	0	4
Otros trastornos del nervio facial (351.8)	M	0	2	2	18	33	36	37	128
	V	0	0	2	11	17	21	12	63
Neuralgia glossofaríngea (352.1)	M	0	0	0	1	4	2	1	8
	V	0	0	1	2	1	2	0	6
Parálisis múltiple de nervios craneales (352.6)	M	0	0	2	1	2	2	4	11
	V	0	1	0	0	1	1	3	6

Tabla 6.9.B. (Continuación)

Enfermedad (código CIE9-MC)	Sexo	<1	1-14	15-29	30-44	45-59	60-74	≥75	Total
Amiotrofia neurálgica (353.5)	M	0	0	0	0	2	0	0	2
	V	0	0	1	4	5	4	1	15
Neuropatía periférica hereditaria e idiopática (356)	M	0	0	5	1	5	2	1	14
	V	0	0	2	4	1	2	3	12
Neuropatía periférica hereditaria (356.0)	M	0	1	1	4	3	1	1	11
	V	0	2	2	1	1	1	0	7
Atrofia muscular peroneal (356.1)	M	0	7	12	12	6	7	2	46
	V	0	5	13	13	10	8	4	53
Neuropatía sensorial hereditaria (356.2)	M	0	0	1	8	5	13	12	39
	V	0	2	1	11	18	26	15	73
Enfermedad de Refsum (356.3)	M	0	0	0	0	0	0	0	0
	V	0	0	0	0	1	0	0	1
Polineuropatía progresiva idiopática (356.4)	M	0	0	1	3	3	7	5	19
	V	0	0	0	4	9	8	13	34
Otra neuropatía periférica idiopática especificada (356.8)	M	0	0	0	0	4	5	13	22
	V	0	0	1	3	12	21	14	51
Neuropatía periférica hereditaria e idiopática no especificada (356.9)	M	0	2	7	22	51	56	63	201
	V	0	2	5	38	88	139	112	384
Polineuritis infecciosa aguda (357.0)	M	0	9	9	27	9	18	13	85
	V	0	10	13	30	39	37	23	152
Polineuropatía en enfermedad vascular de colágeno (357.1)	M	0	0	0	0	0	1	1	2
	V	0	0	0	1	0	2	0	3
Polineuritis desmielinizantes inflamatoria crónica (357.81)	M	0	3	0	7	15	7	4	36
	V	0	2	1	7	14	22	9	55
Neuropatía inflamatoria y tóxica no especificada (357.9)	M	0	0	0	0	3	1	4	8
	V	0	0	1	0	7	3	4	15
Miastenia grave (358.0 [0-1])	M	0	1	19	47	31	36	51	185
	V	0	2	4	13	23	56	51	149
Síndromes miasténicos en enfermedades clasif. otros concept. (358.1)	M	0	0	1	0	2	3	4	10
	V	0	0	0	0	1	3	3	7
Trastornos mioneurales tóxicos (358.2)	M	0	0	0	1	1	0	0	2
	V	0	0	0	0	0	0	0	0
Otros trastornos mioneurales especificados (358.8)	M	0	0	1	1	0	0	1	3
	V	0	0	0	1	1	3	3	8
Trastornos mioneurales no especificados (358.9)	M	0	0	1	1	5	2	3	12
	V	0	0	0	1	1	5	1	8
Distrofia muscular hereditaria congénita (359.0)	M	0	10	4	8	5	0	1	28
	V	0	8	9	10	4	4	1	36
Distrofia muscular progresiva hereditaria (359.1)	M	0	1	18	33	22	16	12	102
	V	0	21	25	26	27	23	7	129
Trastornos miotónicos (359.2)	M	0	1	1	6	3	0	0	11
	V	0	0	2	2	3	1	2	10
Distrofia muscular miotónica (359.21)	M	1	5	7	20	17	1	2	53
	V	0	3	11	24	13	8	1	60
Miotonia congénita (359.22)	M	0	1	4	6	3	1	0	15
	V	0	2	8	6	3	1	0	20
Otro trastorno miotónico especificado (359.29)	M	0	0	1	1	1	1	0	4
	V	0	0	0	1	0	1	0	2
Parálisis periódica (359.3)	M	0	0	1	0	3	0	0	4
	V	0	0	0	4	1	0	0	5
Miopatía en enfermedades endocrinas clasif. otros conceptos (359.5)	M	0	0	3	2	3	1	3	12
	V	0	0	2	3	3	0	1	9
Miositis por cuerpos de inclusión (359.71)	M	0	0	0	2	0	2	0	4
	V	0	0	0	2	3	1	1	7
Otras miopatías inflamatorias e inmunes, NCOC (359.79)	M	0	1	0	0	2	2	1	6
	V	0	0	1	3	1	1	0	6
<b>Total</b>	M	<b>3</b>	<b>59</b>	<b>129</b>	<b>294</b>	<b>317</b>	<b>277</b>	<b>266</b>	<b>1.345</b>
	V	<b>0</b>	<b>78</b>	<b>135</b>	<b>283</b>	<b>367</b>	<b>460</b>	<b>305</b>	<b>1.628</b>

## 7. Enfermedades del sistema circulatorio

### 7.2. Enfermedades del corazón

Tabla 7.2.A. Prevalencia de enfermedades raras. Enfermedades del corazón.  
Número de casos y tasa por 10.000 habitantes según enfermedad y sexo. Región de Murcia, 2013.

Enfermedad (código CIE9-MC)	Número de casos			Tasa por 10.000		
	Mujeres	Varones	Total	Mujeres	Varones	Total
Corea reumática con complicación cardiaca (392.0)	1	1	2	0,01	0,01	0,01
Hipertensión pulmonar primaria (416.0)	50	32	82	0,68	0,43	0,56
Fístula arteriovenosa de los vasos pulmonares (417.0)	1	6	7	0,01	0,08	0,05
Aneurisma de la arteria pulmonar (417.1)	4	5	9	0,05	0,07	0,06
Miocarditis idiopática (422.91)	4	22	26	0,05	0,30	0,18
Miocarditis tóxica (422.93)	3	7	10	0,04	0,10	0,07
Fibrosis endomiocárdica (425.0)	1	5	6	0,01	0,07	0,04
Cardiomiopatía obstructiva hipertrófica (425.1)	164	133	297	2,24	1,81	2,02
Cardiomiopatía oscura de África (425.2)	3	3	6	0,04	0,04	0,04
Fibroelastosis endocárdica (425.3)	9	24	33	0,12	0,33	0,22
Otras miocardiopatías primarias (425.4)	1.081	2.113	3.203	14,79	28,71	21,84
Miocardiopatía nutritiva y metabólica (425.7)	5	7	12	0,07	0,10	0,08
Excitación aurículo-ventricular anómala (426.7)	238	348	586	3,26	4,73	4,00
Síndrome de Lown-Ganong-Levine (426.81)	3	5	8	0,04	0,07	0,05
Síndrome del intervalo QT prolongado (426.82)	44	33	77	0,60	0,45	0,52
Taquicardia ventricular paroxística (427.1)	340	692	1.032	4,65	9,40	7,04
<b>Total</b>	<b>1.951</b>	<b>3.436</b>	<b>5.396</b>	<b>26,69</b>	<b>46,69</b>	<b>36,79</b>

Gráficos 7.2.A.17.2.B. Prevalencia de enfermedades raras. Enfermedades del corazón.  
Tasa por 10.000 según área de salud de residencia (izq.) y según sexo y grupos de edad (der.).  
Región de Murcia, 2013.

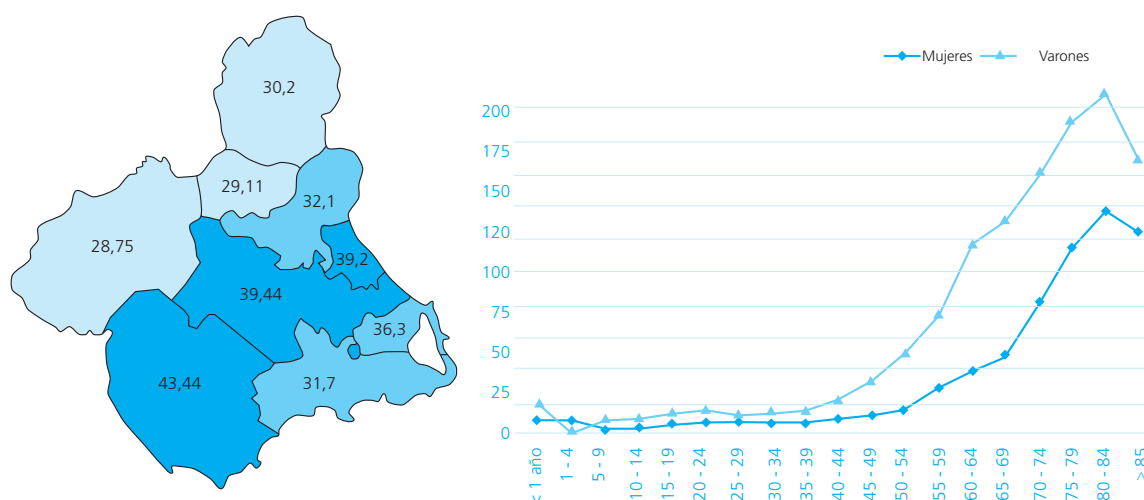


Tabla 7.2.B. Prevalencia de enfermedades raras. Enfermedades del corazón.  
Número de casos según enfermedad, sexo y grupos de edad. Región de Murcia, 2013.

Enfermedad (código CIE9-MC)	Sexo	<1	1-14	15-29	30-44	45-59	60-74	≥75	Total
Corea reumática con complicación cardíaca (392.0)	M	0	0	0	0	0	1	0	1
	V	0	0	0	0	1	0	0	1
Hipertensión pulmonar primaria (416.0)	M	0	3	2	2	7	11	25	50
	V	0	2	0	6	7	5	12	32
Fístula arteriovenosa de los vasos pulmonares (417.0)	M	0	0	0	1	0	0	0	1
	V	0	0	0	1	3	0	2	6
Aneurisma de la arteria pulmonar (417.1)	M	0	0	0	1	0	2	1	4
	V	0	1	0	0	1	2	1	5
Miocarditis idiopática (422.91)	M	0	2	1	0	0	1	0	4
	V	0	0	11	6	4	1	0	22
Miocarditis tóxica (422.93)	M	0	0	0	0	2	1	0	3
	V	0	0	2	3	2	0	0	7
Fibrosis endomiocárdica (425.0)	M	0	0	0	0	0	1	0	1
	V	0	0	0	1	1	1	2	5
Cardiomiopatía obstructiva hipertrófica (425.1)	M	1	2	1	3	15	49	93	164
	V	0	0	5	8	24	55	41	133
Cardiomiopatía oscura de África (425.2)	M	0	0	0	0	1	1	1	3
	V	0	0	0	2	0	1	0	3
Fibroelastosis endocárdica (425.3)	M	1	1	0	0	1	2	4	9
	V	1	6	4	4	5	3	1	24
Otras miocardiopatías primarias (425.4)	M	4	34	33	58	134	306	512	1.081
	V	12	60	57	161	483	755	585	2.113
Miocardiopatía nutritiva y metabólica (425.7)	M	0	0	1	1	3	0	0	5
	V	0	0	0	0	1	3	3	7
Excitación aurículo-ventricular anómala (426.7)	M	0	13	52	64	56	34	19	238
	V	2	19	80	102	88	36	21	348
Síndrome de Lown-Ganong-Levine (426.81)	M	0	0	0	1	1	1	0	3
	V	0	0	0	1	0	2	2	5
Síndrome del intervalo QT prolongado (426.82)	M	0	4	4	6	6	10	14	44
	V	0	4	9	5	6	5	4	33
Taquicardia ventricular paroxística (427.1)	M	1	5	18	28	42	90	156	340
	V	1	4	16	54	143	282	192	692
<b>Total</b>	<b>M</b>	<b>7</b>	<b>64</b>	<b>112</b>	<b>165</b>	<b>268</b>	<b>510</b>	<b>825</b>	<b>1.951</b>
	<b>V</b>	<b>16</b>	<b>96</b>	<b>184</b>	<b>354</b>	<b>769</b>	<b>1.151</b>	<b>866</b>	<b>3.436</b>

### 7.3. Enfermedad cerebrovascular

Tabla 7.3.A. Prevalencia de enfermedades raras. Enfermedad cerebrovascular. Número de casos y tasa por 10.000 habitantes según enfermedad y sexo. Región de Murcia, 2013.

Enfermedad	Mujeres	Varones	Total	Tasa Mujeres	Tasa Varones	Tasa Total
Síndrome de robo de la subclavia (435.2)	12	21	33	0,16	0,29	0,22
<b>Total</b>	<b>15</b>	<b>23</b>	<b>38</b>	<b>0,21</b>	<b>0,31</b>	<b>0,26</b>

Gráficos 7.3.A./7.3.B. Prevalencia de enfermedades raras. Enfermedad cerebrovascular. Tasa por 10.000 según área de salud de residencia (izq.) y según sexo y grupos de edad (der.). Región de Murcia, 2013.

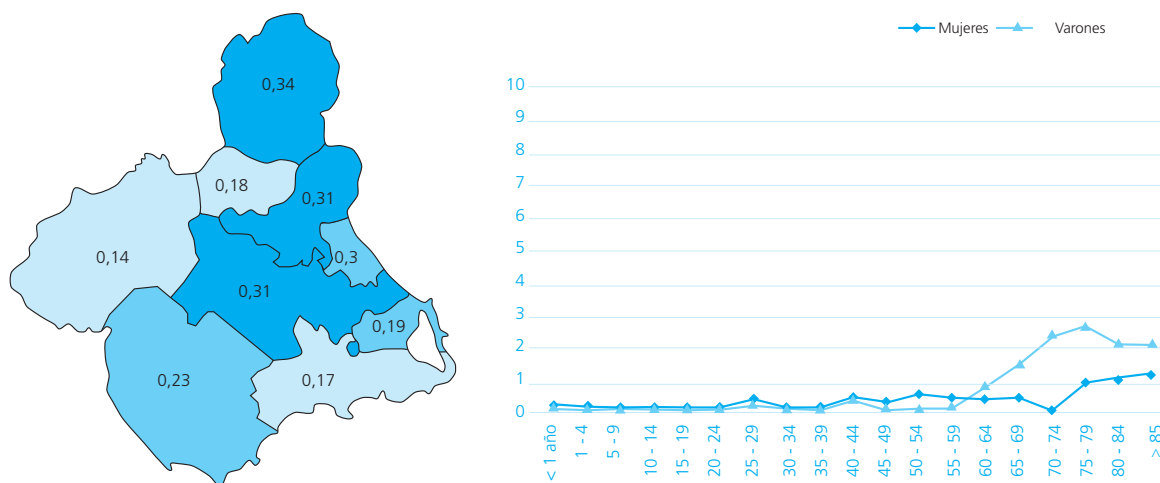


Tabla 7.3.B. Prevalencia de enfermedades raras. Enfermedad cerebrovascular. Número de casos según enfermedad, sexo y grupos de edad. Región de Murcia, 2013.

Enfermedad (código CIE9-MC)	Sexo	<1	1-14	15-29	30-44	45-59	60-74	≥75	Total
Síndrome de robo de la subclavia (435.2)	M	0	0	1	0	3	2	6	12
	V	0	0	0	0	0	11	10	21
Enfermedad de Moyamoya (437.5)	M	0	0	0	2	1	0	0	3
	V	0	0	0	2	0	0	0	2
<b>Total</b>	<b>M</b>	<b>0</b>	<b>0</b>	<b>1</b>	<b>2</b>	<b>4</b>	<b>2</b>	<b>6</b>	<b>15</b>
	<b>V</b>	<b>0</b>	<b>0</b>	<b>0</b>	<b>2</b>	<b>0</b>	<b>11</b>	<b>10</b>	<b>23</b>

## 7.4. Enfermedades de las arterias, arteriolas y capilares

Tabla 7.4.A. Prevalencia de enfermedades raras. Enfermedades de las arterias, arteriolas y capilares. Número de casos y tasa por 10.000 habitantes según enfermedad y sexo. Región de Murcia, 2013.

Enfermedad (código CIE9-MC)	Número de casos			Tasa por 10.000		
	Mujeres	Varones	Total	Mujeres	Varones	Total
Síndrome de Raynaud (443.0)	193	73	266	2,64	0,99	1,81
Tromboangeitis obliterante (enfermedad de Buerger) (443.1)	2	38	40	0,03	0,52	0,27
Eritromelalgia (443.82)	3	1	4	0,04	0,01	0,03
Poliarteritis nodosa (446.0)	35	45	80	0,48	0,61	0,55
Síndrome agudo de nódulo linfático mucocutáneo febril (446.1)	56	79	135	0,77	1,07	0,92
Angeitis por hipersensibilidad, no especificada (446.20)	1	5	6	0,01	0,07	0,04
Síndrome de Goodpasture (446.21)	6	4	10	0,08	0,05	0,07
Otras angeitis por hipersensibilidad especificadas (446.29)	61	66	127	0,83	0,90	0,87
Granulomatosis de Wegener (446.4)	25	34	59	0,34	0,46	0,40
Arteritis de células gigantes (446.5)	222	111	337	3,04	1,51	2,30
Microangiopatía trombótica (446.6)	30	14	44	0,41	0,19	0,30
Enfermedad de Takayasu (446.7)	17	5	22	0,23	0,07	0,15
Otros trastornos especificados de arteria y arteriola (447.8)	33	51	84	0,45	0,69	0,57
Telangiectasia hemorrágica hereditaria (448.0)	29	25	54	0,40	0,34	0,37
<b>Total</b>	<b>713</b>	<b>551</b>	<b>1.268</b>	<b>9,75</b>	<b>7,49</b>	<b>8,64</b>

Gráficos 7.4.A.17.4.B. Prevalencia de enfermedades raras. Enfermedades de las arterias, arteriolas y capilares. Tasa por 10.000 según área de salud de residencia (izq.) y según sexo y grupos de edad (der.). Región de Murcia, 2013.

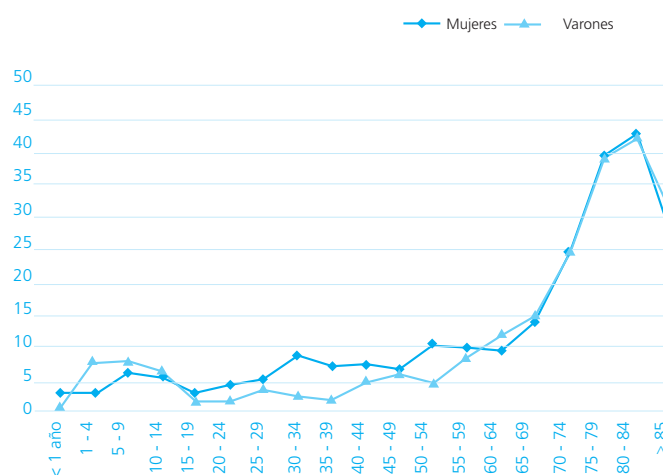
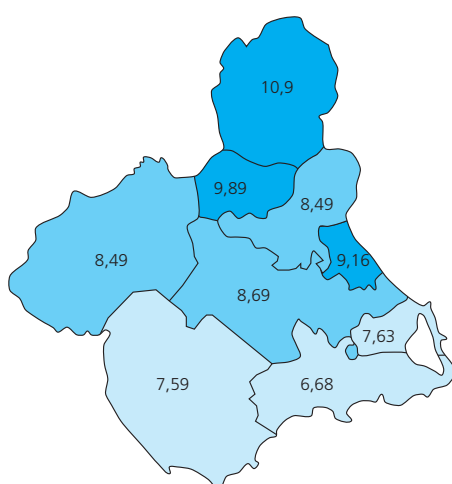


Tabla 7.4.B. Prevalencia de enfermedades raras. Enfermedades de las arterias, arteriolas y capilares. Número de casos según enfermedad, sexo y grupos de edad. Región de Murcia, 2013.

Enfermedad (código CIE9-MC)	Sexo	<1	1-14	15-29	30-44	45-59	60-74	≥75	Total
Síndrome de Raynaud (443.0)	M	0	0	23	60	48	34	28	193
	V	0	1	4	7	19	27	15	73
Tromboangeítis obliterante (enfermedad de Buerger) (443.1)	M	0	0	0	1	0	0	1	2
	V	0	1	1	7	14	11	4	38
Eritromelalgia (443.82)	M	0	0	0	1	0	1	1	3
	V	0	0	0	0	0	0	1	1
Poliarteritis nodosa (446.0)	M	0	2	2	3	5	11	12	35
	V	0	4	2	5	9	8	17	45
Síndrome agudo de nódulo linfático mucocutáneo febril (446.1)	M	2	48	4	2	0	0	0	56
	V	0	75	3	0	0	1	0	79
Angeítis por hipersensibilidad, no especificada (446.20)	M	0	0	0	0	0	0	1	1
	V	0	0	0	0	1	3	1	5
Síndrome de Goodpasture (446.21)	M	0	0	0	2	2	1	1	6
	V	0	0	0	4	0	0	0	4
Otras angeítis por hipersensibilidad especificadas (446.29)	M	0	0	9	16	11	12	13	61
	V	0	0	8	8	16	13	21	66
Granulomatosis de Wegener (446.4)	M	0	0	1	8	8	7	1	25
	V	0	1	4	8	9	10	2	34
Arteritis de células gigantes (446.5)	M	0	0	0	4	12	55	151	222
	V	0	0	0	3	1	29	78	111
Microangiopatía trombótica (446.6)	M	0	3	3	13	6	2	3	30
	V	1	2	4	1	3	2	1	14
Enfermedad de Takayasu (446.7)	M	0	0	1	3	7	3	3	17
	V	0	1	0	0	0	3	1	5
Otros trastornos especificados de arteria y arteriola (447.8)	M	0	1	1	4	11	3	13	33
	V	0	0	2	7	7	18	17	51
Telangiectasia hemorrágica hereditaria (448.0)	M	0	2	3	11	9	3	1	29
	V	0	1	2	8	8	4	2	25
Total	M	2	56	47	128	119	132	229	713
	V	1	86	30	58	87	129	160	551

## 7.5. Enfermedades de las venas y linfáticas

Tabla 7.5.A. Prevalencia de enfermedades raras. Enfermedades de las venas y linfáticas. Número de casos y tasa por 10.000 habitantes según enfermedad y sexo. Región de Murcia, 2013.

Enfermedad (código CIE9-MC)	Número de casos			Tasa por 10.000		
	Mujeres	Varones	Total	Mujeres	Varones	Total
Síndrome de Budd-Chiari (453.0)	18	14	32	0,25	0,19	0,22
<b>Total</b>	<b>18</b>	<b>14</b>	<b>32</b>	<b>0,25</b>	<b>0,19</b>	<b>0,22</b>

Gráficos 7.5.A.17.5.B. Prevalencia de enfermedades raras. Enfermedades de las venas y linfáticas. Tasa por 10.000 según área de salud de residencia (izq.) y según sexo y grupos de edad (der.). Región de Murcia, 2013.

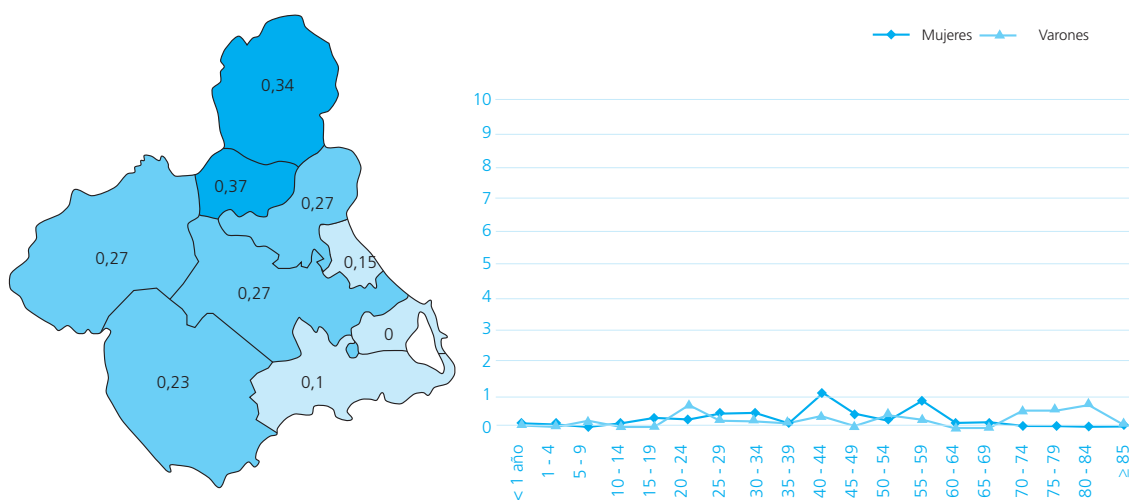


Tabla 7.5.B. Prevalencia de enfermedades raras. Enfermedades de las venas y linfáticas. Número de casos según enfermedad, sexo y grupos de edad. Región de Murcia, 2013.

Enfermedad (código CIE9-MC)	Sexo	<1	1-14	15-29	30-44	45-59	60-74	≥75	Total
Síndrome de Budd-Chiari (453.0)	M	0	0	4	8	6	0	0	18
	V	0	1	4	3	3	1	2	14
<b>Total</b>	M	<b>0</b>	<b>0</b>	<b>4</b>	<b>8</b>	<b>6</b>	<b>0</b>	<b>0</b>	<b>18</b>
	V	<b>0</b>	<b>1</b>	<b>4</b>	<b>3</b>	<b>3</b>	<b>1</b>	<b>2</b>	<b>14</b>



## 8. Enfermedades del sistema respiratorio

Tabla 8.A. Prevalencia de enfermedades raras del sistema respiratorio.  
Número de casos y tasa por 10.000 habitantes según enfermedad y sexo. Región de Murcia, 2013.

	Número de casos			Tasa por 10.000		
	Mujeres	Varones	Total	Mujeres	Varones	Total
Pulmón de los granjeros (495.0)	1	1	2	0,01	0,01	0,01
Otras alveolitis y neumonitis alérgicas específic. (495.8)	17	9	26	0,23	0,12	0,18
8.7 Enfermedades pulmonares debidas a agentes externos						
Neumoconiosis de los trabajadores del carbón (500)	1	30	31	0,01	0,41	0,21
Neumoconiosis por otro sílice o silicatos (502)	0	123	123	0,00	1,67	0,84
Neumonopatía por inhalac. de otro tipo de polvo (504)	23	18	41	0,31	0,24	0,28
Manifestación pulmonar aguda por radiaciones (508.0)	9	9	18	0,12	0,12	0,12
Proteinosis alveolar pulmonar (516.0)	1	2	3	0,01	0,03	0,02
8.8 Otras enfermedades del tracto respiratorio inferior						
Microlitiasis alveolar pulmonar (516.2)	0	1	1	0,00	0,01	0,01
Otras neumopatías alveolares y parietoalv. esp. (516.8)	126	134	260	1,72	1,82	1,77
Neumonopatía en esclerosis sistémica (517.2)	1	0	1	0,01	0,00	0,01
<b>Total</b>	<b>789</b>	<b>1.348</b>	<b>2.143</b>	<b>10,79</b>	<b>18,32</b>	<b>14,61</b>

Gráficos 8.A.18.B. Prevalencia de enfermedades raras del sistema respiratorio.  
Tasa por 10.000 según área de salud de residencia (izq.) y según sexo y grupos de edad (der.).  
Región de Murcia, 2013.

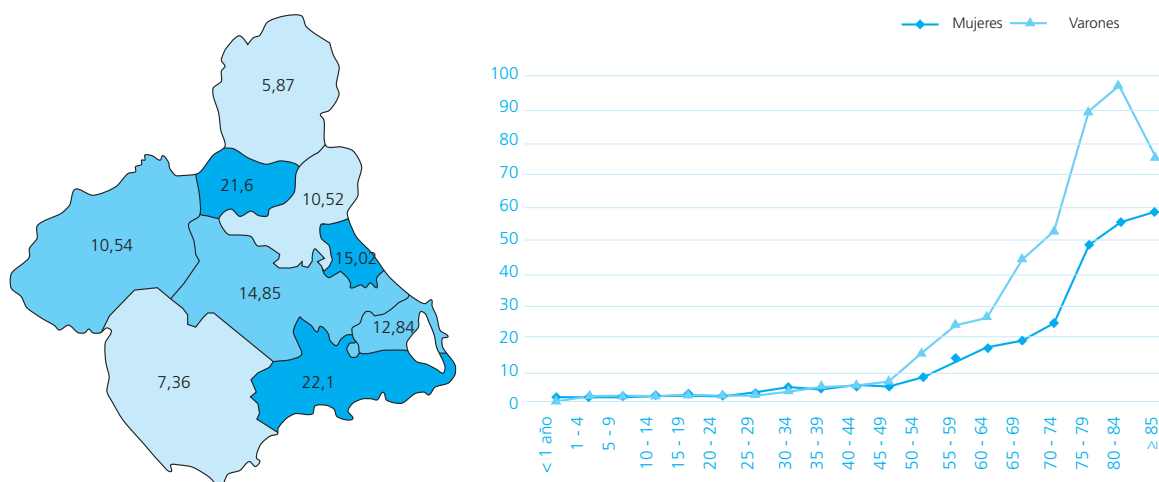


Tabla 8.B. Prevalencia de enfermedades raras del sistema respiratorio.  
Número de casos según enfermedad, sexo y grupos de edad. Región de Murcia, 2013.

Enfermedad (código CIE9-MC)		Sexo	<1	1-14	15-29	30-44	45-59	60-74	≥75	Total
8.7 Enfermedades pulmonares debidas a agentes externos	Pulmón de los granjeros (495.0)	M	0	0	0	0	1	0	0	1
		V	0	0	0	0	0	0	1	1
	Pulmón de los criadores de pájaros (495.2)	M	0	0	1	1	1	2	1	6
		V	0	0	1	0	1	1	1	4
	Otras alveolitis y neumonitis alérgicas especificadas (495.8)	M	0	0	1	1	1	1	13	17
		V	0	0	1	0	1	2	5	9
	Alveolitis y neumonitis alérgicas no especificadas (495.9)	M	0	2	2	3	5	8	5	25
		V	0	0	1	4	8	8	7	28
	Neumoconiosis de los trabajadores del carbón (500)	M	0	0	0	0	0	0	1	1
		V	0	0	0	1	14	8	7	30
	Asbestosis (501)	M	0	0	0	0	0	0	2	2
		V	0	0	0	0	2	54	74	130
	Neumoconiosis por otro sílice o silicatos (502)	M	0	0	0	0	0	0	0	0
		V	0	0	0	5	15	28	75	123
	Neumoconiosis por otro polvo inorgánico (503)	M	0	0	0	0	0	0	0	0
		V	0	1	0	0	0	1	1	3
	Neumonopatía por inhalación de otro tipo de polvo (504)	M	0	0	0	0	0	2	21	23
		V	0	0	0	0	2	7	9	18
	Neumoconiosis no especificada (505)	M	0	0	0	0	0	0	0	0
		V	0	0	0	4	6	4	19	33
Manifestación pulmonar aguda por radiaciones (508.0)	M	0	0	0	1	2	4	2	9	
	V	0	0	0	0	1	3	5	9	
8.8 Otras enfermedades del tracto respiratorio inferior	Fibrosis pulmonar postinflamatoria (515)	M	0	1	9	31	55	98	236	430
		V	0	5	2	32	93	199	308	639
	Proteinosis alveolar pulmonar (516.0)	M	0	0	0	0	0	0	1	1
		V	0	0	0	0	0	0	2	2
	Hemosiderosis pulmonar idiopática (516.1)	M	0	0	0	1	2	0	1	4
		V	0	0	0	2	0	1	1	4
	Microlitiasis alveolar pulmonar (516.2)	M	0	0	0	0	0	0	0	0
		V	0	0	0	0	1	0	0	1
	Neumonía intersticial idiopática (516.3)	M	0	0	0	1	2	5	14	22
		V	0	0	1	1	8	17	15	42
	Otras neumopatías alveolares y parietoalv. esp. (516.8)	M	0	1	2	13	25	37	48	126
		V	0	9	2	14	30	31	48	134
	Neumonopatía alveolar y parietoalveolar no espec. (516.9)	M	0	1	1	3	1	8	11	25
		V	0	0	1	4	4	9	11	29
	Neumonopatía en esclerosis sistémica (517.2)	M	0	0	0	0	0	0	1	1
		V	0	0	0	0	0	0	0	0
	Eosinofilia pulmonar (518.3)	M	0	4	4	20	25	25	18	96
		V	0	2	5	16	25	28	33	109
	Total	M	0	9	20	75	120	190	375	789
		V	0	17	14	83	211	401	622	1.348

## 9. Enfermedades del aparato digestivo

Tabla 9.A. Prevalencia de enfermedades raras del aparato digestivo.  
Número de casos y tasa por 10.000 habitantes según enfermedad y sexo. Región de Murcia, 2013.

	Enfermedad (código CIE9-MC)	Número de casos			Tasa por 10.000			
		Mujeres	Varones	Total	Mujeres	Varones	Total	
9.4 Trastornos del tracto digestivo superior	Acalasia y cardiospasmo de esófago (530.0)	403	392	795	5,51	5,33	5,42	
	Gastritis atrófica (535.1)	3	4	7	0,04	0,05	0,05	
	Gastritis eosinofílica, sin menc. hemorr. (535.70)	2	1	3	0,03	0,01	0,02	
9.6 Trastornos del tracto digestivo inferior	Enteritis regional (555)	260	249	509	3,56	3,38	3,47	
	Enteritis regional intestino delgado (555.0)	172	202	374	2,35	2,74	2,55	
	Enteritis regional intestino grueso (555.1)	83	81	165	1,14	1,10	1,12	
	Enteritis reg. int. delgado con grueso (555.2)	68	96	164	0,93	1,30	1,12	
	Enteritis regional sitio no especificado (555.9)	288	248	536	3,94	3,37	3,65	
	Colitis ulcerosa (556)	94	117	211	1,29	1,59	1,44	
	Enterocolitis ulcerativa (crónica) (556.0)	3	4	8	0,04	0,05	0,05	
	Ileocolitis ulcerativa (crónica) (556.1)	7	2	9	0,10	0,03	0,06	
	Proctitis ulcerativa (crónica) (556.2)	15	22	37	0,21	0,30	0,25	
	Proctosigmoiditis ulcerativa (crónica) (556.3)	15	19	34	0,21	0,26	0,23	
9.7 Enf. del tracto biliar	Pseudopoliposis de colon (556.4)	1	6	7	0,01	0,08	0,05	
	Colitis ulcerativa colon izq. (crónica) (556.5)	16	14	30	0,22	0,19	0,20	
	Colitis ulcerativa universal (crónica) (556.6)	43	57	100	0,59	0,77	0,68	
	Otras colitis ulcerativas (556.8)	12	21	33	0,16	0,29	0,22	
	Colitis ulcerativa inespecífica (556.9)	342	411	753	4,68	5,59	5,13	
	9.8 Enf. hepática	Colangitis (576.1)	436	522	962	5,97	7,09	6,56
	9.9 Enf. hepática	Cirrosis biliar (571.6)	141	36	177	1,93	0,49	1,21
	9.10 Hemorragia gastrointestinal	Síndrome de laceración-hemorrágica gastroesofágica (530.7)	198	451	651	2,71	6,13	4,44
9.11 Gastroenteritis no infecciosa	Gastroenteritis eosinofílica (558.41)	6	8	14	0,08	0,11	0,10	
	Colitis eosinofílica (558.42)	3	7	10	0,04	0,10	0,07	
9.12 Otros trast. gastrointest.	Esprue tropical (579.1)	0	2	2	0,00	0,03	0,01	
<b>Total</b>		<b>2.611</b>	<b>2.972</b>	<b>5.591</b>	<b>35,72</b>	<b>40,39</b>	<b>38,12</b>	

Gráficos 9.A.19.B. Prevalencia de enfermedades raras del aparato digestivo.  
Tasa por 10.000 según área de salud de residencia (izq.) y según sexo y grupos de edad (der.).  
Región de Murcia, 2013.

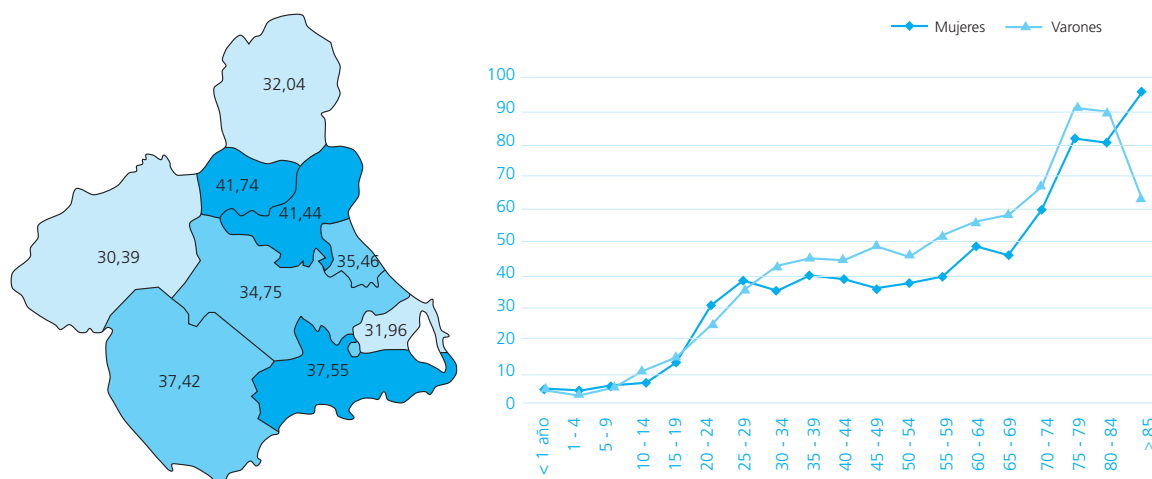


Tabla 9.B. Prevalencia de enfermedades raras del aparato digestivo.  
Número de casos según enfermedad, sexo y grupos de edad. Región de Murcia, 2013.

Enfermedad (código CIE9-MC)		Sexo	<1	1-14	15-29	30-44	45-59	60-74	≥75	Total
9.4 Trastornos del tracto digestivo superior	Acalasia y cardiospasmo de esófago (530.0)	M	0	8	43	77	77	76	122	403
		V	0	16	30	85	106	79	76	392
	Gastritis atrófica (535.1)	M	0	0	0	0	0	0	3	3
		V	0	0	0	0	0	1	3	4
	Gastritis eosinofílica, sin menc. hemorr. (535.70)	M	0	0	0	0	1	1	0	2
		V	0	0	0	0	0	0	1	1
9.6 Trastornos del tracto digestivo inferior	Enteritis regional (555)	M	0	3	50	116	52	32	7	260
		V	0	6	65	89	63	19	7	249
	Enteritis regional intestino delgado (555.0)	M	0	2	46	59	33	21	11	172
		V	0	4	48	82	43	15	10	202
	Enteritis regional intestino grueso (555.1)	M	0	0	12	25	17	17	12	83
		V	0	1	11	21	23	15	10	81
	Enteritis reg. int. delgado con grueso (555.2)	M	0	3	21	20	13	8	3	68
		V	0	3	23	44	15	9	2	96
	Enteritis regional sitio no especificado (555.9)	M	0	5	44	105	73	37	24	288
		V	0	2	35	99	60	36	16	248
	Colitis ulcerosa (556)	M	0	2	22	33	21	10	6	94
		V	0	2	13	29	44	18	11	117
	Enterocolitis ulcerativa (crónica) (556.0)	M	0	0	0	0	0	2	1	3
		V	0	0	0	1	0	1	2	4
	Ileocolitis ulcerativa (crónica) (556.1)	M	0	0	0	2	2	0	3	7
		V	0	0	1	1	0	0	0	2
	Proctitis ulcerativa (crónica) (556.2)	M	0	1	2	5	6	0	1	15
		V	0	0	1	4	8	5	4	22
	Proctosigmoiditis ulcerativa (crónica) (556.3)	M	0	0	2	7	4	0	2	15
		V	0	1	1	7	5	3	2	19
	Pseudopoliposis de colon (556.4)	M	0	0	0	1	0	0	0	1
		V	0	0	0	0	2	2	2	6
	Colitis ulcerativa colon izquierdo (crónica) (556.5)	M	0	0	3	5	4	2	2	16
		V	0	1	2	6	3	2	0	14
Colitis ulcerativa universal (crónica) (556.6)	M	0	0	15	7	8	8	5	43	
	V	0	5	8	16	13	11	4	57	
Otras colitis ulcerativas (556.8)	M	0	0	2	5	3	2	0	12	
	V	0	0	1	9	8	3	0	21	
Colitis ulcerativa inespecífica (556.9)	M	1	3	37	112	85	60	44	342	
	V	0	3	29	100	119	100	60	411	
9.7 Enf. del tracto biliar	Colangitis (576.1)	M	0	4	4	40	66	106	216	436
		V	1	7	4	35	75	156	244	522
9.8 Enf. hepática	Cirrosis biliar (571.6)	M	0	1	0	10	38	57	35	141
		V	0	0	0	7	7	7	15	36
9.10 Hemorragia gastrointestinal	Síndrome de laceración-hemorrágica gastroesofágica (530.7)	M	0	17	39	39	26	21	56	198
		V	0	17	44	147	106	68	69	451
9.11 Gastroenteritis no infecciosa	Gastroenteritis eosinofílica (558.41)	M	0	1	0	2	1	1	1	6
		V	0	1	0	3	3	1	0	8
	Colitis eosinofílica (558.42)	M	2	0	0	1	0	0	0	3
		V	2	2	0	2	1	0	0	7
9.12 Otros trast. gastrointestinales	Esprue tropical (579.1)	M	0	0	0	0	0	0	0	0
		V	0	0	0	0	0	1	1	2
<b>Total</b>		<b>M</b>	<b>3</b>	<b>50</b>	<b>342</b>	<b>671</b>	<b>530</b>	<b>461</b>	<b>554</b>	<b>2.611</b>
		<b>V</b>	<b>3</b>	<b>71</b>	<b>316</b>	<b>787</b>	<b>704</b>	<b>552</b>	<b>539</b>	<b>2.972</b>

## 10. Enfermedades del sistema genitourinario

Tabla 10.A. Prevalencia de enfermedades raras del sistema del sistema urinario. Número de casos y tasa por 10.000 habitantes según enfermedad y sexo. Región de Murcia, 2013.

	Número de casos			Tasa por 10.000		
	Mujeres	Varones	Totales	Mujeres	Varones	Totales
Síndrome nefrótico y glomerulonefritis proliferativa (581.0)	8	11	19	0,11	0,15	0,13
Síndrome nefrótico y glomerulonefritis membrano-proliferativa (581.2)	8	9	17	0,11	0,12	0,12
Síndrome nefrótico en otras enfermedades (581.81)	27	38	65	0,37	0,52	0,44
Síndrome nefrótico con lesión patológica renal no especificada (582)	5	11	16	0,07	0,15	0,11
Glomerulonefritis crónica membranosa (582.1)	18	41	59	0,25	0,56	0,40
Glomerulonefritis crónica progresiva de evolución rápida (582.4)	7	7	14	0,10	0,10	0,10
Glomerulonefritis cron. con otra lesión renal especificada (582.89)	18	29	47	0,25	0,39	0,32
Nefritis y nefropatía no especificadas como agudas ni crónicas (583)	14	40	54	0,19	0,54	0,37
Nefritis y nefropatía (no aguda ni crónica) membranosa (583.1)	6	19	25	0,08	0,26	0,17
Nefritis/nefropat. (no aguda ni cr.) progres. evol. rápida (583.4)	10	12	22	0,14	0,16	0,15
Nefritis/nefropat. (no aguda ni cr.) en otra enfermedad (583.81)	395	563	958	5,40	7,65	6,53
Nefritis/nefrop. (no aguda ni cr.) y lesión renal no especificada (583.9)	152	291	443	2,08	3,95	3,02
Diabetes insípida nefrogénica (588.1)	11	9	20	0,15	0,12	0,14
Otra obstrucción ureteral (593.4)	56	60	116	0,77	0,82	0,79
Trigonitis (595.3)	63	9	72	0,86	0,12	0,49

Gráficos 10.A./10.B. Prevalencia de enfermedades raras del sistema del sistema urinario. Tasa por 10.000 según área de salud de residencia (izq.) y según sexo y grupos de edad (der.). Región de Murcia, 2013.

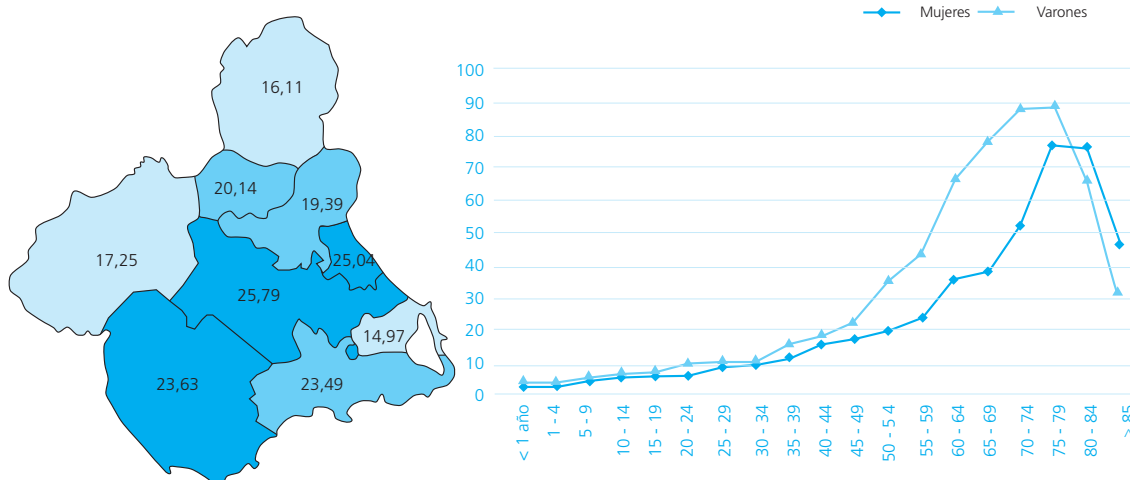


Tabla 10.B. Prevalencia de enfermedades raras del sistema urinario.  
Número de casos según enfermedad, sexo y grupos de edad. Región de Murcia, 2013.

Enfermedad (código CIE9-MC)	Sexo	<1	1-14	15-29	30-44	45-59	60-74	≥75	Total
Síndrome nefrótico y glomerulonefritis proliferativa (581.0)	M	0	0	0	3	3	0	2	8
	V	0	0	2	1	1	5	2	11
Síndrome nefrótico y glomerulonefritis membranosa (581.1)	M	0	1	4	8	12	5	8	38
	V	0	1	3	10	29	21	6	70
Síndrome nefrótico y glomerulonefritis membrano-proliferativa (581.2)	M	0	2	1	1	3	1	0	8
	V	0	0	2	1	4	2	0	9
Sínd. nefrótico y glomerulonefritis de cambios mínimos (581.3)	M	0	1	4	5	4	3	3	20
	V	0	4	6	7	4	12	5	38
Síndrome nefrótico en otras enfermedades (581.81)	M	0	1	0	3	3	5	15	27
	V	0	1	1	8	7	16	5	38
Síndrome nefrótico con otra lesión patol. renal especificada (581.89)	M	0	0	2	2	2	9	23	38
	V	1	0	3	7	12	13	14	50
Síndrome nefrótico con lesión patológica renal no especificada (582)	M	0	0	0	2	3	0	0	5
	V	0	0	0	3	4	3	1	11
Glomerulonefritis crónica proliferativa (582.0)	M	0	1	1	4	9	3	4	22
	V	0	3	4	16	13	20	2	58
Glomerulonefritis crónica membranosa (582.1)	M	0	0	0	5	3	5	5	18
	V	0	0	5	4	16	14	2	41
Glomerulonefritis crónica membrano-proliferativa (582.2)	M	0	0	0	1	4	1	1	7
	V	0	0	0	0	6	4	2	12
Glomerulonefritis crónica progresiva de evolución rápida (582.4)	M	0	0	0	1	1	4	1	7
	V	0	0	0	1	4	2	0	7
Glomerulonefritis cron. en otras enfermedades (582.81)	M	0	0	0	0	0	0	0	0
	V	0	0	0	0	0	1	0	1
Glomerulonefritis cron. con otra lesión renal especificada (582.89)	M	0	0	0	4	4	6	4	18
	V	0	0	0	3	7	9	10	29
Glomerulonefritis cron. con lesión renal no especificada (582.9)	M	0	0	2	17	23	28	29	99
	V	0	0	10	32	38	64	24	168
Nefritis y nefropatía no especificadas como agudas ni crónicas (583)	M	0	0	2	0	8	4	0	14
	V	0	1	3	6	13	12	5	40
Nefritis y nefropatía (no aguda ni crónica) proliferativa (583.0)	M	0	0	1	4	2	3	0	10
	V	0	0	4	6	5	7	1	23
Nefritis y nefropatía (no aguda ni crónica) membranosa (583.1)	M	0	0	0	1	2	1	2	6
	V	0	0	2	1	9	4	3	19
Nefritis/nefropat. (no aguda ni cr.) membrano-proliferativa (583.2)	M	0	6	2	1	9	5	1	24
	V	0	4	4	3	10	9	1	31
Nefritis/nefropat. (no aguda ni cr.) progres. evol. rápida (583.4)	M	0	0	0	0	1	7	2	10
	V	0	1	1	2	4	3	1	12
Nefritis/nefropat. (no aguda ni cr.) con necrosis corteza (583.6)	M	0	0	1	0	0	0	0	1
	V	0	0	1	0	1	0	0	2
Nefritis/nefropat. (no aguda ni cr.) en otra enfermedad (583.81)	M	0	1	9	36	35	134	180	395
	V	0	0	6	33	106	258	160	563
Otra nefrit/nefrop. (no aguda ni cr.) y lesión renal especificada (583.89)	M	0	5	7	7	12	16	19	66
	V	0	8	6	8	14	21	13	70
Nefritis/nefrop. (no aguda ni cr.) y lesión renal no especificada (583.9)	M	1	10	16	29	34	28	34	152
	V	0	14	23	53	74	82	45	291
Osteodistrofia renal (588.0)	M	0	1	2	0	1	0	0	4
	V	0	6	1	0	1	0	2	10
Diabetes insípida nefrogénica (588.1)	M	0	0	0	1	3	5	2	11
	V	0	4	1	0	1	2	1	9
Hiperparatiroidismo secundario (de origen renal) (588.81)	M	0	0	6	21	27	59	75	188
	V	0	1	8	28	57	86	83	263
Otra obstrucción ureteral (593.4)	M	0	2	1	10	25	8	10	56
	V	1	1	1	5	12	20	20	60
Cistitis intersticial crónica (595.1)	M	0	0	1	9	14	15	6	45
	V	0	0	0	1	3	9	6	19
Trigonitis (595.3)	M	0	1	8	18	19	10	7	63
	V	0	0	0	0	2	2	5	9
<b>Total</b>	<b>M</b>	<b>1</b>	<b>32</b>	<b>70</b>	<b>193</b>	<b>266</b>	<b>365</b>	<b>433</b>	<b>1.360</b>
	<b>V</b>	<b>2</b>	<b>49</b>	<b>97</b>	<b>239</b>	<b>457</b>	<b>701</b>	<b>419</b>	<b>1.964</b>

## 12. Enfermedades de la piel y tejido subcutáneo

Tabla 12.A. Prevalencia de enfermedades raras de la piel y tejido subcutáneo. Número de casos y tasa por 10.000 habitantes según enfermedad y sexo. Región de Murcia, 2013.

12.2 Otras afecciones inflamatorias de la piel	Dermatitis herpetiforme (694.0)	24	18	42	0,33	0,24	0,29
	Pénfigo (694.4)	18	29	47	0,25	0,39	0,32
	Penfigoide benigno de la membrana mucosa (694.6)	1	0	1	0,01	0,00	0,01
	Penfigoide ben. membr. muc.-con implic. ocular (694.61)	1	3	4	0,01	0,04	0,03
	Síndrome de Stevens-Johnson (695.13)	16	13	29	0,22	0,18	0,20
	Necrolisis epidérmica toxica (695.15)	1	3	4	0,01	0,04	0,03
	Enfermedad de Ritter (695.81)	1	5	6	0,01	0,07	0,04
	Pitiriasis rubra pilaris (696.4)	3	4	7	0,04	0,05	0,05
	Esclerodermia circunscrita (701.0)	95	68	163	1,30	0,92	1,11
	12.4 Otros trastornos de la piel	Acantosis nigricans adquirida (701.2)	18	15	33	0,25	0,20
Enfermedad de Fox-Fordyce (705.82)		1	2	3	0,01	0,03	0,02
<b>Total</b>							

Gráficos 12.A./12.B. Prevalencia de enfermedades raras de la piel y tejido subcutáneo. Tasa por 10.000 según área de salud de residencia (izq.) y según sexo y grupos de edad (der.). Región de Murcia, 2013.

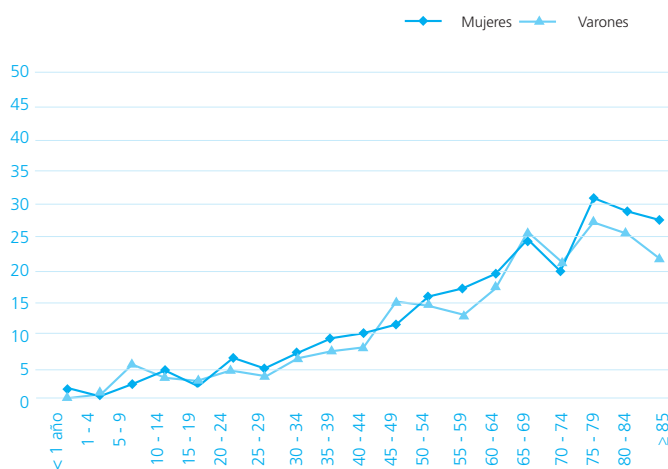
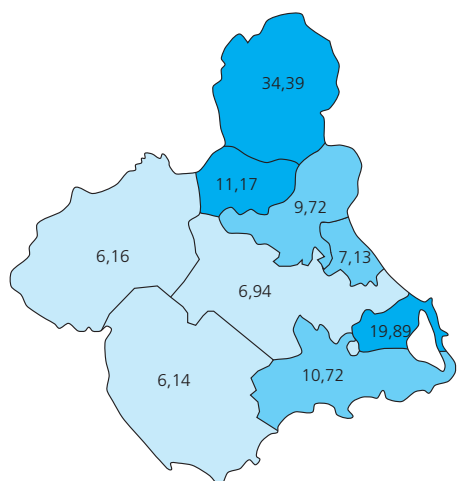


Tabla 12.B. Prevalencia de enfermedades raras de la piel y tejido subcutáneo. Número de casos según enfermedad, sexo y grupos de edad. Región de Murcia, 2013.

Enfermedad (código CIE9-MC)		Sexo	<1	1-14	15-29	30-44	45-59	60-74	≥75	Total
Dermatitis herpetiforme (694.0)	M	0	2	2	7	6	2	5	24	
	V	0	2	1	8	3	4	0	18	
Dermatitis pustular subcorneal (694.1)	M	0	0	1	1	4	3	1	10	
	V	0	0	0	0	2	1	0	3	
Pénfigo (694.4)	M	0	0	0	5	3	6	4	18	
	V	0	0	0	6	7	7	9	29	
Penfigoide (694.5)	M	0	0	2	1	4	4	17	28	
	V	0	0	1	0	1	4	8	14	
Penfigoide benigno de la membrana mucosa (694.6)	M	0	0	0	0	0	0	1	1	
	V	0	0	0	0	0	0	0	0	
Penfigoide benigno de la membrana mucosa-sin implicación ocular (694.60)	M	0	0	0	0	0	2	1	3	
	V	0	0	0	0	0	0	1	1	
Penfigoide benigno de la membrana mucosa-con implicación ocular (694.61)	M	0	0	0	0	0	0	1	1	
	V	0	0	1	0	0	1	1	3	
12.2 Otras afecciones inflamatorias de la piel	Eritema multiforme (695.1)	M	0	7	2	19	7	6	8	49
		V	0	13	9	14	14	5	5	60
Síndrome de Stevens-Johnson (695.13)	M	0	0	3	8	3	2	0	16	
	V	0	4	1	3	2	1	2	13	
Síndrome mixto síndrome de Stevens-Johnson - necrolisis epidérmica tóxica (695.14)	M	0	0	0	0	0	0	0	0	
	V	0	0	0	0	0	1	0	1	
Necrolisis epidérmica tóxica (695.15)	M	0	0	0	1	0	0	0	1	
	V	0	0	0	1	0	0	2	3	
Lupus eritematoso (695.4)	M	0	0	4	26	21	10	3	64	
	V	0	0	0	2	15	9	2	28	
Enfermedad de Ritter (695.81)	M	0	1	0	0	0	0	0	1	
	V	0	5	0	0	0	0	0	5	
Parapsoriasis (696.2)	M	0	0	4	5	8	1	2	20	
	V	0	1	1	5	2	2	2	13	
Pitiriasis rubra pilaris (696.4)	M	0	1	0	1	1	0	0	3	
	V	0	0	1	1	2	0	0	4	
Liquen plano (697.0)	M	0	1	5	11	24	23	9	73	
	V	0	1	3	17	20	8	2	51	
12.4 Otros trastornos de la piel	Esclerodermia circunscrita (701.0)	M	0	5	14	13	25	23	15	95
		V	0	4	5	13	17	18	11	68
Queratoderma adquirido (701.1)	M	0	3	6	34	75	95	106	319	
	V	0	5	14	42	74	117	103	355	
Acantosis nigricans adquirida (701.2)	M	0	5	5	4	2	1	1	18	
	V	0	4	2	2	3	1	3	15	
Otras atrofas/hipertrofias de la piel especificadas (701.8)	M	1	2	5	12	15	8	6	49	
	V	0	1	4	13	36	9	6	69	
Enfermedad de Fox-Fordyce (705.82)	M	0	0	0	1	0	0	0	1	
	V	0	0	1	1	0	0	0	2	
<b>Total</b>	<b>M</b>	<b>1</b>	<b>27</b>	<b>53</b>	<b>149</b>	<b>198</b>	<b>186</b>	<b>180</b>	<b>794</b>	
	<b>V</b>	<b>0</b>	<b>40</b>	<b>44</b>	<b>128</b>	<b>198</b>	<b>188</b>	<b>157</b>	<b>755</b>	



### 13. Enfermedades del sistema musculoesquelético y del tejido conjuntivo

Tabla 13.A. Prevalencia de enfermedades raras del sistema musculoesquelético y del tejido conjuntivo. Número de casos y tasa por 10.000 habitantes según enfermedad y sexo. Región de Murcia, 2013.

	Enfermedad (código CIE9-MC)						
		Mujeres	Varones	Total	Mujeres	Varones	Total
13.2 Trastornos no traumáticos de las articulaciones	Síndrome de Felty (714.1)	22	12	34	0,30	0,16	0,23
	Poliartritis crónica juvenil (714.3)	14	8	22	0,19	0,11	0,15
	Artritis reumatoide juvenil poliarticular, crónica o no especificada (714.30)	140	67	207	1,92	0,91	1,41
	Artritis reumatoide juvenil poliarticular aguda (714.31)	15	6	21	0,21	0,08	0,14
	Artritis reum. juv. oligoarticular o pauciarticular (714.32)	12	12	24	0,16	0,16	0,16
	Artritis reumatoide juvenil monoarticular (714.33)	6	10	16	0,08	0,14	0,11
	Pulmón reumatoideo (714.81)	5	5	10	0,07	0,07	0,07
	Enf Kaschin-Beck (716.0 [0-9])	6	3	9	0,08	0,04	0,06
	Sinovitis vellonodular (719.2 [0-9])	79	86	165	1,08	1,17	1,12
	Reumatismo palindrómico (719.3 [0-9])	17	12	29	0,23	0,16	0,20
13.3 Espondilosis, trastornos del disco intervertebral, otros problemas de espalda	Espondilitis anquilosante (720.0)	137	318	455	1,87	4,32	3,10
	Entesopatía vertebral (720.1)	3	2	5	0,04	0,03	0,03
	Hiperostosis espinal anquilosante (721.6)	31	41	72	0,42	0,56	0,49
	Otros síndromes que afectan a la región cervical (723.8)	49	40	89	0,67	0,54	0,61
13.7 Lupus eritematoso sistémico y enfermedades del tejido conectivo	Enfermedades sistémicas del tejido conjuntivo (710)	3	0	3	0,04	0,00	0,02
	Lupus eritematoso relativo sistémico (710.0)	570	96	666	7,80	1,30	4,54
	Esclerosis sistémica (710.1)	123	24	147	1,68	0,33	1,00
	Síndrome sicca (710.2)	372	39	411	5,09	0,53	2,80
	Dermatomiositis (710.3)	35	17	52	0,48	0,23	0,35
	Polimiositis (710.4)	22	11	33	0,30	0,15	0,22
	Otras enf. sistémicas del tejido conectivo (710.8)	15	5	20	0,21	0,07	0,14
	Enf sistémica del tejido conectivo no especificada (710.9)	40	11	51	0,55	0,15	0,35
13.8 Otras enfermedades del tejido conectivo	Síndrome miálgico eosinofílico (710.5)	5	0	5	0,07	0,00	0,03
	Polimialgia reumática (725)	389	193	583	5,32	2,62	3,97
	Tumor de células gigantes de vainas tendinosas (727.02)	31	19	50	0,42	0,26	0,34
	Miositis osificante progresiva (728.11)	3	2	5	0,04	0,03	0,03
	Otras fibromatosis (728.79)	8	7	15	0,11	0,10	0,10
13.9 Otras enfermedades óseas y deformidades musculoesqueléticas	Osteítis deformante sin mención de tumor óseo (731.0)	68	72	140	0,93	0,98	0,95
	Osteoartropatía pulmonar hipertrófica (731.2)	2	1	3	0,03	0,01	0,02
	Osteocondrosis juvenil vertebral (732.0)	13	16	29	0,18	0,22	0,20
	Osteocondrosis juvenil de cadera y pelvis (732.1)	41	94	135	0,56	1,28	0,92
	Osteocondrosis juvenil de extremidad superior (732.3)	11	52	63	0,15	0,71	0,43
	Osteocondrosis juvenil extrem. inferior salvo pie (732.4)	44	97	141	0,60	1,32	0,96
	Osteocondrosis juvenil de pie (732.5)	56	69	125	0,77	0,94	0,85
	Osteocondritis disecante (732.7)	42	64	106	0,57	0,87	0,72
	Enfermedad de Tietze (733.6)	115	90	205	1,57	1,22	1,40
	Algoneurodistrofia (733.7)	21	24	45	0,29	0,33	0,31
		<b>2.565</b>	<b>1.625</b>	<b>4.191</b>	<b>35,09</b>	<b>22,08</b>	<b>28,57</b>

Gráficos 13.A./13.B. Prevalencia de enfermedades raras del sistema musculoesquelético y del tejido conjuntivo. Tasa por 10.000 según área de salud de residencia (izq.) y según sexo y grupos de edad (der.). Región de Murcia, 2013.

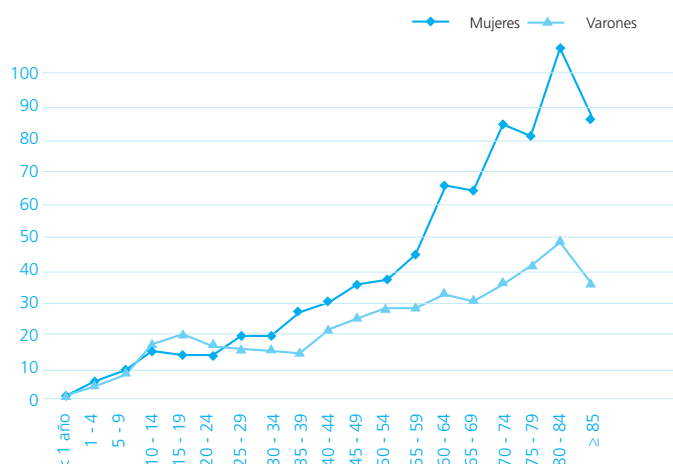
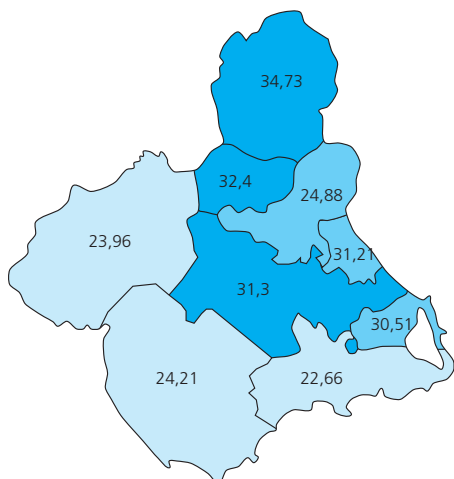


Tabla 13.B. Prevalencia de enfermedades raras del sistema musculoesquelético y del tejido conjuntivo. Número de casos según enfermedad, sexo y grupos de edad. Región de Murcia, 2013.

Enfermedad (código CIE9-MC)	Sexo	<1	1-14	15-29	30-44	45-59	60-74	≥75	Total	
Síndrome de Felty (714.1)	M	0	0	2	1	9	7	3	22	
	V	0	0	1	3	3	4	1	12	
Poliartritis crónica juvenil (714.3)	M	0	12	1	1	0	0	0	14	
	V	0	5	2	1	0	0	0	8	
Artritis reumatoide juvenil poliarticular, crónica o no especificada (714.30)	M	0	41	27	24	22	22	4	140	
	V	0	23	14	14	8	6	2	67	
Artritis reumatoide juvenil poliarticular aguda (714.31)	M	0	8	6	1	0	0	0	15	
	V	0	4	2	0	0	0	0	6	
Artritis reum. juv. oligoarticular o pauciar-ticular (714.32)	M	0	10	0	0	0	0	2	12	
	V	0	9	2	1	0	0	0	12	
Artritis reumatoide juvenil monoarticular (714.33)	M	0	5	1	0	0	0	0	6	
	V	0	9	1	0	0	0	0	10	
Pulmón reumatoideo (714.81)	M	0	0	0	0	2	2	1	5	
	V	0	0	0	1	2	2	0	5	
Enf Kaschin-Beck (716.0 [0-9])	M	0	0	0	1	2	1	2	6	
	V	0	1	0	0	1	1	0	3	
Sinovitis vellonodular (719.2 [0-9])	M	0	2	13	13	26	13	12	79	
	V	0	4	12	26	25	16	3	86	
Reumatismo palindrómico (719.3 [0-9])	M	0	0	0	4	4	7	2	17	
	V	0	0	0	3	7	1	1	12	
Espondilitis anquilosante (720.0)	M	0	1	5	51	41	27	12	137	
	V	0	1	15	77	114	85	26	318	
13.3 Espondi- lisis, trastorno del disco inter- vertebral, otros problemas de espalda	Entesopatía vertebral (720.1)	M	0	0	0	1	0	0	2	3
		V	0	0	0	1	1	0	0	2
Hiperostosis espinal anquilosante (721.6)	M	0	0	0	0	1	12	18	31	
	V	0	0	0	0	4	17	20	41	
Otros síndromes que afectan a la región cervical (723.8)	M	0	0	1	10	18	14	6	49	
	V	0	0	4	7	13	8	8	40	

Tabla 13.B. (Continuación)

Enfermedad (código CIE9-MC)		Sexo	<1	1-14	15-29	30-44	45-59	60-74	≥75	Total
13.7 Lupus eritematoso sistémico y enfermedades del tejido conectivo	Enfermedades sistémicas del tejido conjuntivo (710)	M	0	1	0	0	2	0	0	3
		V	0	0	0	0	0	0	0	0
	Lupus eritematoso relativo sistémico (710.0)	M	0	3	65	206	166	94	36	570
		V	0	2	8	29	30	17	10	96
	Esclerosis sistémica (710.1)	M	0	1	3	21	32	41	25	123
		V	0	1	2	2	9	8	2	24
	Síndrome sicca (710.2)	M	0	0	2	34	67	161	108	372
		V	1	0	1	9	10	7	11	39
	Dermatomiositis (710.3)	M	0	1	3	7	5	11	8	35
		V	0	4	3	3	4	2	1	17
	Polimiositis (710.4)	M	0	0	2	3	5	8	4	22
		V	0	0	0	2	3	5	1	11
	Otras enf. sistémicas del tejido conectivo (710.8)	M	0	1	2	1	4	5	2	15
	V	0	0	0	2	2	1	0	5	
Enf sistémica del tejido conectivo no especificada (710.9)	M	0	0	4	8	10	11	7	40	
	V	0	0	1	4	1	2	3	11	
13.8 Otras enfermedades del tejido conectivo	Síndrome miálgico eosinofílico (710.5)	M	0	0	0	1	1	3	0	5
		V	0	0	0	0	0	0	0	0
	Polimialgia reumática (725)	M	0	0	0	5	13	96	275	389
		V	0	0	0	1	7	41	144	193
	Tumor de células gigantes de vainas tendinosas (727.02)	M	0	0	3	5	16	6	1	31
		V	0	0	1	7	10	1	0	19
	Miositis osificante progresiva (728.11)	M	0	0	0	0	2	1	0	3
	V	0	0	0	1	0	1	0	2	
Otras fibromatosis (728.79)	M	0	2	0	4	0	2	0	8	
	V	0	1	0	2	2	1	1	7	
13.9 Otras enfermedades óseas y deformidades musculoesqueléticas	Osteítis deformante sin mención de tumor óseo (731.0)	M	0	0	0	3	8	19	38	68
		V	0	0	1	2	9	26	34	72
	Osteoartropatía pulmonar hipertrófica (731.2)	M	0	0	0	0	1	1	0	2
		V	0	0	0	0	0	1	0	1
	Osteocondrosis juvenil vertebral (732.0)	M	0	3	4	0	2	0	4	13
		V	0	0	8	5	3	0	0	16
	Osteocondrosis juvenil de cadera y pelvis (732.1)	M	0	10	14	5	6	2	4	41
		V	0	33	23	15	15	7	1	94
	Osteocondrosis juvenil de extremidad superior (732.3)	M	0	5	4	0	2	0	0	11
		V	0	17	24	6	5	0	0	52
	Osteocondrosis juvenil de extremidad inferior salvo pie (732.4)	M	0	5	17	5	5	9	3	44
		V	0	8	48	16	17	8	0	97
	Osteocondrosis juvenil de pie (732.5)	M	0	2	9	10	15	19	1	56
		V	0	2	8	27	19	11	2	69
	Osteocondritis disecante (732.7)	M	0	1	5	7	12	15	2	42
		V	0	1	22	18	16	6	1	64
Enfermedad de Tietze (733.6)	M	0	2	5	16	43	38	11	115	
	V	0	0	11	22	38	17	2	90	
Algoneurodistrofia (733.7)	M	0	0	0	4	9	6	2	21	
	V	0	0	0	5	13	4	2	24	
<b>Total</b>	<b>M</b>	<b>0</b>	<b>116</b>	<b>198</b>	<b>452</b>	<b>551</b>	<b>653</b>	<b>595</b>	<b>2.565</b>	
	<b>V</b>	<b>1</b>	<b>125</b>	<b>214</b>	<b>312</b>	<b>391</b>	<b>306</b>	<b>276</b>	<b>1.625</b>	

## 14. Anomalías congénitas

### 14.1. Anomalías congénitas cardíacas y circulatorias

Tabla 14.1.A. Prevalencia de enfermedades raras. Anomalías congénitas cardíacas y circulatorias. Número de casos y tasa por 10.000 habitantes según enfermedad y sexo. Región de Murcia, 2013.

Enfermedad (código CIE9-MC)	Número de casos			Tasa por 10.000		
	Mujeres	Varones	Total	Mujeres	Varones	Total
Tronco arterioso común (745.0)	4	4	8	0,05	0,05	0,05
Transposición completa de grandes vasos (745.10)	1	0	1	0,01	0,00	0,01
Ventrículo derecho de doble salida (745.11)	11	12	23	0,15	0,16	0,16
Transposición corregida de grandes vasos (745.12)	3	0	3	0,04	0,00	0,02
Otra transposición de grandes vasos (745.19)	1	1	2	0,01	0,01	0,01
Tetralogía de Fallot (745.2)	0	1	1	0,00	0,01	0,01
Ventrículo común (745.3)	32	31	63	0,44	0,42	0,43
Defecto de tabique ventricular (745.4)	4	1	5	0,05	0,01	0,03
Defectos de los cojinetes endocárdicos (745.6)	178	178	356	2,44	2,42	2,43
Defecto de los cojinetes endocárdicos de tipo no especific. (745.60)	0	1	1	0,00	0,01	0,01
Defecto ostium primum (745.61)	16	5	21	0,22	0,07	0,14
Otros defectos de los cojinetes endocárdicos NCOC (745.69)	21	12	33	0,29	0,16	0,22
Otras anomalías del cierre septal (745.8)	3	2	5	0,04	0,03	0,03
Defecto del cierre de tabique no especificado (745.9)	4	4	8	0,05	0,05	0,05
Anomalía de la válvula pulmonar no especificada (746.00)	4	1	5	0,05	0,01	0,03
Atresia, congénita (746.01)	1	0	1	0,01	0,00	0,01
Estenosis congénita (746.02)	25	24	49	0,34	0,33	0,33
Otras anomalías de la válvula pulmonar NCOC (746.09)	1	1	2	0,01	0,01	0,01
Atresia y estenosis tricuspídeas congénitas (746.1)	5	5	10	0,07	0,07	0,07
Anomalía de Ebstein (746.2)	8	5	13	0,11	0,07	0,09
Estenosis congénita de la válvula aórtica (746.3)	10	25	35	0,14	0,34	0,24
Insuficiencia congénita de la válvula aórtica (746.4)	28	90	118	0,38	1,22	0,80
Estenosis mitral congénita (746.5)	0	2	2	0,00	0,03	0,01
Insuficiencia mitral congénita (746.6)	3	6	9	0,04	0,08	0,06
Estenosis subaórtica (746.81)	15	9	24	0,21	0,12	0,16
Corazón triauricular (746.82)	3	1	4	0,04	0,01	0,03
Estenosis infundibular pulmonar (746.83)	2	2	4	0,03	0,03	0,03
Anomalías obstructivas del corazón NCOC (746.84)	224	401	626	3,06	5,45	4,27
Anomalía de arteria coronaria (746.85)	48	119	168	0,66	1,62	1,15
Bloqueo cardíaco congénito (746.86)	7	11	18	0,10	0,15	0,12
Malposición cardíaca y del ápex cardíaco (746.87)	3	7	10	0,04	0,10	0,07
Otras anomalías cardíacas congénitas NCOC (746.89)	117	258	375	1,60	3,51	2,56
Anomalía cardíaca congénita no especificada (746.9)	84	92	176	1,15	1,25	1,20
Conducto arterioso abierto (747.0)	231	235	466	3,16	3,19	3,18
Coartación de aorta (preductal) (postductal) (747.10)	23	50	73	0,31	0,68	0,50
Interrupción del arco aórtico (747.11)	0	1	1	0,00	0,01	0,01
Anomalía congénita de aorta no especificada (747.20)	1	1	2	0,01	0,01	0,01
Anomalías del arco aórtico (747.21)	3	8	11	0,04	0,11	0,07
Atresia y estenosis de aorta (747.22)	14	18	33	0,19	0,24	0,22
Otras anomalías congénitas de aorta NCOC (747.29)	41	57	98	0,56	0,77	0,67
Anomalías de la arteria pulmonar (747.3)	81	84	165	1,11	1,14	1,12
Anomalías de grandes venas sin especificar (747.40)	5	12	17	0,07	0,16	0,12
Conexión anómala total de venas pulmonares (747.41)	8	8	16	0,11	0,11	0,11
Conexión anómala parcial de venas pulmonares (747.42)	3	0	3	0,04	0,00	0,02
Otras anomalías de grandes venas (747.49)	12	14	26	0,16	0,19	0,18
Anomalía del sistema vascular periférico, sitio no especific. (747.60)	27	29	56	0,37	0,39	0,38

Tabla 14.1.A. (Continuación)

Enfermedad (código CIE9-MC)	Número de casos			Tasa por 10.000		
	Mujeres	Varones	Total	Mujeres	Varones	Total
Anomalía de los vasos renales (747.62)	4	5	9	0,05	0,07	0,06
Anomalía de los vasos de miembros superiores (747.63)	10	18	28	0,14	0,24	0,19
Anomalía de los vasos de miembros inferiores (747.64)	27	18	45	0,37	0,24	0,31
Anomalía de otros sitios espec. del sist. vascular periférico (747.69)	23	33	56	0,31	0,45	0,38
Anomalías del sistema cerebrovascular (747.81)	185	191	376	2,53	2,60	2,56
Anomalías de los vasos espinales (747.82)	4	10	14	0,05	0,14	0,10
Circulación fetal persistente (747.83)	34	57	91	0,47	0,77	0,62
Otras anomalías circulatorias NCOC (747.89)	7	7	14	0,10	0,10	0,10
Otras anomalías del aparato circulatorio no especificadas (747.9)	3	5	8	0,04	0,07	0,05
<b>Total</b>	<b>1.621</b>	<b>2.185</b>	<b>3.809</b>	<b>22,18</b>	<b>29,69</b>	<b>25,97</b>

Gráficos 14.1.A./14.1.B. Prevalencia de enfermedades raras. Anomalías congénitas cardíacas y circulatorias. Tasa por 10.000 según área de salud de residencia (izq.) y según sexo y grupos de edad (der.). Región de Murcia, 2013.

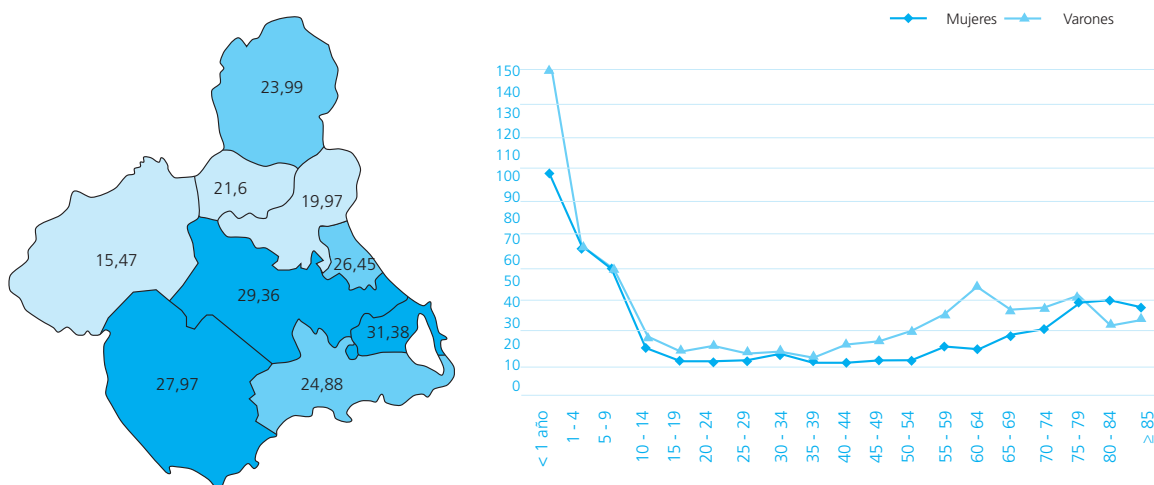


Tabla 14.1.B. Prevalencia de enfermedades raras. Anomalías congénitas cardíacas y circulatorias. Número de casos según enfermedad, sexo y grupos de edad. Región de Murcia, 2013.

Enfermedad (código CIE9-MC)	Sexo	<1	1-14	15-29	30-44	45-59	60-74	≥75	Total
Tronco arterioso común (745.0)	M	0	4	0	0	0	0	0	4
	V	0	3	0	0	0	1	0	4
Transposición completa de grandes vasos (745.10)	M	0	1	0	0	0	0	0	1
	V	0	0	0	0	0	0	0	0
Ventrículo derecho de doble salida (745.11)	M	0	6	2	3	0	0	0	11
	V	1	6	3	2	0	0	0	12
Transposición corregida de grandes vasos (745.12)	M	0	0	0	3	0	0	0	3
	V	0	0	0	0	0	0	0	0
Otra transposición de grandes vasos (745.19)	M	0	0	0	0	0	1	0	1
	V	0	1	0	0	0	0	0	1
Tetralogía de Fallot (745.2)	M	0	0	0	0	0	0	0	0
	V	0	0	0	0	0	1	0	1
Ventrículo común (745.3)	M	1	13	9	6	1	1	1	32
	V	2	11	4	7	5	2	0	31
Defecto de tabique ventricular (745.4)	M	0	2	1	1	0	0	0	4
	V	0	1	0	0	0	0	0	1
Defectos de los cojinetes endocárdicos (745.6)	M	15	124	16	14	5	2	2	178
	V	19	114	18	11	6	6	4	178
Defecto de los cojinetes endocárdicos de tipo no especific. (745.60)	M	0	0	0	0	0	0	0	0
	V	0	0	1	0	0	0	0	1
Defecto ostium primum (745.61)	M	0	4	1	6	3	0	2	16
	V	0	3	1	0	0	1	0	5
Otros defectos de los cojinetes endocárdicos NCOC (745.69)	M	0	6	5	3	2	1	4	21
	V	1	6	1	1	2	1	0	12
Otras anomalías del cierre septal (745.8)	M	0	2	0	0	0	1	0	3
	V	0	1	0	0	1	0	0	2
Defecto del cierre de tabique no especificado (745.9)	M	0	1	1	2	0	0	0	4
	V	0	2	0	1	0	0	1	4
Anomalía de la válvula pulmonar no especificada (746.00)	M	0	2	1	0	0	1	0	4
	V	0	1	0	0	0	0	0	1
Atresia, congénita (746.01)	M	0	0	0	1	0	0	0	1
	V	0	0	0	0	0	0	0	0
Estenosis congénita (746.02)	M	4	12	3	4	1	1	0	25
	V	2	13	4	4	1	0	0	24
Otras anomalías de la válvula pulmonar NCOC (746.09)	M	0	0	0	1	0	0	0	1
	V	0	1	0	0	0	0	0	1
Atresia y estenosis tricuspídeas congénitas (746.1)	M	0	2	3	0	0	0	0	5
	V	0	1	1	1	1	1	0	5
Anomalía de Ebstein (746.2)	M	0	3	1	2	1	1	0	8
	V	0	1	3	1	0	0	0	5
Estenosis congénita de la válvula aórtica (746.3)	M	2	1	0	5	1	1	0	10
	V	1	7	4	4	3	4	2	25
Insuficiencia congénita de la válvula aórtica (746.4)	M	0	1	6	4	11	5	1	28
	V	2	8	6	18	38	18	0	90
Estenosis mitral congénita (746.5)	M	0	0	0	0	0	0	0	0
	V	0	1	0	0	1	0	0	2
Insuficiencia mitral congénita (746.6)	M	0	2	1	0	0	0	0	3
	V	1	3	0	1	1	0	0	6
Estenosis subaórtica (746.81)	M	0	0	1	4	6	3	1	15
	V	0	1	3	1	1	3	0	9
Corazón triauricular (746.82)	M	0	0	0	0	0	2	1	3
	V	0	0	1	0	0	0	0	1
Estenosis infundibular pulmonar (746.83)	M	0	1	0	1	0	0	0	2
	V	1	1	0	0	0	0	0	2
Anomalías obstructivas del corazón NCOC (746.84)	M	0	9	10	24	44	75	62	224
	V	2	6	33	80	127	111	42	401
Anomalía de arteria coronaria (746.85)	M	1	2	0	7	8	16	14	48
	V	2	3	5	12	35	40	22	119
Bloqueo cardíaco congénito (746.86)	M	0	1	2	2	2	0	0	7
	V	0	3	2	2	2	1	1	11
Malposición cardíaca y del ápex cardíaco (746.87)	M	1	0	0	1	1	0	0	3
	V	0	0	0	0	2	5	0	7
Otras anomalías cardíacas congénitas NCOC (746.89)	M	2	25	10	25	32	15	8	117
	V	4	25	39	82	56	42	10	258

Tabla 14.1.B. (Continuación)

Enfermedad (código CIE9-MC)	Sexo	<1	1-14	15-29	30-44	45-59	60-74	≥75	Total
Anomalía cardíaca congénita no especificada (746.9)	M	7	30	17	19	7	3	1	84
	V	4	43	28	8	3	5	1	92
Conducto arterioso abierto (747.0)	M	26	183	16	5	0	1	0	231
	V	32	187	13	1	0	0	2	235
Coartación de aorta (preductal) (postductal) (747.10)	M	1	8	8	4	2	0	0	23
	V	1	21	15	6	4	2	1	50
Interrupción del arco aórtico (747.11)	M	0	0	0	0	0	0	0	0
	V	0	1	0	0	0	0	0	1
Anomalía congénita de aorta no especificada (747.20)	M	0	1	0	0	0	0	0	1
	V	0	0	0	0	0	0	0	1
Anomalías del arco aórtico (747.21)	M	1	1	0	1	0	0	0	3
	V	1	1	2	1	0	3	0	8
Atresia y estenosis de aorta (747.22)	M	0	0	1	0	0	3	10	14
	V	0	3	2	0	4	5	4	18
Otras anomalías congénitas de aorta NCOC (747.29)	M	0	2	1	0	1	9	28	41
	V	0	3	0	1	5	16	32	57
Anomalías de la arteria pulmonar (747.3)	M	8	57	5	8	1	0	2	81
	V	19	50	5	2	4	2	2	84
Anomalías de grandes venas sin especificar (747.40)	M	0	1	0	1	0	1	2	5
	V	0	6	2	0	2	2	0	12
Conexión anómala total de venas pulmonares (747.41)	M	0	3	0	2	2	0	1	8
	V	2	3	1	1	0	0	1	8
Conexión anómala parcial de venas pulmonares (747.42)	M	0	2	1	0	0	0	0	3
	V	0	0	0	0	0	0	0	0
Otras anomalías de grandes venas (747.49)	M	1	2	1	3	1	1	3	12
	V	0	3	2	2	3	1	3	14
Anomalía del sistema vascular periférico, sitio no especific. (747.60)	M	1	6	4	6	5	2	3	27
	V	0	4	4	5	10	5	1	29
Anomalía de los vasos gastrointestinales (747.61)	M	0	1	2	3	0	1	2	9
	V	0	0	0	3	4	5	1	13
Anomalía de los vasos renales (747.62)	M	0	0	2	1	1	0	0	4
	V	0	0	0	1	2	2	0	5
Anomalía de los vasos de miembros superiores (747.63)	M	0	0	2	6	1	1	0	10
	V	0	3	3	5	3	4	0	18
Anomalía de los vasos de miembros inferiores (747.64)	M	0	6	1	8	7	2	3	27
	V	0	3	1	3	1	5	5	18
Anomalía de otros sitios espec. del sist. vascular periférico (747.69)	M	1	4	1	7	6	2	2	23
	V	3	9	5	1	4	9	2	33
Anomalías del sistema cerebrovascular (747.81)	M	1	11	23	55	53	28	14	185
	V	2	5	18	55	62	32	17	191
Anomalías de los vasos espinales (747.82)	M	0	0	1	1	0	2	0	4
	V	0	0	0	3	1	3	3	10
Circulación fetal persistente (747.83)	M	8	26	0	0	0	0	0	34
	V	19	38	0	0	0	0	0	57
Otras anomalías circulatorias NCOC (747.89)	M	0	0	1	0	1	2	3	7
	V	0	2	1	2	0	1	1	7
Otras anomalías del aparato circulatorio no especificadas (747.9)	M	0	3	0	0	0	0	0	3
	V	0	1	0	0	0	2	2	5
<b>Total</b>	<b>M</b>	<b>81</b>	<b>571</b>	<b>160</b>	<b>249</b>	<b>206</b>	<b>184</b>	<b>170</b>	<b>1.621</b>
	<b>V</b>	<b>121</b>	<b>609</b>	<b>231</b>	<b>328</b>	<b>395</b>	<b>341</b>	<b>160</b>	<b>2.185</b>

## 14.2. Anomalías congénitas digestivas

Tabla 14.2.A. Prevalencia de enfermedades raras. Anomalías congénitas digestivas.  
Número de casos y tasa por 10.000 habitantes según enfermedad y sexo. Región de Murcia, 2013.

Enfermedad (código CIE9-MC)	Número de casos			Tasa por 10.000		
	Mujeres	Varones	Total	Mujeres	Varones	Total
Anquiloglosia (lengua fija) (750.0)	369	941	1.310	5,05	12,79	8,93
Anomalía de la lengua no especificada (750.10)	2	4	6	0,03	0,05	0,04
Adherencias congénitas de la lengua (750.12)	2	3	5	0,03	0,04	0,03
Macroglosia congénita (750.15)	5	7	12	0,07	0,10	0,08
Otras anomalías de la lengua NCOC (750.19)	2	5	7	0,03	0,07	0,05
Otras anomalías especificadas de boca y faringe (750.2)	0	1	1	0,00	0,01	0,01
Ausencia de glándula salival (750.21)	1	2	3	0,01	0,03	0,02
Fistula de glándula salival congénita (750.24)	1	0	1	0,01	0,00	0,01
Otras anomalías específicas de boca (750.26)	24	20	44	0,33	0,27	0,30
Divertículo faríngeo (750.27)	0	2	2	0,00	0,03	0,01
Otras anomalías especificadas de faringe (750.29)	1	1	2	0,01	0,01	0,01
Fistula traqueoesofágica con atresia y estenosis esofágicas (750.3)	65	91	157	0,89	1,24	1,07
Otras anomalías especificadas del esófago (750.4)	24	24	48	0,33	0,33	0,33
Estenosis pilórica hipertrófica congénita (750.5)	26	110	136	0,36	1,49	0,93
Hernia hiatal congénita (750.6)	4	1	5	0,05	0,01	0,03
Otras anomalías especificadas del estómago (750.7)	2	6	8	0,03	0,08	0,05
Otras anomalías especificadas del tracto digestivo superior (750.8)	1	1	2	0,01	0,01	0,01
Anomalía del tracto digestivo superior no especificada (750.9)	7	20	27	0,10	0,27	0,18
Divertículo de Meckel (751.0)	65	141	206	0,89	1,92	1,40
Atresia y estenosis del intestino delgado (751.1)	12	11	23	0,16	0,15	0,16
Atresia y estenosis de intestino grueso, recto y canal anal (751.2)	16	21	37	0,22	0,29	0,25
Enfermedad de Hirschsprung y otros trast. funcion. cong. colon (751.3)	15	36	51	0,21	0,49	0,35
Anomalías de fijación intestinal (751.4)	30	37	67	0,41	0,50	0,46
Otras anomalías del intestino (751.5)	184	141	326	2,52	1,92	2,22
Anomalía no especif. de vesícula biliar, vías biliares e hígado (751.60)	7	6	13	0,10	0,08	0,09
Atresia biliar (751.61)	9	12	21	0,12	0,16	0,14
Enfermedad quística congénita de hígado (751.62)	13	3	16	0,18	0,04	0,11
Otras anomalías de vesícula biliar, vías biliares e hígado (751.69)	81	48	129	1,11	0,65	0,88
Anomalías pancreáticas (751.7)	25	33	58	0,34	0,45	0,40
Otras anomalías especificadas del aparato digestivo (751.8)	1	0	1	0,01	0,00	0,01
Anomalía del aparato digestivo no especificada (751.9)	2	3	5	0,03	0,04	0,03
<b>Total</b>	<b>996</b>	<b>1.731</b>	<b>2.729</b>	<b>13,63</b>	<b>23,52</b>	<b>18,60</b>



Gráficos 14.2.A./14.2.B. Prevalencia de enfermedades raras. Anomalías congénitas digestivas. Tasa por 10.000 según área de salud de residencia (izq.) y según sexo y grupos de edad (der.). Región de Murcia, 2013.

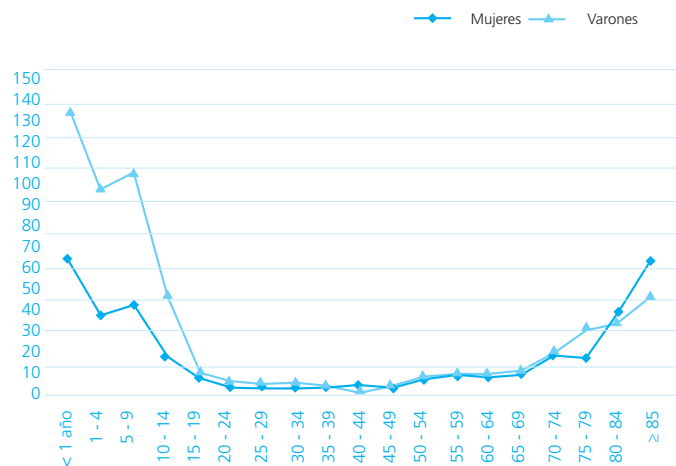
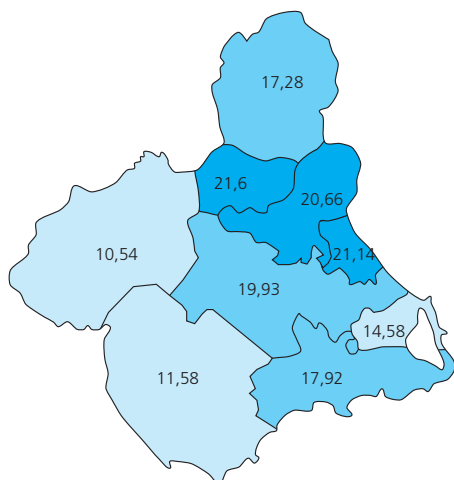


Tabla 14.2.B. Prevalencia de enfermedades raras. Anomalías congénitas digestivas. Número de casos según enfermedad, sexo y grupos de edad. Región de Murcia, 2013.

Enfermedad (código CIE9-MC)	Sexo	<1	1-14	15-29	30-44	45-59	60-74	≥75	Total
Anquiloglosia (lengua fija) (750.0)	M	39	287	33	7	1	1	1	369
	V	73	792	57	10	6	1	2	941
Anomalía de la lengua no especificada (750.10)	M	0	0	2	0	0	0	0	2
	V	0	2	0	0	2	0	0	4
Adherencias congénitas de la lengua (750.12)	M	0	2	0	0	0	0	0	2
	V	0	3	0	0	0	0	0	3
Macroglosia congénita (750.15)	M	2	2	0	1	0	0	0	5
	V	1	3	0	1	2	0	0	7
Otras anomalías de la lengua NCOO (750.19)	M	0	1	1	0	0	0	0	2
	V	0	3	0	0	0	1	1	5
Otras anomalías especificadas de boca y faringe (750.2)	M	0	0	0	0	0	0	0	0
	V	0	0	1	0	0	0	0	1
Ausencia de glándula salival (750.21)	M	0	0	0	1	0	0	0	1
	V	0	0	0	0	0	2	0	2
Fistula de glándula salival congénita (750.24)	M	0	0	0	1	0	0	0	1
	V	0	0	0	0	0	0	0	0
Otras anomalías específicas de boca (750.26)	M	0	19	1	1	2	0	1	24
	V	0	9	2	6	2	1	0	20
Divertículo faríngeo (750.27)	M	0	0	0	0	0	0	0	0
	V	0	0	0	0	0	0	2	2
Otras anomalías especificadas de faringe (750.29)	M	0	1	0	0	0	0	0	1
	V	0	0	0	0	0	0	1	1
Fistula traqueoesofágica con atresia y estenosis esofágicas (750.3)	M	1	6	0	8	14	14	22	65
	V	2	7	1	8	23	22	28	91
Otras anomalías especificadas del esófago (750.4)	M	0	0	0	1	0	10	13	24
	V	0	1	0	0	2	9	12	24
Estenosis pilórica hipertrófica congénita (750.5)	M	0	25	0	0	1	0	0	26
	V	17	92	1	0	0	0	0	110
Hernia hiatal congénita (750.6)	M	0	2	1	0	0	0	1	4
	V	0	1	0	0	0	0	0	1
Otras anomalías especificadas del estómago (750.7)	M	0	0	2	0	0	0	0	2
	V	0	2	2	0	2	0	0	6
Otras anomalías especificadas del tracto digestivo superior (750.8)	M	0	0	0	1	0	0	0	1
	V	0	1	0	0	0	0	0	1

Tabla 14.2.B. (Continuación)

Enfermedad (código CIE9-MC)	Sexo	<1	1-14	15-29	30-44	45-59	60-74	≥75	Total
Anomalía del tracto digestivo superior no especificada (750.9)	M	0	3	2	1	0	0	1	7
	V	1	3	4	1	5	2	4	20
Divertículo de Meckel (751.0)	M	0	6	12	14	16	7	10	65
	V	0	27	28	21	25	23	17	141
Atresia y estenosis del intestino delgado (751.1)	M	2	6	1	2	0	0	1	12
	V	1	10	0	0	0	0	0	11
Atresia y estenosis de intestino grueso, recto y canal anal (751.2)	M	1	6	1	1	0	2	5	16
	V	0	15	0	2	3	1	0	21
Enfermedad de Hirschsprung y otros trast. funcion. cong. colon (751.3)	M	1	12	1	0	0	0	1	15
	V	6	27	3	0	0	0	0	36
Anomalías de fijación intestinal (751.4)	M	1	6	3	6	3	5	6	30
	V	1	4	1	3	5	4	19	37
Otras anomalías del intestino (751.5)	M	3	16	9	30	38	34	54	184
	V	0	23	10	17	22	23	46	141
Anomalía no especific. de vesícula biliar, vías biliares e hígado (751.60)	M	0	0	2	2	3	0	0	7
	V	0	0	0	1	1	2	2	6
Atresia biliar (751.61)	M	0	5	2	0	0	0	2	9
	V	2	5	1	1	0	0	3	12
Enfermedad quística congénita de hígado (751.62)	M	0	1	0	1	1	7	3	13
	V	1	0	0	1	0	0	1	3
Otras anomalías de vesícula biliar, vías biliares e hígado (751.69)	M	1	8	6	14	15	15	22	81
	V	0	6	2	5	11	10	14	48
Anomalías pancreáticas (751.7)	M	0	1	1	3	7	8	5	25
	V	1	2	3	8	10	4	5	33
Otras anomalías especificadas del aparato digestivo (751.8)	M	0	0	0	0	1	0	0	1
	V	0	0	0	0	0	0	0	0
Anomalía del aparato digestivo no especificada (751.9)	M	0	0	0	0	0	2	0	2
	V	0	2	0	1	0	0	0	3
<b>Total</b>	<b>M</b>	<b>51</b>	<b>415</b>	<b>80</b>	<b>95</b>	<b>102</b>	<b>105</b>	<b>148</b>	<b>996</b>
	<b>V</b>	<b>106</b>	<b>1040</b>	<b>116</b>	<b>86</b>	<b>121</b>	<b>105</b>	<b>157</b>	<b>1.731</b>

## 14.3. Anomalías congénitas genitourinarias

Tabla 14.3.A. Prevalencia de enfermedades raras. Anomalías congénitas genitourinarias.  
Número de casos y tasa por 10.000 habitantes según enfermedad y sexo. Región de Murcia, 2013.

Enfermedad (código CIE9-MC)	Número de casos			Tasa por 10.000		
	Mujeres	Varones	Total	Mujeres	Varones	Total
Anomalía no espec. de trompas de Falop. y ligamentos anchos (752.10)	2	0	2	0,03	0,00	0,01
Quiste embrionario de trompas de Falop. y ligamentos anchos (752.11)	311	0	311	4,25	0,00	2,12
Otras anomalías de trompas de Falopio y ligamentos anchos (752.19)	5	0	5	0,07	0,00	0,03
Duplicación de útero (752.2)	130	0	130	1,78	0,00	0,89
Agenesia de útero (752.31)	2	0	2	0,03	0,00	0,01
Anomalías de cervix, vagina y genit. fem. ext. no especif. (752.40)	17	0	17	0,23	0,00	0,12
Quiste embrionario de cervix, vagina y genitales ext. fem. (752.41)	6	0	6	0,08	0,00	0,04
Himen imperforado (752.42)	24	0	24	0,33	0,00	0,16
Duplicación cervical (752.44)	1	0	1	0,01	0,00	0,01
Agenesia vaginal (752.45)	2	0	2	0,03	0,00	0,01
Tabique vaginal transversal (752.46)	3	0	3	0,04	0,00	0,02
Tabique vaginal longitudinal (752.47)	3	0	3	0,04	0,00	0,02
Otras anomalías cervix, vagina y genitales externos femeninos (752.49)	204	0	204	2,79	0,00	1,39
Epispadias (752.62)	0	6	6	0,00	0,08	0,04
Micro-pene (752.64)	0	7	7	0,00	0,10	0,05
Sexo indeterminado y pseudohermafroditismo (752.7)	5	0	5	0,07	0,00	0,03
Otras anomalías especificadas de órganos genitales (752.8)	5	25	30	0,07	0,34	0,20
Transposición escrotal (752.81)	0	2	2	0,00	0,03	0,01
Otras anomalías de los órganos genitales (752.89)	29	89	118	0,40	1,21	0,80
Agenesia y disgenesia renales (753.0)	147	185	332	2,01	2,51	2,26
Enfermedad quística renal, no especificada (753.10)	314	435	749	4,30	5,91	5,11
Quiste renal individual congénito (753.11)	3	2	5	0,04	0,03	0,03
Riñón poliquístico, tipo no especificado (753.12)	114	125	239	1,56	1,70	1,63
Riñón poliquístico, autosómico dominante (753.13)	78	73	151	1,07	0,99	1,03
Riñón poliquístico, autosómico recesivo (753.14)	0	7	7	0,00	0,10	0,05
Displasia renal (753.15)	15	27	42	0,21	0,37	0,29
Riñón quístico medular (753.16)	4	1	5	0,05	0,01	0,03
Espangiosis medular renal (753.17)	10	5	15	0,14	0,07	0,10
Otra enfermedad renal quística especificada (753.19)	54	72	127	0,74	0,98	0,87
Obstrucciones sin especificar de la pelvis renal y del uréter (753.20)	37	70	107	0,51	0,95	0,73
Obstrucción congénita de la unión ureteropélvica (753.21)	25	68	93	0,34	0,92	0,63
Obstrucción congénita de la unión ureterovesical (753.22)	27	78	105	0,37	1,06	0,72
Ureterocele congénito (753.23)	19	10	29	0,26	0,14	0,20
Otros defectos obstructivos de pelvis renal y uréter (753.29)	57	161	218	0,78	2,19	1,49
Otras anomalías especificadas renales (753.3)	172	158	330	2,35	2,15	2,25
Extrofia de la vejiga urinaria (753.5)	9	5	14	0,12	0,07	0,10
Atresia y estenosis de uretra y cuello de la vejiga (753.6)	8	83	91	0,11	1,13	0,62
Anomalías del uraco (753.7)	19	20	39	0,26	0,27	0,27
<b>Total</b>	<b>1.861</b>	<b>1.714</b>	<b>3.576</b>	<b>25,46</b>	<b>23,29</b>	<b>24,38</b>

Gráficos 14.3.A./14.3.B. Prevalencia de enfermedades raras. Anomalías congénitas genitourinarias. Tasa por 10.000 según área de salud de residencia (izq.) y según sexo y grupos de edad (der.). Región de Murcia, 2013.

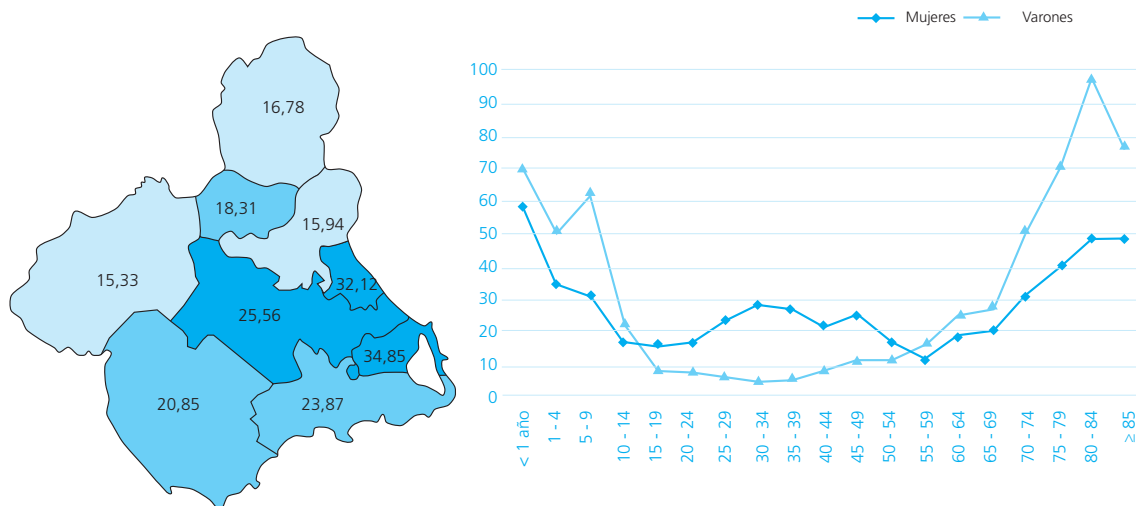


Tabla 14.3.B. Prevalencia de enfermedades raras. Anomalías congénitas genitourinarias. Número de casos según enfermedad, sexo y grupos de edad. Región de Murcia, 2013.

Enfermedad (código CIE9-MC)	Sexo	<1	1-14	15-29	30-44	45-59	60-74	≥75	Total
Anomalía no espec. de trompas de Falop. y ligamentos anchos (752.10)	M	0	0	0	1	0	0	1	2
	V	0	0	0	0	0	0	0	0
Quiste embrionario de trompas de Falop. y ligamentos anchos (752.11)	M	0	3	56	144	83	20	5	311
	V	0	0	0	0	0	0	0	0
Otras anomalías de trompas de Falopio y ligamentos anchos (752.19)	M	0	0	2	2	0	0	1	5
	V	0	0	0	0	0	0	0	0
Duplicación de útero (752.2)	M	0	0	15	81	27	4	3	130
	V	0	0	0	0	0	0	0	0
Agenesia de útero (752.31)	M	0	0	1	0	1	0	0	2
	V	0	0	0	0	0	0	0	0
Anomalías de cervix, vagina y genit. fem. ext. no especif. (752.40)	M	0	0	5	9	1	1	1	17
	V	0	0	0	0	0	0	0	0
Quiste embrionario de cervix, vagina y genitales ext. fem. (752.41)	M	0	0	0	5	1	0	0	6
	V	0	0	0	0	0	0	0	0
Himen imperforado (752.42)	M	2	3	12	6	0	1	0	24
	V	0	0	0	0	0	0	0	0
Duplicación cervical (752.44)	M	0	0	1	0	0	0	0	1
	V	0	0	0	0	0	0	0	0
Agenesia vaginal (752.45)	M	0	0	0	1	1	0	0	2
	V	0	0	0	0	0	0	0	0
Tabique vaginal transversal (752.46)	M	0	0	3	0	0	0	0	3
	V	0	0	0	0	0	0	0	0
Tabique vaginal longitudinal (752.47)	M	0	1	2	0	0	0	0	3
	V	0	0	0	0	0	0	0	0
Otras anomalías cervix, vagina y genitales externos femeninos (752.49)	M	7	110	40	30	6	6	5	204
	V	0	0	0	0	0	0	0	0
Epispadias (752.62)	M	0	0	0	0	0	0	0	0
	V	2	3	1	0	0	0	0	6
Micro-pene (752.64)	M	0	0	0	0	0	0	0	0
	V	0	6	0	0	1	0	0	7
Sexo indeterminado y pseudohermafroditismo (752.7)	M	0	2	2	0	1	0	0	5
	V	0	0	0	0	0	0	0	0
Otras anomalías especificadas de órganos genitales (752.8)	M	0	0	0	1	3	0	1	5
	V	0	5	15	4	1	0	0	25
Transposición escrotal (752.81)	M	0	0	0	0	0	0	0	0
	V	0	1	1	0	0	0	0	2

Tabla 14.3.B. (Continuación)

Enfermedad (código CIE9-MC)	Sexo	<1	1-14	15-29	30-44	45-59	60-74	≥75	Total
Otras anomalías de los órganos genitales (752.89)	M	0	0	5	12	8	2	2	29
	V	1	40	22	11	11	2	2	89
Enfermedad quística renal (753.0)	M	1	16	18	44	20	22	26	147
	V	4	32	21	18	44	38	28	185
Enfermedad quística renal, no especificada (753.10)	M	1	5	10	15	32	86	165	314
	V	0	9	5	14	51	143	213	435
Quieste renal individual congénito (753.11)	M	0	1	0	1	0	1	0	3
	V	0	1	0	0	1	0	0	2
Riñón poliquístico, tipo no especificado (753.12)	M	0	4	8	30	17	14	41	114
	V	2	5	5	16	22	35	40	125
Riñón poliquístico, autosómico dominante (753.13)	M	1	7	14	25	16	11	4	78
	V	1	6	5	20	19	14	8	73
Riñón poliquístico, autosómico recesivo (753.14)	M	0	0	0	0	0	0	0	0
	V	2	3	0	1	1	0	0	7
Displasia renal (753.15)	M	0	8	4	3	0	0	0	15
	V	4	20	0	2	0	1	0	27
Riñón quístico medular (753.16)	M	0	0	1	0	1	1	1	4
	V	0	1	0	0	0	0	0	1
Espongiosis medular renal (753.17)	M	0	0	1	3	5	1	0	10
	V	0	0	0	2	1	2	0	5
Otra enfermedad renal quística especificada (753.19)	M	2	4	2	2	9	11	24	54
	V	0	4	0	2	4	14	48	72
Obstrucciones sin especificar de la pelvis renal y del uréter (753.20)	M	8	28	0	0	1	0	0	37
	V	9	56	3	1	1	0	0	70
Obstrucción congénita de la unión ureteropélvica (753.21)	M	1	11	4	3	2	2	2	25
	V	5	50	6	3	2	2	0	68
Obstrucción congénita de la unión ureterovesical (753.22)	M	3	21	2	0	1	0	0	27
	V	2	74	1	1	0	0	0	78
Ureterocele congénito (753.23)	M	3	11	1	1	3	0	0	19
	V	1	9	0	0	0	0	0	10
Otros defectos obstructivos de pelvis renal y uréter (753.29)	M	4	39	4	4	4	2	0	57
	V	14	134	2	6	1	3	1	161
Otras anomalías especificadas renales (753.3)	M	10	41	26	37	28	21	9	172
	V	6	54	9	30	31	16	12	158
Extrofia de la vejiga urinaria (753.5)	M	0	3	2	1	1	1	1	9
	V	1	0	3	0	0	1	0	5
Atresia y estenosis de uretra y cuello de la vejiga (753.6)	M	1	3	0	1	0	3	0	8
	V	2	57	7	4	5	6	2	83
Anomalías del uraco (753.7)	M	1	10	4	3	0	0	1	19
	V	1	9	1	5	3	1	0	20
<b>Total</b>	M	45	331	245	465	272	210	293	1.861
	V	57	579	107	140	199	278	354	1.714

### 14.4. Anomalías congénitas del sistema nervioso

Tabla 14.4.A. Prevalencia de enfermedades raras. Anomalías congénitas del sistema nervioso. Número de casos y tasa por 10.000 habitantes según enfermedad y sexo. Región de Murcia, 2013.

Enfermedad (código CIE9-MC)	Número de casos			Tasa por 10.000		
	Mujeres	Varones	Total	Mujeres	Varones	Total
Anencéfalo (740.0)	2	2	4	0,03	0,03	0,03
Craneorraquisquis (740.1)	1	0	1	0,01	0,00	0,01
Espina bífida con hidrocefalo (741.0[0-3])	73	59	132	1,00	0,80	0,90
Espina bífida sin mención de hidrocefalo (741.9[0-3])	84	66	150	1,15	0,90	1,02
Encefalocele (742.0)	4	10	14	0,05	0,14	0,10
Microcefalo (742.1)	47	47	94	0,64	0,64	0,64
Deformidades por reducción del cerebro (742.2)	24	27	51	0,33	0,37	0,35
Hidrocefalo congénito (742.3)	76	102	178	1,04	1,39	1,21
Otras anomalías cerebrales especificadas (742.4)	74	110	184	1,01	1,49	1,25
Diastematomelia (742.51)	1	0	1	0,01	0,00	0,01
Hidromielia (742.53)	5	1	6	0,07	0,01	0,04
Anomalías de la médula espinal -otros no codificados (742.59)	13	13	26	0,18	0,18	0,18
Otras anomalías especificadas del sistema nervioso (742.8)	3	5	8	0,04	0,07	0,05
Anomalia de cerebro, m. espinal y sist. nervioso no especificada (742.9)	74	80	154	1,01	1,09	1,05
<b>Total</b>	<b>481</b>	<b>522</b>	<b>1.003</b>	<b>6,58</b>	<b>7,09</b>	<b>6,84</b>

Gráficos 14.4.A./14.4.B. Prevalencia de enfermedades raras. Anomalías congénitas del sistema nervioso. Tasa por 10.000 según área de salud de residencia (izq.) y según sexo y grupos de edad (der.). Región de Murcia, 2013.

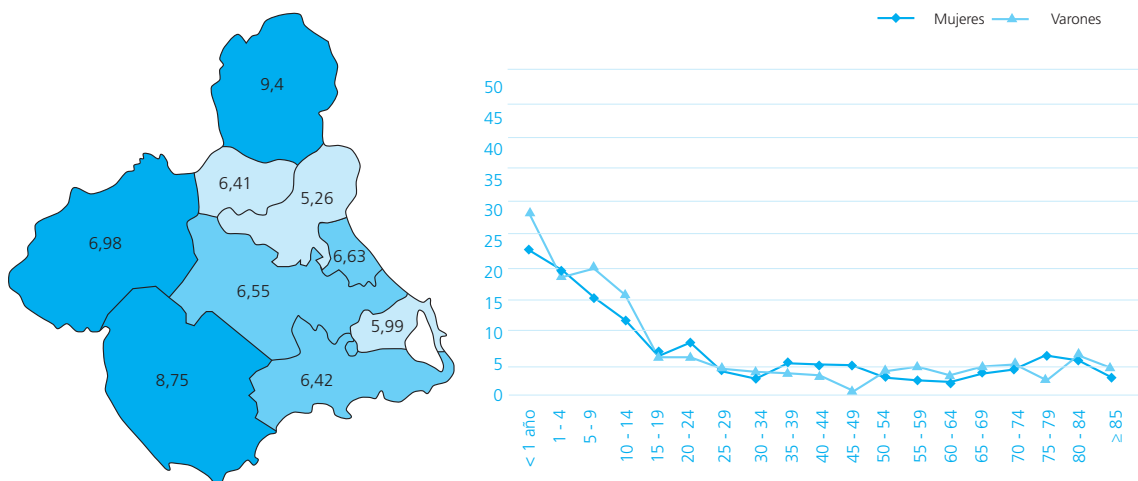


Tabla 14.4.B. Prevalencia de enfermedades raras. Anomalías congénitas del sistema nervioso. Número de casos según enfermedad, sexo y grupos de edad. Región de Murcia, 2013.

Enfermedad (código CIE9-MC)	Sexo	<1	1-14	15-29	30-44	45-59	60-74	≥75	Total
Anencéfalo (740.0)	M	0	0	0	0	0	1	1	2
	V	0	1	0	1	0	0	0	2
Craneorraquisquis (740.1)	M	0	0	1	0	0	0	0	1
	V	0	0	0	0	0	0	0	0
Espina bífida con hidrocefalo (741.0[0-3])	M	0	16	16	14	17	7	3	73
	V	1	8	12	18	12	6	2	59
Espina bífida sin mención de hidrocefalo (741.9[0-3])	M	0	12	26	26	10	5	5	84
	V	1	12	15	18	13	6	1	66
Encefalocele (742.0)	M	0	2	0	0	1	1	0	4
	V	0	7	0	2	0	1	0	10
Microcefalo (742.1)	M	7	35	2	2	0	1	0	47
	V	4	37	5	0	0	1	0	47
Deformidades por reducción del cerebro (742.2)	M	1	8	4	6	1	0	4	24
	V	1	15	2	1	1	3	4	27
Hidrocefalo congénito (742.3)	M	3	29	9	11	12	3	9	76
	V	5	47	20	8	7	9	6	102
Otras anomalías cerebrales especificadas (742.4)	M	4	39	8	9	6	6	2	74
	V	11	66	10	10	7	5	1	110
Diastematomelia (742.51)	M	0	1	0	0	0	0	0	1
	V	0	0	0	0	0	0	0	0
Hidromielia (742.53)	M	0	2	0	1	1	0	1	5
	V	0	1	0	0	0	0	0	1
Anomalías de la médula espinal -otros no codificados (742.59)	M	0	1	0	3	2	2	5	13
	V	0	1	1	3	1	3	4	13
Otras anomalías especificadas del sistema nervioso (742.8)	M	0	0	2	1	0	0	0	3
	V	0	1	1	2	1	0	0	5
Anomalía de cerebro, m. espinal y sist. nervioso no especificada (742.9)	M	3	42	11	5	4	5	4	74
	V	1	42	9	14	7	4	3	80
Total	M	18	187	79	78	54	31	34	481
	V	24	238	75	77	49	38	21	522

### 14.5. Otras anomalías congénitas

Tabla 14.5.A. Prevalencia de enfermedades raras. Otras anomalías congénitas. Número de casos y tasa por 10.000 habitantes según enfermedad y sexo. Región de Murcia, 2013.

Enfermedad (código CIE9-MC)	Número de casos			Tasa por 10.000		
	Mujeres	Varones	Total	Mujeres	Varones	Total
Fisura del paladar sin labio leporino (14.5.1)	64	42	106	0,88	0,57	0,72
Labio leporino con o sin fisura del paladar (14.5.2)	76	112	188	1,04	1,52	1,28
Anomalías congénitas del ojo (14.5.3)	136	141	277	1,86	1,92	1,89
Microtia (desarrollo incompleto del oído externo) (14.5.4)	8	15	23	0,11	0,20	0,16
Quiste o fístula de la hendidura branquial (14.5.5)	140	140	280	1,92	1,90	1,91
Otras anomalías congénitas de cara y cuello (14.5.6)	429	390	819	5,87	5,30	5,58
Anomalías congénitas de la tráquea, la laringe y los bronquios (14.5.7)	67	118	185	0,92	1,60	1,26
Otras anomalías congénitas respiratorias (14.5.8)	74	112	186	1,01	1,52	1,27
Deformidades del pie (14.5.9)	627	244	872	8,58	3,32	5,94
Polidactilia y sindactilia (14.5.11)	69	123	192	0,94	1,67	1,31
Ausencia congénita de miembro inferior (14.5.12)	129	28	157	1,76	0,38	1,07
Otras anomalías congénitas de las extremidades (14.5.14)	87	81	168	1,19	1,10	1,15
Anomalías congénitas del cráneo y los huesos faciales (14.5.15)	72	114	186	0,99	1,55	1,27
Espondilolisis lumbosacra (14.5.16)	80	71	151	1,09	0,96	1,03
Espondilolistesis (14.5.17)	363	225	588	4,97	3,06	4,01
Otras anomalías congénitas de la columna vertebral (14.5.18)	101	89	190	1,38	1,21	1,30
Osteogénesis imperfecta (14.5.19)	13	18	31	0,18	0,24	0,21
Anomalías congénitas del diafragma (14.5.20)	61	57	118	0,83	0,77	0,80
Anomalías congénitas de la pared abdominal (14.5.21)	23	23	46	0,31	0,31	0,31
Otras anomalías congénitas del tegumento (14.5.23)	124	117	241	1,70	1,59	1,64
Pectus excavatum (14.5.24)	9	34	43	0,12	0,46	0,29
Todas las demás anomalías congénitas (14.5.26)	1.731	1.737	3.468	23,68	23,60	23,64
<b>Total</b>	<b>4.483</b>	<b>4.031</b>	<b>8.515</b>	<b>61,33</b>	<b>54,78</b>	<b>58,05</b>

Gráficos 14.5.A./14.5.B. Prevalencia de enfermedades raras. Otras anomalías congénitas. Tasa por 10.000 según área de salud de residencia (izq.) y según sexo y grupos de edad (der.). Región de Murcia, 2013.

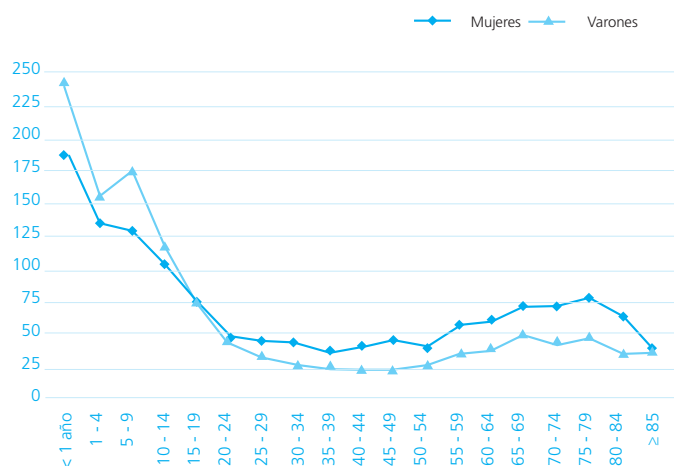
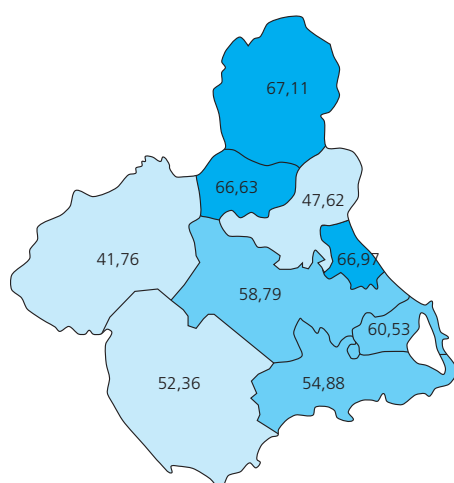




Tabla 14.5.B. Prevalencia de enfermedades raras. Otras anomalías congénitas.  
Número de casos según enfermedad, sexo y grupos de edad. Región de Murcia, 2013.

Enfermedad (código CIE9-MC)	Sexo	<1	1-14	15-29	30-44	45-59	60-74	≥75	Total
Fisura del paladar sin labio leporino (14.5.1)	M	6	36	13	6	1	2	0	64
	V	4	22	8	3	3	1	1	42
Labio leporino con o sin fisura del paladar (14.5.2)	M	2	33	23	10	6	1	1	76
	V	11	57	37	6	1	0	0	112
Anomalías congénitas del ojo (14.5.3)	M	2	52	19	18	16	16	13	136
	V	3	54	14	17	18	19	16	141
Quiste o fistula de la hendidura branquial (14.5.5)	M	0	3	4	1	0	0	0	8
	V	0	6	8	1	0	0	0	15
Otras anomalías congénitas de cara y cuello (14.5.6)	M	0	41	31	38	22	7	1	140
	V	2	37	24	32	31	13	1	140
Anomalías congénitas de tráquea, laringe y bronquios (14.5.7)	M	11	199	133	57	20	8	1	429
	V	14	237	90	35	9	4	1	390
Otras anomalías congénitas respiratorias (14.5.8)	M	7	38	2	3	4	8	5	67
	V	15	72	1	0	8	16	6	118
Deformidades del pie (14.5.9)	M	2	28	7	17	12	6	2	74
	V	6	34	18	28	18	7	1	112
Polidactilia y sindactilia (14.5.11)	M	2	75	69	49	145	200	87	627
	V	3	96	71	23	20	25	6	244
Ausencia congénita de miembro inferior (14.5.12)	M	9	41	10	2	5	0	2	69
	V	9	87	16	5	4	1	1	123
Otras anomalías congénitas de las extremidades (14.5.14)	M	0	7	16	12	34	43	17	129
	V	1	6	11	1	4	5	0	28
Anomalías congénitas del cráneo y los huesos faciales (14.5.15)	M	3	25	18	11	15	9	6	87
	V	5	26	17	11	13	8	1	81
Espondilolisis lumbosacra (14.5.16)	M	8	39	8	11	4	1	1	72
	V	18	84	3	3	2	4	0	114
Espondilolistesis (14.5.17)	M	0	0	3	6	14	29	28	80
	V	0	1	2	11	15	23	19	71
Otras anomalías congénitas de la columna vertebral (14.5.18)	M	0	1	17	45	86	115	99	363
	V	0	2	10	43	80	61	29	225
Osteogénesis imperfecta (14.5.19)	M	1	6	10	29	23	20	12	101
	V	1	11	10	17	16	27	7	89
Anomalías congénitas del diafragma (14.5.20)	M	0	9	1	17	6	11	17	61
	V	0	8	4	4	9	14	18	57
Anomalías congénitas de la pared abdominal (14.5.21)	M	3	14	0	5	0	1	0	23
	V	4	15	0	0	2	1	1	23
Otras anomalías congénitas del tegumento (14.5.23)	M	3	38	10	27	18	16	12	124
	V	3	67	9	8	14	9	7	117
Pectus excavatum (14.5.24)	M	1	3	3	1	0	1	0	9
	V	1	11	12	7	1	2	0	34
Todas las demás anomalías congénitas (14.5.26)	M	77	704	248	323	208	95	76	1.731
	V	89	880	246	218	129	113	62	1.737
<b>Total</b>	<b>M</b>	<b>138</b>	<b>1.396</b>	<b>648</b>	<b>691</b>	<b>639</b>	<b>591</b>	<b>380</b>	<b>4.483</b>
	<b>V</b>	<b>190</b>	<b>1.819</b>	<b>617</b>	<b>477</b>	<b>397</b>	<b>354</b>	<b>177</b>	<b>4.031</b>

Tabla 14.5.1.A. Prevalencia de enfermedades raras. Fisura del paladar sin labio leporino. Número de casos y tasa por 10.000 habitantes según enfermedad y sexo. Región de Murcia, 2013.

Enfermedad (código CIE9-MC)	Número de casos			Tasa por 10.000		
	Mujeres	Varones	Total	Mujeres	Varones	Total
Fisura palatina no especificada (749.00)	61	38	99	0,83	0,52	0,67
Fisura palatina unilateral-completa (749.01)	0	1	1	0,00	0,01	0,01
Fisura palatina unilateral-incompleta (749.02)	2	0	2	0,03	0,00	0,01
Fisura palatina bilateral-completa (749.03)	0	1	1	0,00	0,01	0,01
Fisura palatina bilateral-incompleta (749.04)	1	2	3	0,01	0,03	0,02
<b>Total</b>	<b>64</b>	<b>42</b>	<b>106</b>	<b>0,88</b>	<b>0,57</b>	<b>0,72</b>

Tabla 14.5.1.B. Prevalencia de enfermedades raras. Fisura del paladar sin labio leporino. Número de casos según enfermedad, sexo y grupos de edad. Región de Murcia, 2013.

Enfermedad (código CIE9-MC)	Sexo	<1	1-14	15-29	30-44	45-59	60-74	≥75	Total
Fisura palatina no especificada (749.00)	M	6	34	12	6	1	2	0	61
	V	3	20	7	3	3	1	1	38
Fisura palatina unilateral-completa (749.01)	M	0	0	0	0	0	0	0	0
	V	0	1	0	0	0	0	0	1
Fisura palatina unilateral-incompleta (749.02)	M	0	1	1	0	0	0	0	2
	V	0	0	0	0	0	0	0	0
Fisura palatina bilateral -completa (749.03)	M	0	0	0	0	0	0	0	0
	V	0	0	1	0	0	0	0	1
Fisura palatina bilateral-incompleta (749.04)	M	0	1	0	0	0	0	0	1
	V	1	1	0	0	0	0	0	2
<b>Total</b>	<b>M</b>	<b>6</b>	<b>36</b>	<b>13</b>	<b>6</b>	<b>1</b>	<b>2</b>	<b>0</b>	<b>64</b>
	<b>V</b>	<b>4</b>	<b>22</b>	<b>8</b>	<b>3</b>	<b>3</b>	<b>1</b>	<b>1</b>	<b>42</b>

Tabla 14.5.2.A. Prevalencia de enfermedades raras. Labio leporino con o sin fisura del paladar. Número de casos y tasa por 10.000 habitantes según enfermedad y sexo. Región de Murcia, 2013.

Enfermedad (código CIE9-MC)	Número de casos			Tasa por 10.000		
	Mujeres	Varones	Total	Mujeres	Varones	Total
Labio leporino no especificado (749.10)	39	40	79	0,53	0,54	0,54
Labio leporino unilateral-completo (749.11)	2	2	4	0,03	0,03	0,03
Labio leporino unilateral-incompleto (749.12)	2	14	16	0,03	0,19	0,11
Labio leporino bilateral-completo (749.13)	0	1	1	0,00	0,01	0,01
Labio leporino bilateral-incompleto (749.14)	2	3	5	0,03	0,04	0,03
Fisura palatina con labio leporino no especificada (749.20)	17	31	48	0,23	0,42	0,33
Fisura palatina con labio leporino unilateral-completa (749.21)	4	8	12	0,05	0,11	0,08
Fisura palatina con labio leporino unilateral-incompleta (749.22)	3	3	6	0,04	0,04	0,04
Fisura palatina con labio leporino bilateral-completa (749.23)	1	4	5	0,01	0,05	0,03
Fisura palatina con labio leporino bilateral-incompleta (749.24)	5	5	10	0,07	0,07	0,07
Fisura palatina con labio leporino NCOO (749.25)	1	1	2	0,01	0,01	0,01
<b>Total</b>	<b>76</b>	<b>112</b>	<b>188</b>	<b>1,04</b>	<b>1,52</b>	<b>1,28</b>

Tabla 14.5.2.B. Prevalencia de enfermedades raras. Labio leporino con o sin fisura del paladar. Número de casos según enfermedad, sexo y grupos de edad. Región de Murcia, 2013.

Enfermedad (código CIE9-MC)	Sexo	<1	1-14	15-29	30-44	45-59	60-74	≥75	Total
Labio leporino no especificado (749.10)	M	1	11	14	5	6	1	1	39
	V	1	13	20	5	1	0	0	40
Labio leporino unilateral-completo (749.11)	M	0	1	0	1	0	0	0	2
	V	0	2	0	0	0	0	0	2
Labio leporino unilateral-incompleto (749.12)	M	0	1	0	1	0	0	0	2
	V	2	11	1	0	0	0	0	14
Labio leporino bilateral-completo (749.13)	M	0	0	0	0	0	0	0	0
	V	0	1	0	0	0	0	0	1
Labio leporino bilateral-incompleto (749.14)	M	0	2	0	0	0	0	0	2
	V	0	2	1	0	0	0	0	3
Fisura palatina con labio leporino no especificada (749.20)	M	0	8	6	3	0	0	0	17
	V	6	13	11	1	0	0	0	31
Fisura palatina con labio leporino unilateral-completa (749.21)	M	0	3	1	0	0	0	0	4
	V	1	4	3	0	0	0	0	8
Fisura palatina con labio leporino unilateral-incompleta (749.22)	M	0	2	1	0	0	0	0	3
	V	0	3	0	0	0	0	0	3
Fisura palatina con labio leporino bilateral-completa (749.23)	M	0	1	0	0	0	0	0	1
	V	0	4	0	0	0	0	0	4
Fisura palatina con labio leporino bilateral-incompleta (749.24)	M	1	3	1	0	0	0	0	5
	V	1	4	0	0	0	0	0	5
Fisura palatina con labio leporino NCOC (749.25)	M	0	1	0	0	0	0	0	1
	V	0	0	1	0	0	0	0	1
<b>Total</b>	<b>M</b>	<b>2</b>	<b>33</b>	<b>23</b>	<b>10</b>	<b>6</b>	<b>1</b>	<b>1</b>	<b>76</b>
	<b>V</b>	<b>11</b>	<b>57</b>	<b>37</b>	<b>6</b>	<b>1</b>	<b>0</b>	<b>0</b>	<b>112</b>

Tabla 14.5.3.A. Prevalencia de enfermedades raras. Anomalías congénitas del ojo. Número de casos y tasa por 10.000 habitantes según enfermedad y sexo. Región de Murcia, 2013.

Enfermedad (código CIE9-MC)	Número de casos			Tasa por 10.000		
	Mujeres	Varones	Total	Mujeres	Varones	Total
Anoftalmia clínica no especificada (743.00)	2	7	9	0,03	0,10	0,06
Microftalmia no especificada (743.10)	8	2	10	0,11	0,03	0,07
Microftalmia asociada con otras anomalías de ojo y anexos (743.12)	1	0	1	0,01	0,00	0,01
Buftalmia no especificada (743.20)	13	13	26	0,18	0,18	0,18
Catarata congénita no especificada (743.30)	39	43	82	0,53	0,58	0,56
Catarata capsular y subcapsular (743.31)	14	8	22	0,19	0,11	0,15
Catarata cortical y zonular (743.32)	1	1	2	0,01	0,01	0,01
Catarata nuclear (743.33)	1	2	3	0,01	0,03	0,02
Anomalías de la forma del cristalino (743.36)	1	1	2	0,01	0,01	0,01
Cristalino ectópico congénito (743.37)	2	3	5	0,03	0,04	0,03
Otra catarata congénita y anomalías del cristalino (743.39)	6	4	10	0,08	0,05	0,07
Anomalía del tamaño y forma corneal (743.41)	1	2	3	0,01	0,03	0,02
Anom. especif. cámara anterior, ang. y estruc. relacionadas (743.44)	2	1	3	0,03	0,01	0,02
Aniridia (743.45)	6	7	13	0,08	0,10	0,09
Otras anomalías especif. de iris y cuerpo ciliar (743.46)	12	7	19	0,16	0,10	0,13
Otras anomalías del segmento anterior del ojo (743.49)	5	5	10	0,07	0,07	0,07
Anomalías vítreas (743.51)	3	3	6	0,04	0,04	0,04
Degeneración coriorretiniana congénita (743.53)	1	0	1	0,01	0,00	0,01
Otros cambios retinales congénitos (743.56)	2	4	6	0,03	0,05	0,04
Anomalías especificadas de disco óptico (743.57)	1	1	2	0,01	0,01	0,01
Anomalías vasculares del segmento posterior del ojo (743.58)	0	1	1	0,00	0,01	0,01
Otras anomalías del segmento post -otros no codificados ojo (743.59)	2	0	2	0,03	0,00	0,01
Ptois congénita (743.61)	12	22	34	0,16	0,30	0,23
Anomalías congénitas especif. de glándula lagrimal (743.64)	1	4	5	0,01	0,05	0,03
<b>Total</b>	<b>136</b>	<b>141</b>	<b>277</b>	<b>1,86</b>	<b>1,92</b>	<b>1,89</b>

Tabla 14.5.3.B. Prevalencia de enfermedades raras. Anomalías congénitas del ojo.  
Número de casos según enfermedad, sexo y grupos de edad. Región de Murcia, 2013.

Enfermedad (código CIE9-MC)	Sexo	<1	1-14	15-29	30-44	45-59	60-74	≥75	Total
Anoftalmia clínica no especificada (743.00)	M	0	1	0	0	1	0	0	2
	V	0	4	1	1	0	1	0	7
Microftalmia no especificada (743.10)	M	0	4	3	0	0	0	1	8
	V	0	0	0	1	1	0	0	2
Microftalmia asociada con otras anomalías de ojo y anexos (743.12)	M	0	1	0	0	0	0	0	1
	V	0	0	0	0	0	0	0	0
Biftalmia no especificada (743.20)	M	0	5	3	3	2	0	0	13
	V	2	3	4	2	1	1	0	13
Catarata congénita no especificada (743.30)	M	1	17	8	7	2	4	0	39
	V	1	19	3	3	9	5	3	43
Catarata capsular y subcapsular (743.31)	M	0	0	0	2	6	4	2	14
	V	0	0	2	2	1	2	1	8
Catarata cortical y zonular (743.32)	M	0	0	0	0	0	0	1	1
	V	0	0	0	0	0	0	1	1
Catarata nuclear (743.33)	M	0	0	0	0	0	0	1	1
	V	0	0	0	1	0	0	1	2
Anomalías de la forma del cristalino (743.36)	M	0	0	0	1	0	0	0	1
	V	0	1	0	0	0	0	0	1
Cristalino ectópico congénito (743.37)	M	0	0	0	0	0	1	1	2
	V	0	2	0	0	0	0	1	3
Otra catarata congénita y anomalías del cristalino (743.39)	M	0	0	0	1	0	1	4	6
	V	0	0	0	0	0	2	2	4
Anomalía del tamaño y forma corneal (743.41)	M	0	0	0	1	0	0	0	1
	V	0	0	0	2	0	0	0	2
Anom. especif. cámara anterior, ang. y estruc. relacionadas (743.44)	M	0	2	0	0	0	0	0	2
	V	0	1	0	0	0	0	0	1
Aniridia (743.45)	M	1	3	2	0	0	0	0	6
	V	0	2	1	0	1	1	2	7
Otras anomalías especif. de iris y cuerpo ciliar (743.46)	M	0	8	1	0	0	1	2	12
	V	0	1	1	1	1	0	3	7
Otras anomalías del segmento anterior del ojo (743.49)	M	0	2	0	1	1	1	0	5
	V	0	2	0	0	1	2	0	5
Anomalías vítreas (743.51)	M	0	1	1	0	1	0	0	3
	V	0	0	0	0	1	2	0	3
Degeneración coriorretiniana congénita (743.53)	M	0	0	0	0	0	0	1	1
	V	0	0	0	0	0	0	0	0
Otros cambios retinales congénitos (743.56)	M	0	1	0	0	1	0	0	2
	V	0	2	1	1	0	0	0	4
Anomalías especificadas de disco óptico (743.57)	M	0	0	1	0	0	0	0	1
	V	0	0	0	0	0	0	1	1
Anomalías vasculares del segmento posterior del ojo (743.58)	M	0	0	0	0	0	0	0	0
	V	0	0	0	0	0	1	0	1
Otras anomalías del segmento post -otros no codificados ojo (743.59)	M	0	0	0	1	1	0	0	2
	V	0	0	0	0	0	0	0	0
Ptosis congénita (743.61)	M	0	6	0	1	1	4	0	12
	V	0	13	1	3	2	2	1	22
Anomalías congénitas especif. de glándula lagrimal (743.64)	M	0	1	0	0	0	0	0	1
	V	0	4	0	0	0	0	0	4
Total	M	2	52	19	18	16	16	13	136
	V	3	54	14	17	18	19	16	141

Tabla 14.5.4.A. Prevalencia de enfermedades raras. Microtia (desarrollo incompleto del oído externo).  
Número de casos y tasa por 10.000 habitantes según enfermedad y sexo. Región de Murcia, 2013.

Enfermedad (código CIE9-MC)	Número de casos			Tasa por 10.000		
	Mujeres	Varones	Total	Mujeres	Varones	Total
Microtia (744.23)	8	15	23	0,11	0,20	0,16

Tabla 14.5.4.B. Prevalencia de enfermedades raras. Microtia (desarrollo incompleto del oído externo).  
Número de casos según enfermedad, sexo y grupos de edad. Región de Murcia, 2013.

Enfermedad (código CIE9-MC)	Sexo	<1	1-14	15-29	30-44	45-59	60-74	≥75	Total
Microtia (744.23)	M	0	3	4	1	0	0	0	8
	V	0	6	8	1	0	0	0	15

Tabla 14.5.5.A. Prevalencia de enfermedades raras. Quiste o fístula de la hendidura branquial.  
Número de casos y tasa por 10.000 habitantes según enfermedad y sexo. Región de Murcia, 2013.

Enfermedad (código CIE9-MC)	Número de casos			Tasa por 10.000		
	Mujeres	Varones	Total	Mujeres	Varones	Total
Seno o fístula de la hendidura branquial (744.41)	37	35	72	0,51	0,48	0,49
Quiste de fisura branquial (744.42)	103	105	208	1,41	1,43	1,42
<b>Total</b>	<b>140</b>	<b>140</b>	<b>280</b>	<b>1,92</b>	<b>1,90</b>	<b>1,91</b>

Tabla 14.5.5.B. Prevalencia de enfermedades raras. Quiste o fístula de la hendidura branquial.  
Número de casos según enfermedad, sexo y grupos de edad. Región de Murcia, 2013.

Enfermedad (código CIE9-MC)	Sexo	<1	1-14	15-29	30-44	45-59	60-74	≥75	Total
		Seno o fístula de la hendidura branquial (744.41)	M	0	32	2	2	0	1
	V	2	29	2	1	1	0	0	35
Quiste de fisura branquial (744.42)	M	0	9	29	36	22	6	1	103
	V	0	8	22	31	30	13	1	105
<b>Total</b>	<b>M</b>	<b>0</b>	<b>41</b>	<b>31</b>	<b>38</b>	<b>22</b>	<b>7</b>	<b>1</b>	<b>140</b>
	<b>V</b>	<b>2</b>	<b>37</b>	<b>24</b>	<b>32</b>	<b>31</b>	<b>13</b>	<b>1</b>	<b>140</b>

Tabla 14.5.6.A. Prevalencia de enfermedades raras. Otras anomalías congénitas de cara y cuello.  
Número de casos y tasa por 10.000 habitantes según enfermedad y sexo. Región de Murcia, 2013.

Enfermedad (código CIE9-MC)	Número de casos			Tasa por 10.000		
	Mujeres	Varones	Total	Mujeres	Varones	Total
Anomalía de oído no especif. con deterioro de la audición (744.00)	5	0	5	0,07	0,00	0,03
Ausencia de oído externo (744.01)	1	3	4	0,01	0,04	0,03
Anomalías de huesecillos oído (744.04)	3	1	4	0,04	0,01	0,03
Anomalías del oído interno (744.05)	2	1	3	0,03	0,01	0,02
Oreja supernumeraria (744.1)	83	81	164	1,14	1,10	1,12
Ausencia congénita de lóbulo de la oreja (744.21)	2	0	2	0,03	0,00	0,01
Macrotia (744.22)	15	16	31	0,21	0,22	0,21
Otras anomalías oído NCOC (744.29)	225	210	435	3,08	2,85	2,97
Anomalías de oído no especificadas (744.3)	41	22	63	0,56	0,30	0,43
Seno o fístula preauricular (744.46)	34	28	62	0,47	0,38	0,42
Quiste preauricular (744.47)	9	9	18	0,12	0,12	0,12
Otro quiste o fístula de hendidura branquial (744.49)	2	1	3	0,03	0,01	0,02
Macroqueilia (744.81)	0	2	2	0,00	0,03	0,01
Microstomia (744.84)	0	1	1	0,00	0,01	0,01
Otras anomalías congénitas de cara y cuello NCOC (744.89)	3	7	10	0,04	0,10	0,07
Anomalías congénitas de cara y cuello no especificadas (744.9)	4	8	12	0,05	0,11	0,08
<b>Total</b>	<b>429</b>	<b>390</b>	<b>819</b>	<b>5,87</b>	<b>5,30</b>	<b>5,58</b>

Tabla 14.5.6.B. Prevalencia de enfermedades raras. Otras anomalías congénitas de cara y cuello. Número de casos según enfermedad, sexo y grupos de edad. Región de Murcia, 2013.

Enfermedad (código CIE9-MC)	Sexo	Número de casos							Total
		<1	1-14	15-29	30-44	45-59	60-74	≥75	
Anomalía de oído no especif. con deterioro de la audición (744.00)	M	0	1	1	1	1	1	0	5
	V	0	0	0	0	0	0	0	0
Ausencia de oído externo (744.01)	M	0	0	1	0	0	0	0	1
	V	0	2	0	0	1	0	0	3
Anomalías de huesecillos oído (744.04)	M	0	1	0	2	0	0	0	3
	V	0	0	0	0	1	0	0	1
Anomalías del oído interno (744.05)	M	0	0	1	0	1	0	0	2
	V	0	1	0	0	0	0	0	1
Oreja supernumeraria (744.1)	M	10	64	8	0	1	0	0	83
	V	11	63	6	1	0	0	0	81
Ausencia congénita de lóbulo de la oreja (744.21)	M	0	0	0	2	0	0	0	2
	V	0	0	0	0	0	0	0	0
Otras anomalías oído NCOC (744.29)	M	0	83	96	33	9	3	1	225
	V	1	124	65	16	3	1	0	210
Anomalías de oído no especificadas (744.3)	M	0	22	9	7	2	1	0	41
	V	0	15	4	3	0	0	0	22
Seno o fistula preauricular (744.46)	M	1	14	10	6	2	1	0	34
	V	0	12	6	7	3	0	0	28
Quiste preauricular (744.47)	M	0	4	1	2	2	0	0	9
	V	0	0	3	4	0	2	0	9
Otro quiste o fistula de hendidura branquial (744.49)	M	0	0	2	0	0	0	0	2
	V	0	0	0	0	1	0	0	1
Macroqueilia (744.81)	M	0	0	0	0	0	0	0	0
	V	0	1	1	0	0	0	0	2
Microstomia (744.84)	M	0	0	0	0	0	0	0	0
	V	0	0	0	0	0	0	1	1
Otras anomalías congénitas de cara y cuello NCOC (744.89)	M	0	1	0	0	0	2	0	3
	V	0	5	0	2	0	0	0	7
Anomalías congénitas de cara y cuello no especificadas (744.9)	M	0	2	0	1	1	0	0	4
	V	1	5	1	0	0	1	0	8
Total	M	11	199	133	57	20	8	1	429
	V	14	237	90	35	9	4	1	390

Tabla 14.5.7.A. Prevalencia de enfermedades raras. Anomalías congénitas de tráquea, laringe y bronquios. Número de casos y tasa por 10.000 habitantes según enfermedad y sexo. Región de Murcia, 2013.

Enfermedad (código CIE9-MC)	Número de casos			Tasa por 10.000		
	Mujeres	Varones	Total	Mujeres	Varones	Total
Membrana de laringe (748.2)	2	1	3	0,03	0,01	0,02
Otras anomalías de laringe, tráquea y bronquio (748.3)	65	118	183	0,89	1,60	1,25
<b>Total</b>	<b>67</b>	<b>119</b>	<b>186</b>	<b>0,92</b>	<b>1,60</b>	<b>1,26</b>

Tabla 14.5.7.B. Prevalencia de enfermedades raras. Anomalías congénitas de tráquea, laringe y bronquios. Número de casos según enfermedad, sexo y grupos de edad. Región de Murcia, 2013.

Enfermedad (código CIE9-MC)	Sexo	Número de casos							Total
		<1	1-14	15-29	30-44	45-59	60-74	≥75	
Membrana de laringe (748.2)	M	0	0	0	1	1	0	0	2
	V	1	0	0	0	0	0	0	1
Otras anomalías de laringe, tráquea y bronquio (748.3)	M	7	38	2	2	3	8	5	65
	V	14	73	1	0	8	16	6	118
Total	M	7	38	2	3	4	8	5	67
	V	15	73	1	0	8	16	6	119

Tabla 14.5.8.A. Prevalencia de enfermedades raras. Otras anomalías congénitas respiratorias. Número de casos y tasa por 10.000 habitantes según enfermedad y sexo. Región de Murcia, 2013.

Enfermedad (código CIE9-MC)	Número de casos			Tasa por 10.000		
	Mujeres	Varones	Total	Mujeres	Varones	Total
Atresia coanal (748.0)	25	13	38	0,34	0,18	0,26
Otras anomalías nariz -otros no codificados (748.1)	20	45	65	0,27	0,61	0,44
Otras anomalías de laringe, tráquea y bronquio (748.3)	0	1	1	0,00	0,01	0,01
Quiste pulmón congénito (748.4)	1	5	6	0,01	0,07	0,04
Agenesia, hipoplasia y displasia pulmonar (748.5)	12	28	40	0,16	0,38	0,27
Anomalías pulmonar no especificado (748.60)	0	3	3	0,00	0,04	0,02
Bronquiectasia congénita (748.61)	0	2	2	0,00	0,03	0,01
Otras anomalías pulmonares NCOC (748.69)	6	3	9	0,08	0,04	0,06
Otras anomalías especificadas del aparato respiratorio (748.8)	9	11	20	0,12	0,15	0,14
Anomalía respiratoria no especificada (748.9)	1	1	2	0,01	0,01	0,01
<b>Total</b>	<b>74</b>	<b>112</b>	<b>186</b>	<b>1,01</b>	<b>1,52</b>	<b>1,27</b>

Tabla 14.5.8.B. Prevalencia de enfermedades raras. Otras anomalías congénitas respiratorias. Número de casos según enfermedad, sexo y grupos de edad. Región de Murcia, 2013.

Enfermedad (código CIE9-MC)	Sexo	<1	1-14	15-29	30-44	45-59	60-74	≥75	Total
Atresia coanal (748.0)	M	1	16	2	2	2	2	0	25
	V	0	9	3	1	0	0	0	13
Otras anomalías nariz -otros no codificados (748.1)	M	0	1	3	10	5	1	0	20
	V	1	0	11	19	12	1	1	45
Otras anomalías de laringe, tráquea y bronquio (748.3)	M	0	0	0	0	0	0	0	0
	V	0	1	0	0	0	0	0	1
Quiste pulmón congénito (748.4)	M	1	0	0	0	0	0	0	1
	V	0	3	0	2	0	0	0	5
Agenesia, hipoplasia y displasia pulmonar (748.5)	M	0	5	1	2	3	0	1	12
	V	5	15	2	2	1	3	0	28
Anomalías pulmonar no especificado (748.60)	M	0	0	0	0	0	0	0	0
	V	0	1	1	0	1	0	0	3
Bronquiectasia congénita (748.61)	M	0	0	0	0	0	0	0	0
	V	0	0	0	0	1	1	0	2
Otras anomalías pulmonares NCOC (748.69)	M	0	3	1	1	1	0	0	6
	V	0	3	0	0	0	0	0	3
Otras anomalías especificadas del aparato respiratorio (748.8)	M	0	2	0	2	1	3	1	9
	V	0	1	1	4	3	2	0	11
Anomalía respiratoria no especificada (748.9)	M	0	1	0	0	0	0	0	1
	V	0	1	0	0	0	0	0	1
<b>Total</b>	<b>M</b>	<b>2</b>	<b>28</b>	<b>7</b>	<b>17</b>	<b>12</b>	<b>6</b>	<b>2</b>	<b>74</b>
	<b>V</b>	<b>6</b>	<b>34</b>	<b>18</b>	<b>28</b>	<b>18</b>	<b>7</b>	<b>1</b>	<b>112</b>

Tabla 14.5.9.A. Prevalencia de enfermedades raras. Deformidades del pie. Número de casos y tasa por 10.000 habitantes según enfermedad y sexo. Región de Murcia, 2013.

Enfermedad (código CIE9-MC)	Número de casos			Tasa por 10.000		
	Mujeres	Varones	Total	Mujeres	Varones	Total
Talipes valgo (pie valgo) (754.60)	81	13	94	1,11	0,18	0,64
Pie plano congénito (754.61)	27	37	64	0,37	0,50	0,44
Talipes calcaneovalgo (754.62)	1	1	2	0,01	0,01	0,01
Otra deformidad en valgo de pie NCOC (754.69)	23	33	56	0,31	0,45	0,38
Otras deformidades de los pies (754.7)	0	1	1	0,00	0,01	0,01
Talipes no especificado (754.70)	15	15	30	0,21	0,20	0,20
Talipes cavo (754.71)	451	96	548	6,17	1,30	3,74
Otra deformidad congénita del pie NCOC (754.79)	29	48	77	0,40	0,65	0,52
<b>Total</b>	<b>627</b>	<b>244</b>	<b>872</b>	<b>8,58</b>	<b>3,32</b>	<b>5,94</b>

Tabla 14.5.9.B. Prevalencia de enfermedades raras. Deformidades del pie.  
Número de casos según enfermedad, sexo y grupos de edad. Región de Murcia, 2013.

Enfermedad (código CIE9-MC)	Sexo	<1	1-14	15-29	30-44	45-59	60-74	≥75	Total
Talipes valgo (pie valgo) (754.60)	M	0	10	7	12	28	21	3	81
	V	0	8	3	0	0	2	0	13
Pie plano congénito (754.61)	M	0	12	10	1	1	3	0	27
	V	0	17	16	1	1	2	0	37
Talipes calcaneovalgo (754.62)	M	1	0	0	0	0	0	0	1
	V	0	0	1	0	0	0	0	1
Otra deformidad en valgo de pie NCOC (754.69)	M	0	11	8	1	0	2	1	23
	V	2	18	8	1	1	3	0	33
Otras deformidades de los pies (754.7)	M	0	0	0	0	0	0	0	0
	V	0	0	1	0	0	0	0	1
Talipes no especificado (754.70)	M	0	8	1	2	1	2	1	15
	V	1	11	0	1	1	1	0	15
Talipes cavo (754.71)	M	0	15	36	33	114	171	82	451
	V	0	10	32	17	16	15	6	96
Otra deformidad congénita del pie NCOC (754.79)	M	1	19	7	0	1	1	0	29
	V	0	32	10	3	1	2	0	48
Total	M	2	75	69	49	145	200	87	627
	V	3	96	71	23	20	25	6	244

Tabla 14.5.11.A. Prevalencia de enfermedades raras. Polidactilia y sindactilia.  
Número de casos y tasa por 10.000 habitantes según enfermedad y sexo. Región de Murcia, 2013.

Enfermedad (código CIE9-MC)	Número de casos			Tasa por 10.000		
	Mujeres	Varones	Total	Mujeres	Varones	Total
Polidactilia, dígitos no especificados (755.00)	6	16	22	0,08	0,22	0,15
Polidactilia, dedos de los pies (755.02)	33	34	67	0,45	0,46	0,46
Sindactilia, sitios múltiples y sitios no especificados (755.10)	7	8	15	0,10	0,11	0,10
Sindactilia, dedos de la mano sin fusión de hueso (755.11)	11	35	46	0,15	0,48	0,31
Sindactilia, dedos de la mano con fusión de hueso (755.12)	0	2	2	0,00	0,03	0,01
Sindactilia, dedos del pie sin fusión de hueso (755.13)	11	26	37	0,15	0,35	0,25
Sindactilia, dedos del pie con fusión de hueso (755.14)	1	2	3	0,01	0,03	0,02
Total	69	123	192	0,94	1,67	1,31

Tabla 14.5.11.B. Prevalencia de enfermedades raras. Polidactilia y sindactilia.  
Número de casos según enfermedad, sexo y grupos de edad. Región de Murcia, 2013.

Enfermedad (código CIE9-MC)	Sexo	<1	1-14	15-29	30-44	45-59	60-74	≥75	Total
Polidactilia, dígitos no especificados (755.00)	M	2	4	0	0	0	0	0	6
	V	2	10	4	0	0	0	0	16
Polidactilia, dedos de los pies (755.02)	M	5	20	4	2	2	0	0	33
	V	2	25	4	2	1	0	0	34
Sindactilia, sitios múltiples y sitios no especificados (755.10)	M	1	4	1	0	1	0	0	7
	V	1	4	0	0	1	1	1	8
Sindactilia, dedos de la mano sin fusión de hueso (755.11)	M	0	7	2	0	1	0	1	11
	V	1	27	4	2	1	0	0	35
Sindactilia, dedos de la mano con fusión de hueso (755.12)	M	0	0	0	0	0	0	0	0
	V	0	2	0	0	0	0	0	2
Sindactilia, dedos del pie sin fusión de hueso (755.13)	M	1	5	3	0	1	0	1	11
	V	3	17	4	1	1	0	0	26
Sindactilia, dedos del pie con fusión de hueso (755.14)	M	0	1	0	0	0	0	0	1
	V	0	2	0	0	0	0	0	2
Total	M	9	41	10	2	5	0	2	69
	V	9	87	16	5	4	1	1	123



Tabla 14.5.12.A. Prevalencia de enfermedades raras. Ausencia congénita de miembro inferior. Número de casos y tasa por 10.000 habitantes según enfermedad y sexo. Región de Murcia, 2013.

Enfermedad (código CIE9-MC)	Número de casos			Tasa por 10.000		
	Mujeres	Varones	Total	Mujeres	Varones	Total
Deformidad por reducción de miembro inferior no especificada (755.30)	8	5	13	0,11	0,07	0,09
Deficiencia transversal de miembro inferior (755.31)	2	1	3	0,03	0,01	0,02
Deficiencia longitudinal de miembro inferior NCOC (755.32)	2	2	4	0,03	0,03	0,03
Deficiencia longitudinal femoral, completa o parcial (755.34)	5	4	9	0,07	0,05	0,06
Deficiencia longitudinal tibia, completa o parcial (755.36)	4	2	6	0,05	0,03	0,04
Deficiencia longitudinal peroneal, completa o parcial (755.37)	3	3	6	0,04	0,04	0,04
Deficiencia longitudinal tarsos o metatarsos, completa o parcial (755.38)	101	9	110	1,38	0,12	0,75
Deficiencia longitudinal falanges, completa o parcial (755.39)	4	2	6	0,05	0,03	0,04
<b>Total</b>	<b>129</b>	<b>28</b>	<b>157</b>	<b>1,76</b>	<b>0,38</b>	<b>1,07</b>

Tabla 14.5.12.B. Prevalencia de enfermedades raras. Ausencia congénita de miembro inferior. Número de casos según enfermedad, sexo y grupos de edad. Región de Murcia, 2013.

Enfermedad (código CIE9-MC)	Sexo	<1	1-14	15-29	30-44	45-59	60-74	≥75	Total
Deformidad por reducción de miembro inferior no especificada (755.30)	M	0	4	1	0	0	0	3	8
	V	1	1	2	0	1	0	0	5
Deficiencia transversal de miembro inferior (755.31)	M	0	1	1	0	0	0	0	2
	V	0	0	1	0	0	0	0	1
Deficiencia longitudinal de miembro inferior NCOC (755.32)	M	0	1	1	0	0	0	0	2
	V	0	0	1	0	1	0	0	2
Deficiencia longitudinal femoral, completa o parcial (755.34)	M	0	0	4	1	0	0	0	5
	V	0	1	2	1	0	0	0	4
Deficiencia longitudinal tibia, completa o parcial (755.36)	M	0	0	3	0	0	1	0	4
	V	0	0	2	0	0	0	0	2
Deficiencia longitudinal peroneal, completa o parcial (755.37)	M	0	1	2	0	0	0	0	3
	V	0	3	0	0	0	0	0	3
Deficiencia longitudinal tarsos o metatarsos, completa o parcial (755.38)	M	0	0	3	8	34	42	14	101
	V	0	0	2	0	2	5	0	9
Deficiencia longitudinal falanges, completa o parcial (755.39)	M	0	0	1	3	0	0	0	4
	V	0	1	1	0	0	0	0	2
<b>Total</b>	<b>M</b>	<b>0</b>	<b>7</b>	<b>16</b>	<b>12</b>	<b>34</b>	<b>43</b>	<b>17</b>	<b>129</b>
	<b>V</b>	<b>1</b>	<b>6</b>	<b>11</b>	<b>1</b>	<b>4</b>	<b>5</b>	<b>0</b>	<b>28</b>

Tabla 14.5.14.A. Prevalencia de enfermedades raras. Otras anomalías congénitas de las extremidades. Número de casos y tasa por 10.000 habitantes según enfermedad y sexo. Región de Murcia, 2013.

Enfermedad (código CIE9-MC)	Número de casos			Tasa por 10.000		
	Mujeres	Varones	Total	Mujeres	Varones	Total
Deform. por reducción de miembro superior no especificada (755.20)	4	1	5	0,05	0,01	0,03
Deficiencia transversal de miembro superior (755.21)	7	5	12	0,10	0,07	0,08
Deficiencia longitudinal de miembro superior NCOC (755.22)	4	2	6	0,05	0,03	0,04
Def. long. combinada con implic. de húmero, radio y cúbito, compl. o parc. (755.23)	0	1	1	0,00	0,01	0,01
Deficiencia longitudinal radiocubital, completa o parcial (755.25)	0	1	1	0,00	0,01	0,01
Deficiencia longitudinal radio, completa o parcial (755.26)	1	1	2	0,01	0,01	0,01
Deficiencia longitudinal cúbito, completa o parcial (755.27)	0	2	2	0,00	0,03	0,01
Defic. longit. carpianos o metacarpianos, completa o parcial (755.28)	0	1	1	0,00	0,01	0,01
Deficiencia longitudinal falanges, completa o parcial (755.29)	7	6	13	0,10	0,08	0,09
Deformidades por reducción, miembro no especificado (755.4)	3	6	9	0,04	0,08	0,06
Elevación congénita de la escápula (755.52)	0	1	1	0,00	0,01	0,01
Sinostosis radiocubital (755.53)	1	3	4	0,01	0,04	0,03
Deformidad de Madelung (755.54)	3	1	4	0,04	0,01	0,03
Acrocefalosindactilia (755.55)	1	4	5	0,01	0,05	0,03
Mano hendida, congénita (755.58)	0	1	1	0,00	0,01	0,01
Otras anomalías miembro superior NCOC (755.59)	36	31	67	0,49	0,42	0,46
Otras anomalías miembro inferior NCOC (755.69)	14	12	26	0,19	0,16	0,18
Otras anomalías especif. de miembro no especificado (755.8)	6	2	8	0,08	0,03	0,05
<b>Total</b>	<b>87</b>	<b>81</b>	<b>168</b>	<b>1,19</b>	<b>1,10</b>	<b>1,15</b>

Tabla 14.5.14.B. Prevalencia de enfermedades raras. Otras anomalías congénitas de las extremidades. Número de casos según enfermedad, sexo y grupos de edad. Región de Murcia, 2013.

Enfermedad (código CIE9-MC)	Sexo	<1	1-14	15-29	30-44	45-59	60-74	≥75	Total
Deform. por reducción de miembro superior no especificada (755.20)	M	0	1	1	0	0	1	1	4
	V	0	1	0	0	0	0	0	1
Deficiencia transversal de miembro superior (755.21)	M	0	4	1	1	1	0	0	7
	V	1	4	0	0	0	0	0	5
Deficiencia longitudinal de miembro superior NCOC (755.22)	M	0	0	3	1	0	0	0	4
	V	0	0	0	1	1	0	0	2
Defic. longit. combinada con implicación de húmero, radio y cúbito, completa o parcial (755.23)	M	0	0	0	0	0	0	0	0
	V	0	1	0	0	0	0	0	1
Deficiencia longitudinal radiocubital, completa o parcial (755.25)	M	0	0	0	0	0	0	0	0
	V	0	0	1	0	0	0	0	1
Deficiencia longitudinal radio, completa o parcial (755.26)	M	0	0	1	0	0	0	0	1
	V	0	0	0	0	1	0	0	1
Deficiencia longitudinal cúbito, completa o parcial (755.27)	M	0	0	0	0	0	0	0	0
	V	0	0	1	0	0	1	0	2
Defic. longit. carpianos o metacarpianos, completa o parcial (755.28)	M	0	0	0	0	0	0	0	0
	V	0	1	0	0	0	0	0	1
Deficiencia longitudinal falanges, completa o parcial (755.29)	M	0	5	1	0	0	0	1	7
	V	1	3	0	1	0	1	0	6
Deformidades por reducción, miembro no especificado (755.4)	M	1	1	0	1	0	0	0	3
	V	1	3	0	0	1	0	1	6
Elevación congénita de la escápula (755.52)	M	0	0	0	0	0	0	0	0
	V	0	1	0	0	0	0	0	1
Sinostosis radiocubital (755.53)	M	0	0	0	1	0	0	0	1
	V	0	1	1	1	0	0	0	3
Deformidad de Madelung (755.54)	M	0	0	1	0	1	0	1	3
	V	0	0	1	0	0	0	0	1
Acrocefalosindactilia (755.55)	M	0	1	0	0	0	0	0	1
	V	0	1	3	0	0	0	0	4

Tabla 14.5.14.B. (Continuación)

Enfermedad (código CIE9-MC)	Sexo	<1	1-14	15-29	30-44	45-59	60-74	≥75	Total
Mano hendida, congénita (755.58)	M	0	0	0	0	0	0	0	0
	V	0	0	1	0	0	0	0	1
Otras anomalías miembro superior NCOC (755.59)	M	0	9	5	4	9	6	3	36
	V	2	8	5	5	6	5	0	31
Otras anomalías miembro inferior NCOC (755.69)	M	2	3	2	1	4	2	0	14
	V	0	1	4	2	4	1	0	12
Otras anomalías especif. de miembro no especificado (755.8)	M	0	1	3	2	0	0	0	6
	V	0	1	0	1	0	0	0	2
Total	M	3	25	18	11	15	9	6	87
	V	5	26	17	11	13	8	1	81

Tabla 14.5.15.A. Prevalencia de enfermedades raras. Anomalías congénitas del cráneo y los huesos faciales. Número de casos y tasa por 10.000 habitantes según enfermedad y sexo. Región de Murcia, 2013.

Enfermedad (código CIE9-MC)	Número de casos			Tasa por 10.000		
	Mujeres	Varones	Total	Mujeres	Varones	Total
Anomalías de huesos craneales y faciales (756.0)	72	114	186	0,99	1,55	1,27

Tabla 14.5.15.B. Prevalencia de enfermedades raras. Anomalías congénitas del cráneo y los huesos faciales. Número de casos según enfermedad, sexo y grupos de edad. Región de Murcia, 2013.

Enfermedad (código CIE9-MC)	Sexo	<1	1-14	15-29	30-44	45-59	60-74	≥75	Total
Anomalías de huesos craneales y faciales (756.0)	M	8	39	8	11	4	1	1	72
	V	18	84	3	3	2	4	0	114

Tabla 14.5.16.A. Prevalencia de enfermedades raras. Espondilolisis lumbosacra. Número de casos y tasa por 10.000 habitantes según enfermedad y sexo. Región de Murcia, 2013.

Enfermedad (código CIE9-MC)	Número de casos			Tasa por 10.000		
	Mujeres	Varones	Total	Mujeres	Varones	Total
Espondilolisis, región lumbosacra (756.11)	80	71	151	1,09	0,96	1,03

Tabla 14.5.16.B. Prevalencia de enfermedades raras. Espondilolisis lumbosacra. Número de casos según enfermedad, sexo y grupos de edad. Región de Murcia, 2013.

Enfermedad (código CIE9-MC)	Sexo	<1	1-14	15-29	30-44	45-59	60-74	≥75	Total
Espondilolisis, región lumbosacra (756.11)	M	0	0	3	6	14	29	28	80
	V	0	1	2	11	15	23	19	71

Tabla 14.5.17.A. Prevalencia de enfermedades raras. Espondilolistesis. Número de casos y tasa por 10.000 habitantes según enfermedad y sexo. Región de Murcia, 2013.

Enfermedad (código CIE9-MC)	Número de casos			Tasa por 10.000		
	Mujeres	Varones	Total	Mujeres	Varones	Total
Espondilolistesis (756.12)	363	225	588	4,97	3,06	4,01

Tabla 14.5.17.B. Prevalencia de enfermedades raras. Espondilolistesis.  
Número de casos según enfermedad, sexo y grupos de edad. Región de Murcia, 2013.

Enfermedad (código CIE9-MC)	Sexo	<1	1-14	15-29	30-44	45-59	60-74	≥75	Total
Espondilolistesis (756.12)	M	0	1	17	45	86	115	99	363
	V	0	2	10	43	80	61	29	225

Tabla 14.5.18.A. Prevalencia de enfermedades raras. Otras anomalías congénitas de la columna vertebral.  
Número de casos y tasa por 10.000 habitantes según enfermedad y sexo. Región de Murcia, 2013.

Enfermedad (código CIE9-MC)	Número de casos			Tasa por 10.000		
	Mujeres	Varones	Total	Mujeres	Varones	Total
Anomalía de la columna vertebral no especificada (756.10)	18	11	29	0,25	0,15	0,20
Ausencia congénito de vértebra (756.13)	1	0	1	0,01	0,00	0,01
Hemivértebra (756.14)	3	3	6	0,04	0,04	0,04
Fusión de la columna [vértebra], congénita (756.15)	11	6	17	0,15	0,08	0,12
Síndrome de Klippel-Feil (756.16)	8	4	12	0,11	0,05	0,08
Espina bífida oculta (756.17)	25	15	40	0,34	0,20	0,27
Otra anomalía vertebral -otros no codificados (756.19)	35	50	85	0,48	0,68	0,58
<b>Total</b>	<b>101</b>	<b>89</b>	<b>190</b>	<b>1,38</b>	<b>1,21</b>	<b>1,30</b>

Tabla 14.5.18.B. Prevalencia de enfermedades raras. Otras anomalías congénitas de la columna vertebral.  
Número de casos según enfermedad, sexo y grupos de edad. Región de Murcia, 2013.

Enfermedad (código CIE9-MC)	Sexo	<1	1-14	15-29	30-44	45-59	60-74	≥75	Total
Anomalía de la columna vertebral no especificada (756.10)	M	0	2	2	5	7	2	0	18
	V	0	3	0	3	4	1	0	11
Ausencia congénito de vértebra (756.13)	M	0	0	0	1	0	0	0	1
	V	0	0	0	0	0	0	0	0
Hemivértebra (756.14)	M	0	1	1	0	0	0	1	3
	V	0	2	1	0	0	0	0	3
Fusión de la columna [vértebra], congénita (756.15)	M	0	0	1	3	3	2	2	11
	V	0	0	1	2	2	1	0	6
Síndrome de Klippel-Feil (756.16)	M	0	1	1	4	1	1	0	8
	V	0	1	1	0	2	0	0	4
Espina bífida oculta (756.17)	M	0	2	4	13	3	3	0	25
	V	1	3	2	6	1	2	0	15
Otra anomalía vertebral -otros no codificados (756.19)	M	1	0	1	3	9	12	9	35
	V	0	2	5	6	7	23	7	50
<b>Total</b>	<b>M</b>	<b>1</b>	<b>6</b>	<b>10</b>	<b>29</b>	<b>23</b>	<b>20</b>	<b>12</b>	<b>101</b>
	<b>V</b>	<b>1</b>	<b>11</b>	<b>10</b>	<b>17</b>	<b>16</b>	<b>27</b>	<b>7</b>	<b>89</b>

Tabla 14.5.19.A. Prevalencia de enfermedades raras. Osteogénesis imperfecta.  
Número de casos y tasa por 10.000 habitantes según enfermedad y sexo. Región de Murcia, 2013.

Enfermedad (código CIE9-MC)	Número de casos			Tasa por 10.000		
	Mujeres	Varones	Total	Mujeres	Varones	Total
Osteogénesis imperfecta (756.51)	14	18	32	0,19	0,24	0,22

Tabla 14.5.19.B. Prevalencia de enfermedades raras. Osteogénesis imperfecta.  
Número de casos según enfermedad, sexo y grupos de edad. Región de Murcia, 2013.

Enfermedad (código CIE9-MC)	Sexo	<1	1-14	15-29	30-44	45-59	60-74	≥75	Total
Osteogénesis imperfecta (756.51)	M	1	5	3	3	0	2	0	14
	V	1	6	6	4	0	1	0	18

Tabla 14.5.20.A. Prevalencia de enfermedades raras. Anomalías congénitas del diafragma. Número de casos y tasa por 10.000 habitantes según enfermedad y sexo. Región de Murcia, 2013.

Enfermedad (código CIE9-MC)	Número de casos			Tasa por 10.000		
	Mujeres	Varones	Total	Mujeres	Varones	Total
Anomalías diafragmáticas (756.6)	61	57	118	0,83	0,77	0,80

Tabla 14.5.20.B. Prevalencia de enfermedades raras. Anomalías congénitas del diafragma. Número de casos según enfermedad, sexo y grupos de edad. Región de Murcia, 2013.

Enfermedad (código CIE9-MC)	Sexo	<1	1-14	15-29	30-44	45-59	60-74	≥75	Total
Anomalías diafragmáticas (756.6)	M	0	9	1	17	6	11	17	61
	V	0	8	4	4	9	14	18	57

Tabla 14.5.21.A. Prevalencia de enfermedades raras. Anomalías congénitas de la pared abdominal. Número de casos y tasa por 10.000 habitantes según enfermedad y sexo. Región de Murcia, 2013.

Enfermedad (código CIE9-MC)	Número de casos			Tasa por 10.000		
	Mujeres	Varones	Total	Mujeres	Varones	Total
Anomalía de pared abdominal, no especificada (756.70)	1	2	3	0,01	0,03	0,02
Síndrome "vientre de ciruela pasa" (756.71)	2	0	2	0,03	0,00	0,01
Onfalocele (756.72)	0	1	1	0,00	0,01	0,01
Gastrosquisis (756.73)	3	5	8	0,04	0,07	0,05
Otras anomalías congénitas de la pared abdominal (756.79)	17	15	32	0,23	0,20	0,22
<b>Total</b>	<b>23</b>	<b>23</b>	<b>46</b>	<b>0,31</b>	<b>0,31</b>	<b>0,31</b>

Tabla 14.5.21.B. Prevalencia de enfermedades raras. Anomalías congénitas de la pared abdominal. Número de casos según enfermedad, sexo y grupos de edad. Región de Murcia, 2013.

Enfermedad (código CIE9-MC)	Sexo	<1	1-14	15-29	30-44	45-59	60-74	≥75	Total
Anomalía de pared abdominal, no especificada (756.70)	M	0	1	0	0	0	0	0	1
	V	0	2	0	0	0	0	0	2
Síndrome "vientre de ciruela pasa" (756.71)	M	0	0	0	1	0	1	0	2
	V	0	0	0	0	0	0	0	0
Onfalocele (756.72)	M	0	0	0	0	0	0	0	0
	V	1	0	0	0	0	0	0	1
Gastrosquisis (756.73)	M	2	1	0	0	0	0	0	3
	V	3	2	0	0	0	0	0	5
Otras anomalías congénitas de la pared abdominal (756.79)	M	1	12	0	4	0	0	0	17
	V	0	11	0	0	2	1	1	15
<b>Total</b>	<b>M</b>	<b>3</b>	<b>14</b>	<b>0</b>	<b>5</b>	<b>0</b>	<b>1</b>	<b>0</b>	<b>23</b>
	<b>V</b>	<b>4</b>	<b>15</b>	<b>0</b>	<b>0</b>	<b>2</b>	<b>1</b>	<b>1</b>	<b>23</b>

Tabla 14.5.23.A. Prevalencia de enfermedades raras. Otras anomalías congénitas del tegumento. Número de casos y tasa por 10.000 habitantes según enfermedad y sexo. Región de Murcia, 2013.

Enfermedad (código CIE9-MC)	Número de casos			Tasa por 10.000		
	Mujeres	Varones	Total	Mujeres	Varones	Total
Edema hereditario de las piernas (757.0)	4	3	7	0,05	0,04	0,05
Ictiosis congénita (757.1)	34	19	53	0,47	0,26	0,36
Displasia ectodérmica congénita (757.31)	5	11	16	0,07	0,15	0,11
Hamartomas vasculares (757.32)	53	50	103	0,73	0,68	0,70
Otras anomalías especificadas de la piel NCOC (757.39)	20	25	45	0,27	0,34	0,31
Anomalías especificadas del pelo (757.4)	4	5	9	0,05	0,07	0,06
Anomalías especificadas de las uñas (757.5)	4	4	8	0,05	0,05	0,05
<b>Total</b>	<b>124</b>	<b>117</b>	<b>241</b>	<b>1,70</b>	<b>1,59</b>	<b>1,64</b>

Tabla 14.5.23.B. Prevalencia de enfermedades raras. Otras anomalías congénitas del tegumento. Número de casos según enfermedad, sexo y grupos de edad. Región de Murcia, 2013.

Enfermedad (código CIE9-MC)	Sexo	<1	1-14	15-29	30-44	45-59	60-74	≥75	Total
		Edema hereditario de las piernas (757.0)	M	0	2	1	1	0	
	V	0	0	0	1	1	1	0	3
Ictiosis congénita (757.1)	M	0	4	0	3	7	9	11	34
	V	2	8	1	0	2	1	5	19
Displasia ectodérmica congénita (757.31)	M	0	3	1	1	0	0	0	5
	V	0	8	2	0	1	0	0	11
Hamartomas vasculares (757.32)	M	1	21	6	15	6	4	0	53
	V	0	31	4	6	6	3	0	50
Otras anomalías especificadas de la piel NCOC (757.39)	M	2	6	1	3	5	2	1	20
	V	1	12	2	1	3	4	2	25
Anomalías especificadas del pelo (757.4)	M	0	1	1	2	0	0	0	4
	V	0	5	0	0	0	0	0	5
Anomalías especificadas de las uñas (757.5)	M	0	1	0	2	0	1	0	4
	V	0	3	0	0	1	0	0	4
<b>Total</b>	<b>M</b>	<b>3</b>	<b>38</b>	<b>10</b>	<b>27</b>	<b>18</b>	<b>16</b>	<b>12</b>	<b>124</b>
	<b>V</b>	<b>3</b>	<b>67</b>	<b>9</b>	<b>8</b>	<b>14</b>	<b>9</b>	<b>7</b>	<b>117</b>

Tabla 14.5.24.A. Prevalencia de enfermedades raras. Pectus excavatum. Número de casos y tasa por 10.000 habitantes según enfermedad y sexo. Región de Murcia, 2013.

Enfermedad (código CIE9-MC)	Número de casos			Tasa por 10.000		
	Mujeres	Varones	Total	Mujeres	Varones	Total
Pectus excavatum (754.81)	9	34	43	0,12	0,46	0,29

Tabla 14.5.24.B. Prevalencia de enfermedades raras. Pectus excavatum. Número de casos según enfermedad, sexo y grupos de edad. Región de Murcia, 2013.

Enfermedad (código CIE9-MC)	Sexo	<1	1-14	15-29	30-44	45-59	60-74	≥75	Total
		Pectus excavatum (754.81)	M	1	3	3	1	0	
	V	1	11	12	7	1	2	0	34

Tabla 14.5.26.A. Prevalencia de enfermedades raras. Todas las demás anomalías congénitas. Número de casos y tasa por 10.000 habitantes según enfermedad y sexo. Región de Murcia, 2013.

Enfermedad (código CIE9-MC)	Número de casos			Tasa por 10.000		
	Mujeres	Varones	Total	Mujeres	Varones	Total
Deformidades de cráneo, cara y mandíbula (754.0)	44	63	107	0,60	0,86	0,73
Deformidades de músculo esternocleidomastoideo (754.1)	23	27	50	0,31	0,37	0,34
Deformidades de la columna vertebral congénito (754.2)	23	20	43	0,31	0,27	0,29
Genu recurvatum congénito (754.40)	5	1	6	0,07	0,01	0,04
Pectus carinatum (754.82)	4	8	12	0,05	0,11	0,08
Otras anomalías de costillas y esternón (756.3)	9	13	22	0,12	0,18	0,15
Condrodistrofia (756.4)	31	24	55	0,42	0,33	0,37
Osteodistrofia no especificada (756.50)	0	3	3	0,00	0,04	0,02
Osteopetrosis (756.52)	4	0	4	0,05	0,00	0,03
Osteopoiquiosis (756.53)	2	1	3	0,03	0,01	0,02
Displasia fibrosa poliostótica de hueso (756.54)	4	6	10	0,05	0,08	0,07
Displasia condroectodérmica (756.55)	1	1	2	0,01	0,01	0,01
Displasia epifisaria múltiple (756.56)	7	1	8	0,10	0,01	0,05
Otra osteodistrofia -otros no codificados (756.59)	20	15	35	0,27	0,20	0,24
Síndrome de Ehlers-Danlos (756.83)	16	10	26	0,22	0,14	0,18
Otras anom. de músculo, tendón, fascia y tej. conectivo NCOC (756.89)	41	44	85	0,56	0,60	0,58
Otras anomalías y no especific. del aparato musculoesquelético (756.9)	19	20	39	0,26	0,27	0,27
Síndrome de Patau (758.1)	3	3	6	0,04	0,04	0,04
Síndrome de Edwards (758.2)	8	3	11	0,11	0,04	0,07
Síndrome cri-du-chat (758.31)	0	2	2	0,00	0,03	0,01
Síndrome velo-cardio-facial (758.32)	0	3	3	0,00	0,04	0,02
Otras microdeleciones (758.33)	5	5	10	0,07	0,07	0,07
Otras deleciones autosómicas (758.39)	25	36	61	0,34	0,49	0,42
Otras afecciones debidas a anomalías autosómicas (758.5)	108	124	232	1,48	1,69	1,58
Disgenesia gonadal (758.6)	78	2	80	1,07	0,03	0,55
Otras afecciones debidas a anom. de los cromosomas sexuales (758.81)	44	29	73	0,60	0,39	0,50
Otras afecciones debidas a anomalías de los cromosomas (758.89)	13	5	18	0,18	0,07	0,12
Afecciones por anomalías cromosómicas no especificadas (758.9)	16	7	23	0,22	0,10	0,16
Anomalías de bazo (759.0)	32	40	72	0,44	0,54	0,49
Anomalías de glándula suprarrenal (759.1)	3	1	4	0,04	0,01	0,03
Situs inversus (759.3)	24	21	45	0,33	0,29	0,31
Esclerosis tuberosa (759.5)	26	29	55	0,36	0,39	0,37
Otras hamartosis NCOC (759.6)	59	59	118	0,81	0,80	0,80
Anomalías congénitas múltiples, descritas como tales (759.7)	15	12	27	0,21	0,16	0,18
Síndrome de Prader-Willi (759.81)	18	20	38	0,25	0,27	0,26
Síndrome de Marfan (759.82)	23	21	44	0,31	0,29	0,30
Síndrome de fragilidad X (759.83)	120	92	212	1,64	1,25	1,45
Otras anomalías especificadas (759.89)	819	942	1.761	11,20	12,80	12,01
Anomalías congénitas, no especificadas (759.9)	38	24	62	0,52	0,33	0,42
<b>Total</b>	<b>1.730</b>	<b>1.737</b>	<b>3.467</b>	<b>23,67</b>	<b>23,60</b>	<b>23,64</b>

Tabla 14.5.26.B. Prevalencia de enfermedades raras. Todas las demás anomalías congénitas. Número de casos según enfermedad, sexo y grupos de edad. Región de Murcia, 2013.

Enfermedad (código CIE9-MC)	Sexo	<1	1-14	15-29	30-44	45-59	60-74	≥75	Total
Deformidades de cráneo, cara y mandíbula (754.0)	M	7	23	4	5	3	0	2	44
	V	6	42	4	7	1	2	1	63
Deformidades de músculo esternocleidomastoideo (754.1)	M	2	17	3	1	0	0	0	23
	V	1	22	2	1	0	0	1	27
Deformidades de la columna vertebral congénito (754.2)	M	0	4	9	5	2	1	2	23
	V	0	1	12	4	1	1	1	20
Genu recurvatum congénito (754.40)	M	0	3	1	1	0	0	0	5
	V	0	1	0	0	0	0	0	1
Pectus carinatum (754.82)	M	0	0	0	0	1	0	3	4
	V	0	0	4	3	1	0	0	8
Otras anomalías de costillas y esternón (756.3)	M	0	2	3	2	1	1	0	9
	V	0	2	5	3	0	2	1	13
Condrodistrofia (756.4)	M	1	10	5	12	2	1	0	31
	V	2	8	4	4	2	3	1	24
Osteodistrofia no especificada (756.50)	M	0	0	0	0	0	0	0	0
	V	0	0	0	2	1	0	0	3
Osteopetrosis (756.52)	M	0	0	1	0	1	1	1	4
	V	0	0	0	0	0	0	0	0
Osteopoiquilosis (756.53)	M	0	0	0	0	2	0	0	2
	V	0	0	0	0	1	0	0	1
Displasia fibrosa poliostótica de hueso (756.54)	M	0	0	2	1	1	0	0	4
	V	0	1	1	2	1	1	0	6
Displasia condroectodérmica (756.55)	M	0	1	0	0	0	0	0	1
	V	0	0	0	1	0	0	0	1
Displasia epifisaria múltiple (756.56)	M	0	1	5	0	1	0	0	7
	V	0	1	0	0	0	0	0	1
Otra osteodistrofia -otros no codificados (756.59)	M	0	3	2	6	7	1	1	20
	V	0	5	2	3	2	2	1	15
Síndrome de Ehlers-Danlos (756.83)	M	0	4	2	7	1	1	1	16
	V	0	1	3	2	3	0	1	10
Otras anom. de músculo, tendón, fascia y tej. conectivo NCOC (756.89)	M	0	32	0	3	3	1	2	41
	V	1	31	9	1	2	0	0	44
Otras anomalías y no especif. del aparato musculoesquelético (756.9)	M	0	4	6	6	2	1	0	19
	V	0	6	5	6	1	1	1	20
Síndrome de Patau (758.1)	M	0	0	2	1	0	0	0	3
	V	0	2	0	1	0	0	0	3
Síndrome de Edwards (758.2)	M	0	5	0	0	3	0	0	8
	V	0	2	1	0	0	0	0	3
Síndrome cri-du-chat (758.31)	M	0	0	0	0	0	0	0	0
	V	0	1	1	0	0	0	0	2
Síndrome velo-cardio-facial (758.32)	M	0	0	0	0	0	0	0	0
	V	0	1	0	1	0	1	0	3
Otras microdeleciones (758.33)	M	0	4	1	0	0	0	0	5
	V	0	4	1	0	0	0	0	5
Otras deleciones autosómicas (758.39)	M	0	17	6	2	0	0	0	25
	V	0	24	6	5	0	1	0	36
Otras afecciones debidas a anomalías autosómicas (758.5)	M	0	24	13	46	16	6	3	108
	V	1	49	8	44	15	5	2	124
Disgenesia gonadal (758.6)	M	1	20	29	22	3	3	0	78
	V	0	1	1	0	0	0	0	2
Otras afecciones debidas a anom. de los cromosomas sexuales (758.81)	M	0	21	6	10	5	1	1	44
	V	0	14	8	5	1	1	0	29
Otras afecciones debidas a anomalías de los cromosomas (758.89)	M	0	1	4	5	3	0	0	13
	V	0	2	1	0	2	0	0	5
Afecciones por anomalías cromosómicas no especificadas (758.9)	M	0	6	1	7	1	1	0	16
	V	1	4	1	0	0	1	0	7
Anomalías de bazo (759.0)	M	0	4	8	5	5	9	1	32
	V	0	2	9	8	10	8	3	40
Anomalías de glándula suprarrenal (759.1)	M	1	1	1	0	0	0	0	3
	V	0	1	0	0	0	0	0	1
Situs inversus (759.3)	M	0	2	7	5	5	4	1	24
	V	0	3	5	5	1	3	4	21
Esclerosis tuberosa (759.5)	M	1	6	4	9	2	4	0	26
	V	0	8	9	6	2	4	0	29



Tabla 14.5.26.B. (Continuación)

Enfermedad (código CIE9-MC)	Sexo	<1	1-14	15-29	30-44	45-59	60-74	≥75	Total
Otras hamartosis NCOC (759.6)	M	0	7	5	16	17	8	6	59
	V	1	3	5	11	11	19	9	59
Anomalías congénitas múltiples, descritas como tales (759.7)	M	0	13	1	1	0	0	0	15
	V	0	8	2	1	0	0	1	12
Síndrome de Prader-Willi (759.81)	M	0	9	2	2	0	1	4	18
	V	0	13	2	5	0	0	0	20
Síndrome de Marfan (759.82)	M	1	2	5	6	8	1	0	23
	V	0	5	6	9	0	1	0	21
Síndrome de fragilidad X (759.83)	M	1	12	13	39	39	7	9	120
	V	0	21	27	22	11	8	3	92
Otras anomalías especificadas (759.89)	M	59	423	93	91	73	42	38	819
	V	74	573	100	56	58	49	32	942
Anomalías congénitas, no especificadas (759.9)	M	3	22	4	7	1	0	1	38
	V	2	18	2	0	2	0	0	24
<b>Total</b>	M	<b>77</b>	<b>703</b>	<b>248</b>	<b>323</b>	<b>208</b>	<b>95</b>	<b>76</b>	<b>1.730</b>
	V	<b>89</b>	<b>880</b>	<b>246</b>	<b>218</b>	<b>129</b>	<b>113</b>	<b>62</b>	<b>1.737</b>

## 15. Otros y no clasificados

Tabla 15.A. Prevalencia de enfermedades raras. Otros y no clasificados.  
Número de casos y tasa por 10.000 habitantes según enfermedad y sexo. Región de Murcia, 2013.

	Enfermedad (código CIE9-MC)	Número de casos			Tasa por 10.000		
		Mujeres	Varones	Total	Mujeres	Varones	Total
11.6 Otras comp. nac., puerp. que afecta trat. de la madre	Sospecha de daños al feto por enf. viral en la madre (655.3 [0,1,3])	150	0	150	2,05	0,00	1,02
15.7 Otras afecciones perinatales	Anticonvulsivos que afectan al feto o recién nacido placenta/leche materna (760.77)	2	0	2	0,03	0,00	0,01
	Rubeola congénita (771.0)	0	1	1	0,00	0,01	0,01
	Infección congénita citomegalovirus (771.1)	11	12	23	0,15	0,16	0,16
16.10 Complicaciones	Síndrome de lisis tumoral (277.88)	2	3	5	0,03	0,04	0,03
	Hipertemia maligna (995.86)	1	2	3	0,01	0,03	0,02
16.11 Envenenamiento	Efecto tóxico de compuesto de plomo no especificado (984.9)	0	3	3	0,00	0,04	0,02
18. Códigos residuales, no clasificados	Síndrome de hipoventilación alveolar central congénito (327.25)	8	5	13	0,11	0,07	0,09
<b>Total</b>		<b>174</b>	<b>26</b>	<b>200</b>	<b>2,38</b>	<b>0,35</b>	<b>1,36</b>

Gráficos 15.A./15.B. Prevalencia de enfermedades raras. Otros y no clasificados.  
Tasa por 10.000 según área de salud de residencia (izq.) y según sexo y grupos de edad (der.).  
Región de Murcia, 2013.

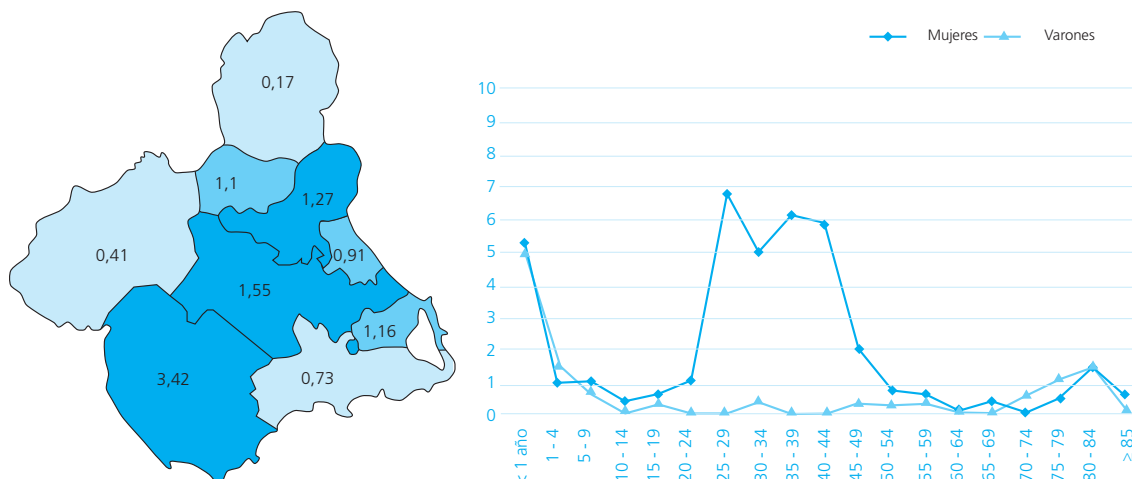


Tabla 15.B. Prevalencia de enfermedades raras. Otros y no clasificados.  
Número de casos según enfermedad, sexo y grupos de edad. Región de Murcia, 2013.

Enfermedad (código CIE9-MC)		Sexo	<1	1-14	15-29	30-44	45-59	60-74	≥75	Total
11.6 Otras comp. nac./puerp. que afecta trat. de la madre	Sospecha de daños al feto por enf. viral en la madre (655.3 [0,1,3])	M	0	0	37	100	13	0	0	150
		V	0	0	0	0	0	0	0	0
15.7 Otras afecciones perinatales	Anticonvulsivos que afectan feto/recién nacido placenta/leche mat (760.77)	M	0	2	0	0	0	0	0	2
		V	0	0	0	0	0	0	0	0
	Rubeola congénita (771.0)	M	0	0	0	0	0	0	0	0
		V	0	0	0	1	0	0	0	1
Infección congénita citomegalovirus (771.1)	M	6	5	0	0	0	0	0	11	
	V	5	7	0	0	0	0	0	12	
16.10 Complicaciones	Síndrome de lisis tumoral (277.88)	M	0	1	0	0	0	1	0	2
		V	0	1	0	0	1	0	1	3
	Hipertemia maligna (995.86)	M	0	0	0	0	1	0	0	1
		V	0	0	0	0	2	0	0	2
16.11 Envenenamiento	Efecto tóxico de compuesto de plomo no especificado (984.9)	M	0	0	0	0	0	0	0	0
		V	0	0	0	0	0	1	2	3
18. Códigos residuales, no clasificados	Síndrome de hipoventilación alveolar central congénito (327.25)	M	0	1	0	0	2	0	5	8
		V	0	1	1	1	1	0	1	5
Total		M	6	9	37	100	16	1	5	174
		V	5	9	1	2	4	1	4	26

## Anexo 1. Prevalencia de enfermedades raras según códigos CIE9-MC 2012 del SIERm.

Código	Descripción	Casos	Tasa	Ratio V/M	Edad	
					Media	DT
099.3	Enfermedad de Reiter	39	0,27	6,8	44,4	19,0
135	Sarcoidosis	189	1,29	0,8	53,3	15,4
136.1	Síndrome de Behçet	100	0,68	0,8	46,3	15,9
138	Efecto tardío de poliomielitis aguda	389	2,65	1,0	63,6	12,1
202.1[0-8]	Micosis fungoide	51	0,35	1,0	59,2	18,8
202.5[0-8]	Enfermedad de Letterer-Siwe	5	0,03	0,3	53,8	7,8
228.1	Linfangioma, cualquier sitio	308	2,10	0,8	41,3	21,5
237.7	Neurofibromatosis	40	0,27	1,1	30,2	19,3
237.70	Neurofibromatosis no especificada	54	0,37	1,1	41,6	21,7
237.71	Neurofibromatosis, tipo I	157	1,07	0,9	29,6	18,5
237.72	Neurofibromatosis tipo 2	15	0,10	0,4	46,2	23,0
237.73	Schwanomatosis	0	0,00	-	-	-
237.79	Otros tipos de neurofibromatosis	8	0,05	0,3	25,4	13,4
238.4	Policitemia verdadera	182	1,24	2,3	63,6	16,1
242.0[0-1]	Bocio tóxico difuso	691	4,71	0,3	47,6	16,3
243	Hipotiroidismo congénito	102	0,70	0,7	12,5	18,5
245.2	Tiroiditis linfocítica crónica	706	4,81	0,1	50,5	16,2
245.3	Tiroiditis fibrosa crónica	1	0,01	-	-	-
246.0	Trastorno de la secreción tirocalcitonina	3	0,02	-	-	-
251.4	Secreción anormal de glucagón	1	0,01	-	-	-
251.5	Secreción anormal de gastrina	5	0,03	1,5	61,2	12,0
252.0	Hiperparatiroidismo	151	1,03	0,5	64,7	14,8
252.00	Hiperparatiroidismo, no especificado	330	2,25	0,5	64,5	15,9
252.01	Hiperparatiroidismo primario	328	2,24	0,5	61,7	15,4
252.02	Hiperparatiroidismo secundario, no renal	55	0,37	0,4	67,7	14,7
252.08	Otro hiperparatiroidismo	4	0,03	-	-	-
252.1	Hipoparatiroidismo	176	1,20	0,2	54,7	17,9
253.0	Acromegalia y gigantismo	58	0,40	0,8	46,4	19,9
253.1	Otras hiperfunciones y no especificadas de la glándula pituitaria anterior	643	4,38	0,1	37,2	12,1
253.2	Panhipopituitarismo	189	1,29	1,1	52,4	22,3
253.3	Enanismo pituitario	376	2,56	1,3	17,7	11,0
253.4	Otros trastornos glándula pituitaria anterior	72	0,49	3,0	38,6	20,3
253.5	Diabetes insípida	121	0,82	1,0	42,0	21,1
253.8	Otros trastornos de la hipófisis y de origen hipotalámico	268	1,83	0,4	61,8	18,7
255.0	Síndrome de Cushing	229	1,56	0,4	53,2	19,8
255.1	Hiperaldosteronismo	36	0,25	2,0	54,9	19,4
255.10	Hiperaldosteronismo, no especificado	106	0,72	0,8	61,6	16,5
255.11	Aldosteronismo glucocorticoide-remediable	2	0,01	-	-	-
255.12	Síndrome de Conn	16	0,11	1,7	56,9	13,9
255.13	Síndrome de Bartter	5	0,03	1,5	47,6	31,4
255.2	Trastornos adrenogenitales	114	0,78	0,3	26,8	16,9
255.4	Insuficiencia corticoadrenal	126	0,86	0,8	55,7	20,5
255.41	Deficiencia glucocorticoide	211	1,44	0,8	57,4	19,5
255.42	Deficiencia mineralcorticoide	8	0,05	1,0	65,4	28,8
255.6	Hiperfunción meduloadrenal	22	0,15	1,8	53,0	12,3
257.2	Otras hipofunciones testiculares	34	0,23	NP	47,9	18,9
257.8	Otras disfunciones testiculares	0	0,00	-	-	-
258.0	Actividad poliglandular en adenomatosis endocrina	3	0,02	-	-	-
258.01	Neoplasia endocrina múltiple [NEM] tipo I	45	0,31	1,0	47,2	15,0
258.02	Neoplasia endocrina múltiple [NEM] tipo IIA	32	0,22	1,1	44,3	20,3
258.03	Neoplasia endocrina múltiple [NEM] tipo IIB	1	0,01	-	-	-
258.1	Otras combinaciones de disfunción endocrina	6	0,04	1,0	49,3	24,7
259.2	Síndrome carcinoide	9	0,06	1,3	59,0	16,8
259.4	Enanismo sin clasificar bajo otro concepto	44	0,30	1,6	20,5	13,9
259.8	Otros trastornos endocrinos especificados	27	0,18	0,8	46,2	25,6
260	Kwashiorkor	189	1,29	0,8	70,2	18,4
261	Marasmo nutricional	159	1,08	0,8	41,1	26,5
264	Carencia vitamina A	0	0,00	-	-	-
264.0	Carencia vitamina A con xerosis conjuntival	1	0,01	-	-	-
264.1	Carencia vitamina A con xerosis conjunt. y manchas de Bitot	2	0,01	-	-	-
264.2	Carencia vitamina A con xerosis corneal	0	0,00	-	-	-
264.3	Carencia vitamina A con ulceración y xerosis corneal	0	0,00	-	-	-
264.4	Carencia vitamina A con queratomalacia	0	0,00	-	-	-
264.5	Carencia vitamina A con ceguera nocturna	0	0,00	-	-	-
264.6	Carencia vit. A con cicatrices xeroftálmicas de la córnea	0	0,00	-	-	-
264.7	Carencia vitamina A con otras manifestaciones oculares	0	0,00	-	-	-
264.8	Carencia vitamina A con otras manifestaciones	0	0,00	-	-	-
264.9	Carencia vitamina A no especificada	5	0,03	1,5	39,8	37,1

## Anexo 1. Prevalencia de enfermedades raras según códigos CIE9-MC 2012 del SIERRm (Continuación)

Código	Descripción	Casos	Tasa	Ratio V/M	Edad	
					Media	DT
265.0	Beriberi	1	0,01	-	-	-
265.2	Pelagra	6	0,04	2,0	55,0	28,8
268.0	Raquitismo, activo	12	0,08	1,0	18,3	23,5
268.1	Raquitismo, efecto tardío	2	0,01	-	-	-
270	Trastorno del transporte y metabolismo de aminoácidos	62	0,42	1,2	26,3	25,8
270.0	Trastorno del transporte de aminoácidos	0	0,00	-	-	-
270.1	Fenilcetonuria (PKU)	65	0,44	0,5	13,7	13,8
270.2	Otros trastornos del metabolismo de aminoácidos aromáticos	91	0,62	1,3	15,1	17,6
270.3	Trastorno del metabolismo de aminoácidos de cadena ramificada	35	0,24	0,9	13,5	11,1
270.4	Trastorno del metabolismo de aminoácidos sulfurados	69	0,47	1,5	49,2	23,5
270.5	Trastorno del metabolismo de histidina	1	0,01	-	-	-
270.6	Trastorno del metabolismo del ciclo ureico	38	0,26	0,7	22,8	26,1
270.7	Otros trastornos del metabolismo de aminoácidos de cadena recta	158	1,08	0,9	12,1	12,0
270.8	Otros trastornos especificados del metabolismo de aminoácidos	4	0,03	-	-	-
270.9	Trastorno no especificado del metabolismo de los aminoácidos	4	0,03	-	-	-
271.0	Glucogenosis	36	0,25	1,3	30,1	20,3
271.1	Galactosemia	10	0,07	0,7	28,2	22,0
271.2	Intolerancia hereditaria a la fructosa	54	0,37	0,3	40,3	22,5
271.3	Carencia de disacaridasa intestinal y absorción def. disacáridos	749	5,11	0,6	38,6	26,1
271.4	Glucosuria renal	9	0,06	1,3	36,1	31,1
271.8	Otros trast. especif. del transporte y metabolismo carbohidratos	14	0,10	1,8	39,2	25,0
272.5	Carencia de lipoproteínas	23	0,16	2,3	47,0	26,2
272.6	Lipodistrofia	7	0,05	0,8	43,3	26,4
272.7	Lipidosis	62	0,42	1,0	42,3	23,0
272.8	Otros trastornos del metabolismo de los lípidos	273	1,86	1,3	60,8	17,9
273.0	Hipergammaglobulinemia policlonal	42	0,29	1,8	65,4	18,9
273.1	Paraproteinemia monoclonal	737	5,02	1,1	74,3	13,2
273.2	Otras paraproteinemias	94	0,64	1,3	66,1	17,0
273.3	Macroglobulinemia	38	0,26	1,7	73,4	15,5
273.4	Deficiencia de alfa-1-antitripsina	47	0,32	1,5	48,0	22,3
273.8	Otros trastornos del metabolismo de proteínas plasmáticas	482	3,29	1,2	58,8	27,0
275.0	Trastornos del metabolismo del hierro	202	1,38	3,7	58,8	13,9
275.01	Hemocromatosis hereditaria	84	0,57	2,1	57,8	21,9
275.03	Otros tipos de hemocromatosis	79	0,54	4,3	57,3	16,6
275.09	Otros trastornos del metabolismo del hierro	25	0,17	5,3	55,8	14,1
275.1	Trastornos del metabolismo del cobre	84	0,57	1,3	38,1	18,8
275.2	Trastornos del metabolismo del magnesio	119	0,81	1,0	61,7	19,3
275.3	Trastornos del metabolismo del fósforo	83	0,57	0,9	42,3	29,5
275.4	Trastornos del metabolismo del calcio	1	0,01	-	-	-
275.40	Trastornos no especificados del metabolismo del calcio	64	0,44	0,9	33,7	29,3
275.49	Otros trastornos del metabolismo del calcio	637	4,34	0,9	73,9	16,3
277.0[0-9]	Fibrosis quística	161	1,10	1,3	25,7	18,2
277.1	Trastornos del metabolismo de porfirina	129	0,88	0,9	43,3	20,4
277.2	Otros trastornos del metabolismo de purina y pirimidina	10	0,07	4,0	31,1	15,0
277.3	Amiloidosis	22	0,15	2,1	49,8	18,2
277.30	Amiloidosis, no especificada	36	0,25	0,8	70,2	11,4
277.31	Fiebre mediterránea familiar	30	0,20	1,5	31,0	16,2
277.39	Otra amiloidosis	41	0,28	1,1	68,0	14,5
277.4	Trastorno de la excreción de bilirrubina	363	2,47	2,0	46,1	20,0
277.5	Mucopolisacaridosis	26	0,18	0,9	28,5	20,1
277.6	Otros trastornos de enzimas circulatorias	52	0,35	0,7	36,2	24,5
277.8	Otros trastornos específicos del metabolismo	37	0,25	0,8	39,6	21,0
277.81	Deficiencia primaria de carnitina	1	0,01	-	-	-
277.82	Deficiencia de carnitina por metabolopatía congénita	1	0,01	-	-	-
277.84	Otra deficiencia secundaria de carnitina	0	0,00	-	-	-
277.85	Trastornos de la oxidación de ácidos grasos	15	0,10	0,7	7,4	10,5
277.86	Trastornos peroxisómicos	0	0,00	-	-	-
277.87	Trastornos del metabolismo mitocondrial	109	0,74	0,7	34,2	19,0
277.88	Síndrome de lisis tumoral	5	0,03	1,5	42,0	36,7
277.89	Otros trastornos especificados del metabolismo	72	0,49	1,0	30,7	20,5
277.9	Trastorno metabólico no especificado	64	0,44	0,8	37,4	30,2
279.0	Deficiencia de inmunidad humoral	0	0,00	-	-	-
279.00	Hipogammaglobulinemia no especificadas	127	0,87	1,0	54,9	25,2
279.01	Inmunodeficiencia IgA selectiva	63	0,43	1,1	32,6	25,1
279.02	Inmunodeficiencia IgM selectiva	22	0,15	1,8	63,8	19,4
279.03	Otras deficiencias de inmunoglobulina selectiva	106	0,72	1,3	58,5	21,6
279.04	Hipogammaglobulinemia congénita	7	0,05	1,3	41,6	24,6
279.05	Inmunodeficiencia con aumento de IgM	0	0,00	-	-	-
279.06	Inmunodeficiencia variable común	98	0,67	1,3	54,5	18,5
279.09	Otras deficiencias de inmunidad humoral	15	0,10	1,5	37,3	32,9
279.1	Deficiencia de inmunidad celular	0	0,00	-	-	-
279.10	Inmunodeficiencia con carencia células-T, no especificada	2	0,01	-	-	-
279.11	Síndrome de Di George	57	0,39	1,2	14,6	14,0

## Anexo 1. Prevalencia de enfermedades raras según códigos CIE9-MC 2012 del SIERm (Continuación)

Código	Descripción	Casos	Tasa	Ratio V/M	Edad Media	DT
279.12	Síndrome de Wiskott-Aldrich	9	0,06	0,5	54,8	20,8
279.13	Síndrome de Nezelof	0	0,00	-	-	-
279.19	Otras deficiencias de inmunidad celular	5	0,03	0,7	24,8	22,5
279.2	Inmunodeficiencia combinada	1	0,01	-	-	-
279.3	Inmunodeficiencia no especificada	89	0,61	1,1	48,4	25,0
279.4	Enfermedad de autoinmunidad NCOC	29	0,20	0,6	45,9	20,8
279.41	Síndrome linfoproliferativo autoinmune	44	0,30	1,0	64,6	19,0
279.49	Enfermedad autoinmune NCOC	20	0,14	0,8	55,6	18,9
280.8	Otras anemias especificadas por carencia de hierro	85	0,58	0,4	56,6	22,8
281.0	Anemia perniciosa	151	1,03	0,5	73,5	15,8
282	Anemias hemolíticas hereditarias	0	0,00	-	-	-
282.0	Esferocitosis hereditaria	84	0,57	0,8	41,2	25,0
282.1	Eliptocitosis hereditaria	3	0,02	-	-	-
282.2	Anemia por trastorno metabolismo de glutatión	87	0,59	0,9	45,2	22,5
282.3	Otras anemias hemolíticas por carencia enzimas	10	0,07	1,0	48,3	28,5
282.4	Talasemias	280	1,91	0,5	43,4	18,4
282.41	Talasemia de células falciformes sin crisis	54	0,37	0,4	39,9	20,1
282.42	Talasemia de células falciformes con crisis	7	0,05	0,8	26,1	17,9
282.49	Otra talasemia	1.157	7,89	0,7	48,6	21,4
282.5	Rasgo drepanocítico	4	0,03	-	-	-
282.6	Anemia drepanocítica	8	0,05	0,6	14,4	9,3
282.60	Enfermedad drepanocítica, no especificada	17	0,12	1,1	32,2	12,2
282.61	Enfermedad Hb-SS sin crisis	4	0,03	-	-	-
282.62	Enfermedad Hb-SS con crisis	3	0,02	-	-	-
282.63	Enfermedad drepanocítica/Hb-C sin crisis	0	0,00	-	-	-
282.64	Enfermedad drepanocítica/Hb-C con crisis	2	0,01	-	-	-
282.68	Otra enfermedad drepanocítica sin crisis	0	0,00	-	-	-
282.69	Otra enfermedad drepanocítica con crisis	0	0,00	-	-	-
282.7	Otras hemoglobinopatías	21	0,14	0,8	38,0	25,8
282.8	Otras anemias hemolíticas hereditarias especificadas	0	0,00	-	-	-
282.9	Anemia hemolítica hereditaria no especificada	35	0,24	0,5	44,4	25,4
283	Anemias hemolíticas adquiridas	0	0,00	-	-	-
283.0	Anemias hemolíticas autoinmunes	137	0,93	0,8	55,1	25,3
283.1	Anemias hemolíticas no autoinmunes	0	0,00	-	-	-
283.10	Anemia hemolítica no autoinmune inespecificada	11	0,07	1,2	46,9	25,5
283.11	Síndrome hemolítico urémico	37	0,25	1,1	33,2	24,2
283.19	Otras anemias hemolíticas no autoinmunes	48	0,33	1,0	53,3	21,7
283.2	Hemoglobinuria por hemólisis de causa externa	21	0,14	1,1	49,0	23,7
283.9	Anemia hemolítica adquirida no especificada	159	1,08	1,3	44,8	26,1
284	Anemia aplásica y otros síndromes de insuficiencia	0	0,00	-	-	-
284.0	Anemia aplásica constitucional	8	0,05	3,0	45,9	26,9
284.01	Aplasia de glóbulos rojos constitucional	4	0,03	-	-	-
284.09	Otra anemia aplásica constitucional	6	0,04	2,0	33,5	17,6
284.1	Pancitopenia	486	3,31	1,3	60,3	21,6
284.2	Mieloptosis	1	0,01	-	-	-
284.8	Otras anemias aplásicas especificadas	399	2,72	1,2	47,7	23,2
284.81	Aplasia de glóbulos rojos (adquirida)	10	0,07	0,4	22,2	22,5
284.89	Otras anemias aplásicas especificadas	198	1,35	1,0	47,9	23,4
284.9	Anemia aplásica, no especificada	218	1,49	0,8	52,4	24,6
285.0	Anemia sideroblástica	44	0,30	0,5	52,3	25,3
286.0	Trastorno congénito del factor VIII	77	0,52	18,3	35,6	21,5
286.1	Trastorno congénito de factor IX	29	0,20	2,6	28,1	18,3
286.2	Carencia congénita de factor XI	61	0,42	0,7	40,7	19,8
286.3	Carencia congénita de otros factores de coagulación	222	1,51	0,7	43,2	19,5
286.4	Enfermedad de Von Willebrand	60	0,41	0,7	39,2	19,3
286.5	Trastornos hemorrágicos por anticoagulantes intrínsecos	79	0,54	0,6	68,6	18,8
286.6	Síndrome de desfibrinación	149	1,02	0,8	45,2	23,4
286.9	Otros defectos y defectos de la coagulación no especificados	771	5,26	1,2	47,0	27,1
287.0	Purpura alérgica	322	2,20	1,1	27,6	24,3
287.1	Defectos cualitativos de plaquetas	51	0,35	1,0	52,0	25,1
287.3	Trombocitopenia primaria	245	1,67	0,8	43,7	23,8
287.30	Trombocitopenia primaria, no especificada	133	0,91	0,8	47,1	27,4
287.31	Purpura trombocitopénica inmune	427	2,91	0,7	39,9	26,7
287.32	Síndrome de Evans	23	0,16	0,8	54,9	20,8
287.33	Púrpura trombocitopénica congénita y hereditaria	25	0,17	0,8	41,8	26,5
287.39	Otra trombocitopenia primaria	14	0,10	0,6	34,8	24,0
288.0	Neutropenia	505	3,44	1,1	31,2	24,5
288.00	Neutropenia, no especificada	415	2,83	0,9	31,4	28,6
288.01	Neutropenia congénita	17	0,12	2,4	16,4	20,7
288.02	Neutropenia cíclica	5	0,03	1,5	37,6	28,7
288.09	Otra neutropenia	76	0,52	0,6	48,8	26,6

## Anexo 1. Prevalencia de enfermedades raras según códigos CIE9-MC 2012 del SIERm (Continuación)

Código	Descripción	Casos	Tasa	Ratio V/M	Edad	
					Media	DT
288.1	Trastorno funcional de neutrófilos polimorfonuclear	17	0,12	0,3	48,6	26,7
288.2	Anomalías genéticas de leucocitos	22	0,15	1,0	38,7	26,5
288.4	Síndromes hemofagocíticos	13	0,09	2,3	44,9	27,0
289.6	Policitemia familiar	7	0,05	1,3	49,9	24,4
289.7	Metahemoglobinemia	7	0,05	2,5	21,9	18,8
289.8	Otras enf. hemáticas especificadas y de órganos hematopoyéticos	52	0,35	2,1	58,1	20,9
289.81	Hipercoagulabilidad primaria	391	2,67	0,5	45,6	16,7
289.82	Hipercoagulabilidad secundaria	2	0,01	-	-	-
289.83	Mielofibrosis	15	0,10	2,0	63,3	16,9
289.89	Otras enf. especificadas de la sangre y órganos hematopoyéticos	166	1,13	1,5	63,3	18,9
290.11	Demencia presenil con delirio	9	0,06	0,8	75,3	10,1
290.12	Demencia presenil con características delirantes	16	0,11	1,0	76,7	10,4
290.13	Demencia presenil con características depresivas	4	0,03	-	-	-
299	Trastornos generalizados del desarrollo	0	0,00	-	-	-
299.0[0-1]	Trastorno autístico	114	0,78	3,4	16,3	11,6
299.1[0-1]	Trastorno desintegrativo de la infancia	2	0,01	-	-	-
299.8[0-1]	Otros trastornos generalizados del desarrollo especificados	34	0,23	4,7	16,6	10,6
299.9	Trastornos generalizados del desarrollo no especificados	0	0,00	-	-	-
300.6	Trastorno de despersonalización	5	0,03	0,3	42,2	21,6
307.1	Anorexia nerviosa	227	1,55	0,1	31,1	12,0
307.23	Trastorno de Tourette	29	0,20	1,9	32,1	12,0
307.51	Bulimia nerviosa	115	0,78	0,1	33,4	8,9
307.52	Pica	6	0,04	0,2	20,0	16,9
318.0	Retraso mental moderado	151	1,03	1,5	37,3	15,6
318.1	Retraso mental grave	71	0,48	1,5	40,1	18,4
319	Retraso mental de grado no especificado	828	5,64	1,2	43,2	19,4
323.5	Encefalitis, mielitis y encefalomiелitis después de . proc. inmunización	1	0,01	-	-	-
323.51	Encefalitis y encefalomiелitis después de proced. inmunización	2	0,01	-	-	-
323.52	Mielitis después de procedimientos de inmunización	0	0,00	-	-	-
323.61	Encefalomiелitis aguda diseminada (ADEM) infecciosa	13	0,09	0,3	19,1	18,0
323.7	Encefalitis, mielitis y encefalomiелitis tóxicas	3	0,02	-	-	-
323.71	Encefalitis y encefalomiелitis tóxicas	4	0,03	-	-	-
323.72	Mielitis toxica	0	0,00	-	-	-
323.9	Causa no especificada de encefalitis, mielitis y encefalomiелitis	302	2,06	1,0	50,3	25,2
327.25	Síndrome de hipoventilación alveolar central congénito	13	0,09	0,6	55,8	32,0
330.0	Leucodistrofia	18	0,12	0,8	22,5	24,9
330.1	Lipidosis cerebral	5	0,03	1,5	38,0	27,1
330.2	Degeneración cerebral en lipidosis generalizadas	0	0,00	-	-	-
330.8	Otras degeneraciones cerebrales especificadas de la infancia	20	0,14	0,3	15,9	10,9
331.1	Demencia frontotemporal	2	0,01	-	-	-
331.11	Enfermedad de Pick	5	0,03	0,7	79,2	6,3
331.19	Otra demencia frontotemporal	68	0,46	1,7	71,5	11,6
331.8	Otra degeneración cerebral	0	0,00	-	-	-
331.81	Síndrome de Reye	5	0,03	1,5	60,0	28,5
331.82	Demencia con cuerpos de Lewy	360	2,45	0,7	80,9	6,6
331.89	Otra degeneración cerebral	126	0,86	1,0	72,6	19,0
333.0	Otras enf. degenerativas de los ganglios basales	51	0,35	1,6	71,6	15,8
333.2	Miclonus	141	0,96	1,1	37,2	29,4
333.4	Corea de Huntington	58	0,40	0,6	52,0	14,7
333.6	Distonia por torsión genética	110	0,75	0,7	48,7	18,9
333.71	Parálisis cerebral atetoide	2	0,01	-	-	-
333.8	Fragmentos de distonia por torsión	3	0,02	-	-	-
333.81	Blefarospasmo	124	0,85	0,5	67,0	16,9
333.82	Disquinesia orofacial	41	0,28	0,4	70,0	16,2
333.83	Torticollis espasmódica	27	0,18	0,4	52,4	16,2
333.89	Otros fragmentos de distonia por torsión	11	0,07	0,6	61,4	20,3
333.9	Otras enf. extrapiramidales, trastornos del movimiento y no especificados	0	0,00	-	-	-
333.91	Síndrome del "hombre rígido"	24	0,16	1,4	70,1	21,8
333.99	Otras enf. extrapiramidales y trastornos anormales del movimiento	100	0,68	0,9	60,9	20,3
334	Enfermedad espinocerebelosa	42	0,29	0,6	53,6	21,0
334.0	Ataxia de Friedreich	25	0,17	0,5	48,6	19,7
334.1	Paraplejia espástica hereditaria	43	0,29	1,2	35,2	22,7
334.2	Degeneración cerebelosa primaria	22	0,15	1,8	56,0	21,5
334.3	Otras ataxias cerebelosas	40	0,27	0,7	44,4	27,1
334.4	Ataxia cerebelosa en enfermedades clasif. en otros conceptos	11	0,07	1,8	62,4	15,2
334.8	Otras enfermedades espinocerebelosas	18	0,12	1,3	28,2	23,4
334.9	Enfermedad espinocerebelosa no especificada	16	0,11	0,8	63,4	19,5
335	Enfermedad de las células del asta anterior	0	0,00	-	-	-
335.0	Enfermedad de Werdnig-Hoffmann	9	0,06	0,8	11,1	15,3
335.1	Amiotrofia espinal	3	0,02	-	-	-
335.10	Amiotrofia espinal sin especificar	22	0,15	0,8	45,4	21,5

## Anexo 1. Prevalencia de enfermedades raras según códigos CIE9-MC 2012 del SIERM (Continuación)

Código	Descripción	Casos	Tasa	Ratio V/M	Edad	
					Media	DT
335.11	Enfermedad de Kugelberg-Welander	7	0,05	1,3	47,1	22,7
335.19	Otras amiotrofias espinales	5	0,03	1,5	30,8	39,5
335.2	Enfermedad de neurona motora	5	0,03	0,7	56,4	8,3
335.20	Esclerosis lateral amiotrófica	73	0,50	1,5	61,9	12,6
335.21	Atrofia muscular progresiva	12	0,08	3,0	66,5	14,1
335.22	Parálisis bulbar progresiva	16	0,11	2,2	46,1	28,2
335.23	Parálisis pseudobulbar	9	0,06	1,3	75,9	10,4
335.24	Esclerosis lateral primaria	3	0,02	-	-	-
335.29	Otras enfermedades de neurona motora	8	0,05	3,0	55,5	12,7
335.8	Otras enfermedades de células del asta anterior	2	0,01	-	-	-
335.9	Enfermedad de células del asta anterior sin especificar	1	0,01	-	-	-
336.0	Siringomielia y siringobulbia	158	1,08	0,8	45,8	17,9
336.1	Mielopatías vasculares	31	0,21	1,6	60,5	18,4
337.0	Neuropatía autónoma periférica idiopática	15	0,10	6,5	72,3	13,9
337.00	Neuropatía autónoma periférica idiopática, no especificada	1	0,01	-	-	-
337.01	Síndrome del seno carotideo	18	0,12	8,0	76,6	8,8
337.09	Otra neuropatía autónoma periférica idiopática	5	0,03	0,3	67,0	16,9
337.2	Distrofia simpática refleja	6	0,04	0,2	47,3	7,5
337.20	Distrofia simpática refleja no especificada	10	0,07	1,0	53,8	12,7
337.21	Distrofia simpática refleja de miembro superior	27	0,18	0,6	49,2	13,4
337.22	Distrofia simpática refleja de miembro inferior	23	0,16	0,6	53,0	14,8
337.29	Distrofia simpática refleja de otro sitio especificado	2	0,01	-	-	-
340	Esclerosis múltiple	637	4,34	0,5	45,1	12,7
341.0	Neuromielitis óptica	34	0,23	0,6	41,0	14,8
341.1	Enfermedad de Schilder	7	0,05	1,3	44,3	22,1
341.22	Mielitis transversa idiopática	3	0,02	-	-	-
341.8	Otras enf. desmielinizante del sistema nervioso central	51	0,35	0,4	42,2	22,6
343.4	Hemiplejía infantil	21	0,14	1,6	23,5	21,6
344.8	Otros síndromes paralíticos especificados	0	0,00	-	-	-
344.89	Otros síndromes paralíticos especificados	85	0,58	1,4	52,1	26,5
345.0[0-1]	Epilepsia no convulsiva generalizada	261	1,78	1,1	33,7	24,8
345.1[0-1]	Epilepsia convulsiva generalizada	1.226	8,36	1,5	41,4	22,7
345.6[0-1]	Espasmos infantiles	110	0,75	1,6	9,4	7,9
345.8[0-1]	Otras formas de epilepsia y crisis recurrentes	178	1,21	1,2	38,6	30,6
346.3[0-3]	Migraña hemipléjica	8	0,05	0,6	35,6	20,7
346.8[0-3]	Otras formas de migraña	65	0,44	0,8	43,9	18,1
347	Cataplejía y narcolepsia	20	0,14	1,9	51,2	20,2
347.0	Narcolepsia	11	0,07	2,7	52,5	16,5
347.00	Narcolepsia sin cataplejía	28	0,19	1,3	43,0	24,8
347.01	Narcolepsia con cataplejía	7	0,05	0,2	43,9	21,7
347.1	Narcolepsia en afecciones clasificadas en otro lugar	0	0,00	-	-	-
347.10	Narcolepsia en otras afecciones sin cataplejía	1	0,01	-	-	-
347.11	Narcolepsia en otras afecciones con cataplejía	0	0,00	-	-	-
349.8	Otros trastornos especificados del sistema nervios	0	0,00	-	-	-
349.81	Rinorrea del líquido cefalorraquídeo	135	0,92	1,2	50,3	17,9
349.82	Encefalopatía tóxica	55	0,37	1,6	63,6	16,5
349.89	Otra alteración sistema nervioso NCOC	69	0,47	1,0	44,2	22,4
350.8	Otros trastornos especificados del nervio trigémino	18	0,12	0,3	45,2	14,7
351.8	Otros trastornos del nervio facial	191	1,30	0,5	62,0	17,2
352.1	Neuralgia glossofaríngea	14	0,10	0,8	53,6	15,0
352.6	Parálisis múltiple de nervios craneales	17	0,12	0,5	60,8	25,3
353.5	Amiotrofia neurálgica	17	0,12	7,5	54,9	14,7
356	Neuropatía periférica hereditaria e idiopática	26	0,18	0,9	47,8	20,9
356.0	Neuropatía periférica hereditaria	18	0,12	0,6	40,4	21,7
356.1	Atrofia muscular peroneal	99	0,67	1,2	40,2	20,8
356.2	Neuropatía sensorial hereditaria	112	0,76	1,9	62,0	17,7
356.3	Enfermedad de Refsum	1	0,01	-	-	-
356.4	Polineuropatía progresiva idiopática	53	0,36	1,8	65,4	16,8
356.8	Otra neuropatía periférica idiopática especificada	73	0,50	2,3	68,2	12,9
356.9	Neuropatía periférica hereditaria e idiopática no especificada	585	3,99	1,9	64,7	16,1
357.0	Polineuritis infecciosa aguda	237	1,62	1,8	51,4	22,3
357.1	Polineuropatía en enf. vascular de colágeno	5	0,03	1,5	61,8	14,9
357.81	Polineuritis desmielinizantes inflamatoria crónica	91	0,62	1,5	57,3	19,1
357.9	Neuropatía inflamatoria y tóxica no especificada	23	0,16	1,9	64,6	15,7
358	Trastornos mioneurales tóxicos	0	0,00	-	-	-
358.0[0-1]	Miastenia grave	335	2,28	0,8	61,0	19,6
358.1	Síndromes miasténicos en enf. clasif en otro concepto	17	0,12	0,7	67,1	14,8
358.2	Trastornos mioneurales tóxicos	2	0,01	-	-	-
358.8	Otros trastornos mioneurales especificados	11	0,07	2,7	61,7	23,0
358.9	Trastornos mioneurales no especificados	20	0,14	0,7	61,5	17,3
359.0	Distrofia muscular hereditaria congénita	64	0,44	1,3	31,8	20,7



## Anexo 1. Prevalencia de enfermedades raras según códigos CIE9-MC 2012 del SIERm (Continuación)

Código	Descripción	Casos	Tasa	Ratio V/M	Edad	
					Media	DT
359.1	Distrofia muscular progresiva hereditaria	231	1,57	1,3	44,0	21,1
359.2	Trastornos miotónicos	21	0,14	0,9	44,8	18,1
359.21	Distrofia muscular miotónica	114	0,78	1,1	41,3	16,9
359.22	Miotonía congénita	35	0,24	1,3	33,8	15,0
359.23	Condrodistrofia miotónica	0	0,00	-	-	-
359.29	Otro trastorno miotónico especificado	6	0,04	0,5	50,2	17,0
359.3	Parálisis periódica	9	0,06	1,3	43,4	12,4
359.5	Miopatía en enf. endocrinas clasif. bajo otros conceptos	21	0,14	0,8	50,0	19,9
359.7	Miopatías inflamatorias e inmunes, NCOC	0	0,00	-	-	-
359.71	Miositis por cuerpos de inclusión	11	0,07	1,8	55,3	13,7
359.79	Otras miopatías inflamatorias e inmunes, NCOC	12	0,08	1,0	50,3	20,5
362.12	Retinopatía exudativa	11	0,07	1,8	49,1	25,1
362.18	Vasculitis retiniana	23	0,16	1,1	49,4	19,0
362.21	Fibroplasia retrocristalina	104	0,71	1,4	9,5	12,3
362.53	Degeneración macular cistoide	121	0,82	1,2	70,4	13,1
362.7	Distrofias retinianas hereditarias	0	0,00	-	-	-
362.70	Distrofia retiniana hereditaria no especificada	8	0,05	0,3	61,5	12,4
362.71	Distrofia retiniana en lipodosis sistémicas o cerebroretinianas	0	0,00	-	-	-
362.72	Distrofia retiniana en otros trastornos y síndromes sistémicos	2	0,01	-	-	-
362.73	Distrofia vitrorretinianas	2	0,01	-	-	-
362.74	Distrofia retiniana pigmentaria	95	0,65	0,5	57,3	19,2
362.75	Otras distrofias retinianas sensorial	18	0,12	1,0	33,4	13,7
362.76	Distrofia del epitelio pigmentario retiniano	8	0,05	0,6	41,3	29,1
362.77	Distrofia de la membrana Bruch	17	0,12	2,4	69,5	17,8
363.21	Parsplanitis	1	0,01	-	-	-
363.22	Enfermedad de Harada	4	0,03	-	-	-
363.5	Distrofias coroideas hereditarias	0	0,00	-	-	-
363.50	Distrofia o atrofia coroidea hereditaria no especificada	1	0,01	-	-	-
363.51	Distrofia circumpapilar de coroides, parcial	0	0,00	-	-	-
363.52	Distrofia circumpapilar de coroides, total	0	0,00	-	-	-
363.53	Distrofia central de coroides, parcial	0	0,00	-	-	-
363.54	Atrofia coroidea central, total	0	0,00	-	-	-
363.55	Coroideremia	0	0,00	-	-	-
363.56	Otra distrofia difusa o general, parcial	0	0,00	-	-	-
363.57	Otra distrofia difusa o general, total	0	0,00	-	-	-
364.21	Ciclitis heterocromica de Fuchs	2	0,01	-	-	-
364.22	Crisis glaucomatocíclicas	0	0,00	-	-	-
364.24	Síndrome de Vogt-Koyanagi	13	0,09	1,6	33,2	20,7
364.51	Atrofia esencial o progresiva del iris	3	0,02	-	-	-
365.14	Glaucoma de infancia	5	0,03	0,3	40,6	14,3
365.44	Glaucoma asociado con síndromes sistémicos	20	0,14	1,2	68,7	11,5
366.43	Catarata miotónica	0	0,00	-	-	-
368.61	Ceguera nocturna congénita	0	0,00	-	-	-
370.52	Queratitis intersticial difusa	1	0,01	-	-	-
371.48	Degeneraciones periféricas de la cornea	0	0,00	-	-	-
371.51	Distrofia epitelial juvenil de la cornea	5	0,03	0,3	45,0	34,5
371.52	Otras distrofias anteriores de la cornea	0	0,00	-	-	-
371.53	Distrofia granular de la cornea	0	0,00	-	-	-
371.54	Distrofia reticular de la cornea	1	0,01	-	-	-
371.55	Distrofia macular de la cornea	3	0,02	-	-	-
371.56	Otras distrofias estromáticas de la cornea	3	0,02	-	-	-
371.57	Distrofia endotelial de la cornea	132	0,90	0,3	76,8	8,7
371.58	Otras distrofias posteriores de la cornea	0	0,00	-	-	-
377.11	Atrofia óptica primaria	0	0,00	-	-	-
377.13	Atrofia óptica asociada con distrofias retinales	0	0,00	-	-	-
377.16	Atrofia óptica hereditaria	10	0,07	1,5	35,7	24,6
377.31	Papilitis óptica	28	0,19	0,5	51,1	19,9
378.61	Síndrome de vaina (tendón) de Brown	48	0,33	0,7	41,5	19,7
378.71	Síndrome de Duane	13	0,09	1,6	22,1	19,6
379.45	Pupila de Argyll-Robertson atípica	0	0,00	-	-	-
379.46	Reacción pupilar tónica	12	0,08	0,3	48,3	11,2
379.51	Nistagmus congénito	39	0,27	1,2	36,8	26,1
379.59	Otras irregularidades del movimiento del ojo	3	0,02	-	-	-
392	Corea reumática	0	0,00	-	-	-
392.0	Corea reumática con complicación cardiaca	2	0,01	-	-	-
392.9	Corea reumática sin complicación cardiaca	7	0,05	0,2	31,6	25,2
416.0	Hipertensión pulmonar primaria	82	0,56	0,6	64,7	21,8
417.0	Fistula arteriovenosa de los vasos pulmonares	7	0,05	6,0	56,4	20,2
417.1	Aneurisma de la arteria pulmonar	9	0,06	1,3	60,4	21,7
422.91	Miocarditis idiopática	26	0,18	5,5	32,5	17,1
422.93	Miocarditis toxica	10	0,07	2,3	43,3	15,4

## Anexo 1. Prevalencia de enfermedades raras según códigos CIE9-MC 2012 del SIERm (Continuación)

Código	Descripción	Casos	Tasa	Ratio V/M	Edad	
					Media	DT
425.0	Fibrosis endomiocárdica	6	0,04	5,0	65,0	18,4
425.1	Cardiomiopatía obstructiva hipertrófica	297	2,02	0,8	70,5	16,1
425.2	Cardiomiopatía oscura de África	6	0,04	1,0	60,0	20,0
425.3	Fibroelastosis endocárdica	33	0,22	2,7	41,8	29,5
425.4	Otras miocardiopatías primarias	3.203	21,84	2,0	65,0	18,9
425.7	Miocardiopatía nutritiva y metabólica	12	0,08	1,4	60,6	18,3
426.7	Excitación aurículo-ventricular anómala	586	4,00	1,5	43,1	19,3
426.81	Síndrome de Lown-Ganong-Levine	8	0,05	1,7	60,6	16,4
426.82	Síndrome del intervalo QT prolongado	77	0,52	0,8	51,1	26,1
427.1	Taquicardia ventricular paroxística	1.032	7,04	2,0	66,1	17,0
435.2	Síndrome de robo de la subclavia	33	0,22	1,8	72,6	12,6
437.5	Enfermedad de Moyamoya	5	0,03	0,7	44,0	3,3
443.0	Síndrome de Raynaud	266	1,81	0,4	54,2	18,2
443.1	Tromboangiitis obliterante (enfermedad de Buerger)	40	0,27	19,0	55,9	16,7
443.82	Eritromelalgia	4	0,03	-	-	-
446	Poliarteritis nodosa y enfermedades conexas	0	0,00	-	-	-
446.0	Poliarteritis nodosa	80	0,55	1,3	61,1	22,9
446.1	Síndrome agudo de nódulo linfático mucocutáneo febril	135	0,92	1,4	9,7	7,2
446.2	Angeitis de hipersensibilidad	0	0,00	-	-	-
446.20	Angeitis de hipersensibilidad, no especificada	6	0,04	5,0	70,3	9,6
446.21	Síndrome de Goodpasture	10	0,07	0,7	48,3	15,8
446.29	Otras angeitis de hipersensibilidad especificadas	127	0,87	1,1	56,8	20,9
446.3	Granuloma paramedial letal	0	0,00	-	-	-
446.4	Granulomatosis de Wegener	59	0,40	1,4	52,2	17,0
446.5	Arteritis de células gigantes	337	2,30	0,5	77,6	10,0
446.6	Microangiopatía trombótica	44	0,30	0,5	42,0	22,2
446.7	Enfermedad de Takayasu	22	0,15	0,3	56,0	20,2
447.8	Otros trastornos especificados de arteria y arteriolas	84	0,57	1,5	63,6	18,0
448.0	Telangiectasia hemorrágica hereditaria	54	0,37	0,9	46,2	16,9
453.0	Síndrome de Budd-Chiari	32	0,22	0,8	42,0	17,4
495.0	Pulmón de los granjeros	2	0,01	-	-	-
495.1	Bagazosis	0	0,00	-	-	-
495.2	Pulmón de criadores de pájaros	10	0,07	0,7	53,4	23,2
495.3	Suberosis	0	0,00	-	-	-
495.4	Pulmón de los manipuladores de malta	0	0,00	-	-	-
495.5	Enfermedad de manipuladores de champiñones	0	0,00	-	-	-
495.6	Pulmón de descortezadores del arce	0	0,00	-	-	-
495.8	Otras alveolitis y neumonitis alérgicas específica	26	0,18	0,5	73,9	19,6
495.9	Alveolitis y neumonitis alérgicas no especificadas	53	0,36	1,1	59,0	19,4
500	Neumoconiosis de los trabajadores del carbón	31	0,21	30,0	63,8	12,9
501	Asbestosis	132	0,90	65,0	76,0	7,4
502	Neumoconiosis por otro sílice o silicatos	123	0,84	NC	74,3	12,6
503	Neumoconiosis por otro polvo inorgánico	3	0,02	-	-	-
504	Neumonopatía por inhalación de otro tipo de polvo	41	0,28	0,8	79,7	10,3
505	Neumoconiosis no especificada	33	0,22	NC	69,9	15,7
508.0	Manifestación pulmonar aguda por radiaciones	18	0,12	1,0	67,9	12,0
515	Fibrosis pulmonar postinflamatoria	1.075	7,33	1,5	71,6	15,4
516	Otra neumopatía alveolar y parietoalveolar	0	0,00	-	-	-
516.0	Proteinosis alveolar pulmonar	3	0,02	-	-	-
516.1	Hemosiderosis pulmonar idiopática	8	0,05	1,0	56,4	17,8
516.2	Microlitiasis alveolar pulmonar	1	0,01	-	-	-
516.3	Alveolitis fibrosante idiopática	64	0,44	1,9	71,0	12,9
516.8	Otras neumopatías alveolares y parietoalveolares especificadas	260	1,77	1,1	64,7	19,4
516.9	Neumonopatía alveolar y parietoalveolar no especificada	54	0,37	1,2	66,6	19,4
517.2	Neumonopatía en esclerosis sistémica	1	0,01	-	-	-
518.3	Eosinofilia pulmonar	205	1,40	1,1	59,5	19,6
530.0	Acalasia y cardiospasmo de esófago	795	5,42	1,0	56,3	21,1
530.7	Síndrome de laceración-hemorrágica gastroesofágica	651	4,44	2,3	50,7	22,1
535.1	Gastritis atrófica	7	0,05	1,3	84,1	6,7
535.2	Hipertrofia de la mucosa gástrica	0	0,00	-	-	-
535.7	Gastritis eosinofílica	0	0,00	-	-	-
535.70	Gastritis eosinofílica, sin mención de hemorragia	3	0,02	-	-	-
535.71	Gastritis eosinofílica con hemorragia	0	0,00	-	-	-
555	Enteritis regional	509	3,47	1,0	42,0	15,0
555.0	Enteritis regional intestino delgado	374	2,55	1,2	42,2	16,5
555.1	Enteritis regional intestino grueso	165	1,12	1,0	51,3	19,1
555.2	Enteritis regional intestino delgado con grueso	164	1,12	1,4	40,0	16,4
555.9	Enteritis regional sitio no especificado	536	3,65	0,9	46,2	16,9
556	Proctocolitis idiopática	211	1,44	1,2	47,0	17,6
556.0	Enterocolitis ulcerativa (crónica)	8	0,05	1,3	73,1	17,2
556.1	Ileocolitis ulcerativa (crónica)	9	0,06	0,3	53,9	21,2

## Anexo 1. Prevalencia de enfermedades raras según códigos CIE9-MC 2012 del SIERm (Continuación)

Código	Descripción	Casos	Tasa	Ratio V/M	Edad	
					Media	DT
556.2	Proctitis ulcerativa (crónica)	37	0,25	1,5	51,3	18,3
556.3	Proctosigmoiditis ulcerativa (crónica)	34	0,23	1,3	47,6	17,9
556.4	Pseudopoliposis de colon	7	0,05	6,0	62,9	16,0
556.5	Colitis ulcerativa colon izquierdo (crónica)	30	0,20	0,9	44,5	17,9
556.6	Colitis ulcerativa universal (crónica)	100	0,68	1,3	46,6	20,5
556.8	Otras colitis ulcerativas	33	0,22	1,8	46,5	12,3
556.9	Colitis ulcerativa inespecífica	753	5,13	1,2	52,9	18,0
558.4	Gastroenteritis y colitis eosinofílicas	0	0,00	-	-	-
558.41	Gastroenteritis eosinofílica	14	0,10	1,3	43,5	22,2
558.42	Colitis eosinofílica	10	0,07	2,3	19,4	22,8
571.42	Hepatitis autoinmune	101	0,69	0,5	54,6	19,1
571.6	Cirrosis biliar	177	1,21	0,3	65,4	14,3
576.1	Colangitis	962	6,56	1,2	70,4	16,9
579.1	Esprue tropical	2	0,01	-	-	-
581.0	Síndrome nefrótico y glomerulonefritis proliferativa	19	0,13	1,4	55,3	19,3
581.1	Síndrome nefrótico y glomerulonefritis membranosa	108	0,74	1,8	55,2	16,7
581.2	Síndrome nefrótico y glomerulonefritis membrano-proliferativa	17	0,12	1,1	41,9	19,1
581.3	Síndrome nefrótico y glomerulonefritis de cambios mínimos	58	0,40	1,9	48,1	23,0
581.8	Síndrome nefrótico con otra lesión patológica especificada	0	0,00	-	-	-
581.81	Síndrome nefrótico en otras enfermedades	65	0,44	1,4	62,5	18,5
581.89	Síndrome nefrótico con otra lesión patológica renal especificada	88	0,60	1,3	66,2	19,7
582	Glomerulonefritis crónica	16	0,11	2,2	53,4	11,6
582.0	Glomerulonefritis crónica proliferativa	80	0,55	2,6	51,5	17,9
582.1	Glomerulonefritis crónica membranosa	59	0,40	2,3	56,1	16,1
582.2	Glomerulonefritis crónica membrano-proliferativa	19	0,13	1,7	59,9	12,6
582.4	Glomerulonefritis crónica progresiva de evolución rápida	14	0,10	1,0	60,5	12,5
582.8	Glomerulonefritis crónica con otra lesión renal especificada	0	0,00	-	-	-
582.81	Glomerulonefritis crónica en otras enfermedades	1	0,01	-	-	-
582.89	Glomerulonefritis crónica con otra lesión renal especificada	47	0,32	1,6	64,3	15,3
582.9	Glomerulonefritis crónica con lesión renal NEOM	267	1,82	1,7	59,9	17,1
583	Nefritis y nefropatía no especificada como aguda ni crónica	54	0,37	2,9	55,0	16,5
583.0	Nefritis/nefropatía (no aguda ni crónica) proliferativa	33	0,22	2,3	50,2	17,2
583.1	Nefritis/nefropatía (no aguda ni crónica) membranosa	25	0,17	3,2	58,0	17,0
583.2	Nefritis/nefropatía (no aguda ni crónica) membrano-proliferativa	55	0,37	1,3	45,9	23,1
583.4	Nefritis/nefropatía (no aguda ni crónica) progresiva de evolución rápida	22	0,15	1,2	59,6	18,2
583.6	Nefritis/nefropatía (no aguda ni crónica) con necrosis corteza	3	0,02	-	-	-
583.7	Nefritis/nefropatía (no aguda ni crónica) con necrosis médula	0	0,00	-	-	-
583.8	Nefritis/nefropatía (no aguda ni crónica) con otra lesión renal espec.	0	0,00	-	-	-
583.81	Nefritis/nefropatía (no aguda ni crónica) en otra enfermedad	958	6,53	1,4	68,2	14,1
583.89	Otra nefritis/nefropatía (no aguda ni crónica) y lesión renal	136	0,93	1,1	55,4	24,1
583.9	Nefritis/nefropatía (no aguda ni crónica) y lesión renal no especificada	443	3,02	1,9	54,0	20,8
588.0	Osteodistrofia renal	14	0,10	2,5	27,9	28,2
588.1	Diabetes insípida nefrogénica	20	0,14	0,8	51,4	27,1
588.81	Hiperparatiroidismo secundario (de origen renal)	451	3,07	1,4	65,6	16,3
593.4	Otra obstrucción ureteral	116	0,79	1,1	60,0	18,4
595.1	Cistitis intersticial crónica	65	0,44	0,4	61,2	14,5
595.3	Trigonitis	72	0,49	0,1	52,8	18,1
655.3[0,1,3]	Sospecha de daños al feto por enfermedad viral en la madre	150	1,02	0,0	36,4	6,8
694.0	Dermatitis herpetiforme	42	0,29	0,8	46,5	19,7
694.1	Dermatitis pustular subcorneal	13	0,09	0,3	55,4	15,9
694.2	Dermatitis herpetiforme juvenil	0	0,00	-	-	-
694.4	Penfigo	47	0,32	1,6	62,6	17,6
694.5	Penfigoide	42	0,29	0,5	72,6	17,6
694.6	Penfigoide benigno de la membrana mucosa	1	0,01	-	-	-
694.60	Penfigoide benigno membrana mucosa-sin implicación ocular	4	0,03	-	-	-
694.61	Penfigoide benigno membrana mucosa-con implicación ocular	4	0,03	-	-	-
695.1	Eritema multiforme	109	0,74	1,2	41,6	23,0
695.13	Síndrome de Stevens-Johnson	29	0,20	0,8	40,8	20,2
695.14	Síndrome mixto S. Stevens-Johnson-necrolisis epidérmica tóxica	1	0,01	-	-	-
695.15	Necrolisis epidérmica tóxica	4	0,03	-	-	-
695.4	Lupus eritematoso	92	0,63	0,4	51,9	14,3
695.81	Enfermedad de Ritter	6	0,04	5,0	6,8	2,7
696.2	Parapsoriasis	33	0,22	0,7	46,8	18,3
696.4	Pitiriasis rubra pilaris	7	0,05	1,3	38,0	18,5
697.0	Liquen plano	124	0,85	0,7	53,1	16,3
701.0	Esclerodermia circunscrita	163	1,11	0,7	53,5	20,6
701.1	Queratoderma adquirido	677	4,62	1,1	64,0	17,7
701.2	Acantosis nigricans adquirida	33	0,22	0,8	36,2	23,6
701.8	Otras atrofas/hipertrofas de la piel especificadas	118	0,80	1,4	50,6	17,4
705.82	Enfermedad de Fox-Fordyce	3	0,02	-	-	-
710	Enfermedades difusas de los tejidos conectivos	3	0,02	-	-	-

## Anexo 1. Prevalencia de enfermedades raras según códigos CIE9-MC 2012 del SIERRM (Continuación)

Código	Descripción	Casos	Tasa	Ratio V/M	Edad	
					Media	DT
710.0	Lupus eritematoso relativo a sistema	666	4,54	0,2	48,9	16,0
710.1	Esclerosis sistémica	147	1,00	0,2	59,6	16,6
710.2	Síndrome sicca	411	2,80	0,1	65,8	14,6
710.3	Dermatomiositis	52	0,35	0,5	52,6	23,3
710.4	Polimiositis	33	0,22	0,5	60,0	16,0
710.5	Síndrome miálgico eosinofílico	5	0,03	0,0	54,6	12,4
710.8	Enf. difusas del tejido conectivo -otros no codificados	20	0,14	0,3	52,3	18,3
710.9	Enf difusas del tejido conectivo no especificado	51	0,35	0,3	56,0	19,0
714.1	Síndrome de Felty	34	0,23	0,5	56,0	17,5
714.3	Poliartritis crónica juvenil	22	0,15	0,6	14,0	7,9
714.30	Artritis reumatoide juvenil poliarticular, crónica o no especificada	207	1,41	0,5	33,2	22,5
714.31	Artritis reumatoide juvenil poliarticular aguda	21	0,14	0,4	16,3	8,5
714.32	Artritis reumatoide juvenil oligoarticular o pauciarticular	24	0,16	1,0	17,6	22,5
714.33	Artritis reumatoide juvenil monoartritis	16	0,11	1,7	8,6	5,7
714.81	Pulmón reumatoideo	10	0,07	1,0	61,0	15,5
716.0[0-9]	Enfermedad de Kaschin-Beck	9	0,06	0,5	55,3	21,9
719.2[0-9]	Sinovitis vello nodular	165	1,12	1,1	48,5	18,4
719.3[0-9]	Reumatismo palindrómico	29	0,20	0,7	57,9	14,7
720.0	Espondilitis anquilosante	455	3,10	2,3	53,5	15,2
720.1	Entesopatía vertebral	5	0,03	0,7	58,2	24,0
721.6	Hiperostosis anquilosante vertebral	72	0,49	1,3	75,4	9,8
723.8	Otros síndrome de la región cervical -otros no codificados	89	0,61	0,8	56,0	16,2
725	Polimialgia reumática	583	3,97	0,5	78,8	9,4
727.02	Tumor células gigantes de vainas tendinosas	50	0,34	0,6	50,8	12,5
728.11	Miositis osificante progresivo	5	0,03	0,7	54,4	10,5
728.79	Otras fibromatosis -otros no codificados	15	0,10	0,9	42,7	23,5
731.0	Osteitis deformante sin mención de tumor óseo	140	0,95	1,1	74,1	14,2
731.2	Osteoartropatía pulmonar hipertrofia	3	0,02	-	-	-
732.0	Osteocondrosis juvenil vertebral	29	0,20	1,2	38,3	22,2
732.1	Osteocondrosis juvenil de cadera y pelvis	135	0,92	2,3	30,2	20,6
732.3	Osteocondrosis juvenil de extremidad superior	63	0,43	4,7	23,0	13,2
732.4	Osteocondrosis juvenil de extremidad inferior salvo pie	141	0,96	2,2	34,6	17,9
732.5	Osteocondrosis juvenil de pie	125	0,85	1,2	46,6	16,9
732.7	Osteocondritis disecante	106	0,72	1,5	45,1	17,5
733.6	Enfermedad de Tietze	205	1,40	0,8	53,6	15,5
733.7	Algoneurodistrofia	45	0,31	1,1	56,3	12,6
740	Anencefalo y anomalías afines	0	0,00	-	-	-
740.0	Anencefalo	4	0,03	-	-	-
740.1	Craneorraquisquisis	1	0,01	-	-	-
740.2	Iniencefalia	0	0,00	-	-	-
741	Espina bífida	0	0,00	-	-	-
741.0[0-3]	Espina bífida e hidrocefalia	132	0,90	0,8	37,5	20,2
741.9[0-3]	Espina bífida sin mención de hidrocefalia	150	1,02	0,8	34,9	19,5
742	Otras anomalías congénitas del sistema nervioso	0	0,00	-	-	-
742.0	Encefalocele	14	0,10	2,5	22,9	23,7
742.1	Microcéfalo	94	0,64	1,0	8,5	11,0
742.2	Deformidad por reducción del cerebro	51	0,35	1,1	30,6	28,3
742.3	Hidrocefalo congénito	178	1,21	1,3	28,7	26,1
742.4	Otras anomalías cerebral específicas	184	1,25	1,5	19,8	21,0
742.5	Otras anomalías especificadas de la médula espinal	0	0,00	-	-	-
742.51	Diastematomielia	1	0,01	-	-	-
742.53	Hidromielia	6	0,04	0,2	32,0	30,9
742.59	Anomalías de la médula espinal -otros no codificados	26	0,18	1,0	59,4	25,9
742.8	Otras anomalías especificadas del sistema nervioso	8	0,05	1,7	30,4	15,3
742.9	Anomalías del s. nervioso, m. espinal y cerebro no específic.	154	1,05	1,1	23,8	22,7
743.0	Anoftalmia	0	0,00	-	-	-
743.00	Anoftalmia clínica no especificado	9	0,06	3,5	27,1	22,1
743.03	Globo ocular quístico congénito	0	0,00	-	-	-
743.06	Criptoftalmia	0	0,00	-	-	-
743.1	Microftalmia	0	0,00	-	-	-
743.10	Microftalmia no especificado	10	0,07	0,3	29,8	24,4
743.11	Microftalmia simple	0	0,00	-	-	-
743.12	Microftalmia asociada con otras anomalías de ojo y anexos	1	0,01	-	-	-
743.2	Buftalmia	0	0,00	-	-	-
743.20	Buftalmia no especificada	26	0,18	1,0	24,3	19,2
743.21	Buftalmia simple	0	0,00	-	-	-
743.22	Buftalmia asociada a otras anomalías oculares	0	0,00	-	-	-
743.3	Catarata congénita y anomalías del cristalino	0	0,00	-	-	-
743.30	Catarata congénita no especificado	82	0,56	1,1	28,0	24,1

## Anexo 1. Prevalencia de enfermedades raras según códigos CIE9-MC 2012 del SIERRm (Continuación)

Código	Descripción	Casos	Tasa	Ratio V/M	Edad	
					Media	DT
743.31	Catarata capsular y subcapsular	22	0,15	0,6	55,1	17,6
743.32	Catarata cortical y zonular	2	0,01	-	-	-
743.33	Catarata nuclear	3	0,02	-	-	-
743.34	Catarata congénita total y subtotal	0	0,00	-	-	-
743.35	Afaquia congénita	0	0,00	-	-	-
743.36	Anomalías de la forma del cristalino	2	0,01	-	-	-
743.37	Cristalino ectópico congénito	5	0,03	1,5	51,2	37,8
743.39	Otra catarata congénita y anomalía del cristalino	10	0,07	0,7	77,7	15,7
743.4	Coloboma y otras anomalías del segmento anterior	0	0,00	-	-	-
743.41	Anomalía del tamaño y forma corneal	3	0,02	-	-	-
743.42	Opacidades congénitas corneales que interfieren en la visión	0	0,00	-	-	-
743.43	Otras opacidades congénitas corneales	0	0,00	-	-	-
743.44	Anom. especif. de la cámara anterior, ángulo y estructuras relac.	3	0,02	-	-	-
743.45	Aniridia	13	0,09	1,2	28,5	31,9
743.46	Otras anomalías especificadas de iris y cuerpo ciliar	19	0,13	0,6	35,2	32,8
743.47	Anomalías especificadas de la esclerótica	0	0,00	-	-	-
743.48	Anomalías múltiples y combinadas del segmento ante	0	0,00	-	-	-
743.49	Otras anomalías del segmento anterior del ojo	10	0,07	1,0	37,1	25,5
743.5	Anomalías congénitas del segmento posterior del ojo	0	0,00	-	-	-
743.51	Anomalías vítreas	6	0,04	1,0	44,7	26,1
743.52	Coloboma del fondo	0	0,00	-	-	-
743.53	Degeneración coriorretiniana congénito	1	0,01	-	-	-
743.54	Pliegues y quistes congénitos del segmento posterior	0	0,00	-	-	-
743.55	Cambios congénitos maculares	0	0,00	-	-	-
743.56	Otros cambios retinales congénitos	6	0,04	2,0	21,5	18,7
743.57	Anomalías especificadas de disco óptico	2	0,01	-	-	-
743.58	Anomalías vasculares del segmento posterior	1	0,01	-	-	-
743.59	Otras anomalías del segmento posterior	2	0,01	-	-	-
743.61	Ptosis congénita	34	0,23	1,8	29,7	26,9
743.64	Anomalías congénitas especif. de glándula lagrimal	5	0,03	4,0	5,2	2,5
744	Anomalías congénitas de oído/cara/cuello	0	0,00	-	-	-
744.00	Anomalía de oído no especif. con deterioro de la audición	5	0,03	0,0	38,4	20,0
744.01	Ausencia de oído externo	4	0,03	-	-	-
744.04	Anomalías de huesecillos oído	4	0,03	-	-	-
744.05	Anomalías del oído interno	3	0,02	-	-	-
744.1	Oreja supernumeraria	164	1,12	1,0	6,9	6,9
744.2	Otras anomalías específicas del oído	0	0,00	-	-	-
744.21	Ausencia congénita de lóbulo de la oreja	2	0,01	-	-	-
744.22	Macrotia	31	0,21	1,1	18,3	10,5
744.23	Microtia	23	0,16	1,9	17,6	9,9
744.24	Anomalías especificadas de la trompa de Eustaquio	0	0,00	-	-	-
744.29	Otras anomalías de oído NCOC	435	2,97	0,9	19,0	11,7
744.3	Anomalía de oído no especificada	63	0,43	0,5	19,5	13,8
744.4	Quiste o fístula de hendidura branquial, fístula preauricular	0	0,00	-	-	-
744.41	Seno o fístula de hendidura branquial	72	0,49	0,9	11,1	11,5
744.42	Quiste de fisura branquial	208	1,42	1,0	38,6	16,8
744.43	Oreja cervical	0	0,00	-	-	-
744.46	Fístula/quiste preauricular	62	0,42	0,8	22,7	15,7
744.47	Quiste preauricular	18	0,12	1,0	32,8	17,8
744.49	Otro quiste o fístula de la hendidura branquial	3	0,02	-	-	-
744.5	Pterigion del cuello	0	0,00	-	-	-
744.8	Otras anomalías especificadas de cara y cuello	0	0,00	-	-	-
744.81	Macroqueilia	2	0,01	-	-	-
744.82	Microqueilia	0	0,00	-	-	-
744.83	Macrostomia	0	0,00	-	-	-
744.84	Microstomia	1	0,01	-	-	-
744.89	Otras anomalías congénitas de cara y cuello NCOC	10	0,07	2,3	26,6	27,9
744.9	Anomalías congénitas de cara y cuello no especificadas	12	0,08	2,0	20,7	22,1
745.0	Tronco arterioso común	8	0,05	1,0	12,6	21,4
745.1	Transposición de grandes vasos	1	0,01	-	-	-
745.10	Transposición completa de grandes vasos	23	0,16	1,1	15,7	13,7
745.11	Ventrículo derecho de doble salida	3	0,02	-	-	-
745.12	Transposición corregida de grandes vasos	2	0,01	-	-	-
745.19	Otra transposición de grandes vasos	1	0,01	-	-	-
745.2	Tetralogía de Fallot	63	0,43	1,0	25,3	19,6
745.3	Ventrículo común	5	0,03	0,3	14,8	11,1

## Anexo 1. Prevalencia de enfermedades raras según códigos CIE9-MC 2012 del SIERm (Continuación)

Código	Descripción	Casos	Tasa	Ratio V/M	Edad Media	DT
745.4	Defecto de tabique ventricular	356	2,43	1,0	13,9	16,9
745.6	Defectos de los cojinetes endocárdicos	0	0,00	-	-	-
745.60	Defecto de los cojinetes endocárdicos no especificado	1	0,01	-	-	-
745.61	Defecto ostium primum	21	0,14	0,3	34,2	22,4
745.69	Otros defectos de los cojinetes endocárdicos	33	0,22	0,6	31,1	26,7
745.7	Corazón bilocular	0	0,00	-	-	-
745.8	Otras anomalía del cierre septal	5	0,03	0,7	30,6	29,1
745.9	Defecto del cierre de tabique no especificado	8	0,05	1,0	30,0	25,7
746	Otras anomalías congénitas cardíacas	0	0,00	-	-	-
746.0	Anomalías de la válvula pulmonar	0	0,00	-	-	-
746.00	Anomalía de la válvula pulmonar no especificada	5	0,03	0,3	25,4	28,5
746.01	Atresia congénita	1	0,01	-	-	-
746.02	Estenosis congénita	49	0,33	1,0	16,2	17,0
746.09	Otras anomalías de la válvula pulmonar	2	0,01	-	-	-
746.1	Atresia y estenosis tricúspideas congénitas	10	0,07	1,0	26,8	18,9
746.2	Anomalía de Ebstein	13	0,09	0,6	27,3	21,7
746.3	Estenosis congénita de la válvula aortica	35	0,24	2,5	35,1	24,5
746.4	Insuficiencia congénita de válvula aortica	118	0,80	3,2	45,4	18,2
746.5	Estenosis mitral congénita	2	0,01	-	-	-
746.6	Insuficiencia mitral congénita	9	0,06	2,0	16,6	19,2
746.7	Síndrome de corazón izquierdo hipoplásico	0	0,00	-	-	-
746.8	Otras anomalías congénitas especificadas del corazón	0	0,00	-	-	-
746.81	Estenosis subaórtica congénito	24	0,16	0,6	46,9	20,6
746.82	Corazón triauricular	4	0,03	-	-	-
746.83	Estenosis infundibular pulmonar	4	0,03	-	-	-
746.84	Anomalías cardíacas obstructivas NCOC	626	4,27	1,8	56,7	18,7
746.85	Anomalía arteria coronaria	168	1,15	2,5	59,7	18,9
746.86	Bloqueo cardíaco congénito	18	0,12	1,6	35,0	22,1
746.87	Malposición cardíaca, vértice o punta	10	0,07	2,3	54,2	21,9
746.89	Otras anomalías cardíacas congénitas NCOC	375	2,56	2,2	41,4	20,8
746.9	Anomalía cardíaca congénita no especificada	176	1,20	1,1	21,3	18,5
747.0	Conducto arterioso abierto	466	3,18	1,0	7,2	8,5
747.1	Coartación aortica	0	0,00	-	-	-
747.10	Coartación aortica (preductal) (postductal)	73	0,50	2,2	22,4	18,8
747.11	Interrupción del arco aórtico	1	0,01	-	-	-
747.2	Otras anomalías congénitas de aorta	0	0,00	-	-	-
747.20	Anomalía congénita de aorta no especificada	2	0,01	-	-	-
747.21	Anomalías del arco aórtico	11	0,07	2,7	30,8	27,2
747.22	Atresia/estenosis de aorta	33	0,22	1,3	64,0	25,8
747.29	Otras anomalías congénitas de aorta NCOC	98	0,67	1,4	73,7	18,6
747.3	Anomalías de la arteria pulmonar	165	1,12	1,0	12,1	17,3
747.4	Anomalías de grandes venas	0	0,00	-	-	-
747.40	Anomalía de grandes venas no especificada	17	0,12	2,4	35,5	29,1
747.41	Conexión anómala total de venas pulmonares	16	0,11	1,0	27,0	26,9
747.42	Conexión anómala parcial de venas pulmonares	3	0,02	-	-	-
747.49	Otras anomalías de grandes venas	26	0,18	1,2	42,5	29,3
747.6	Otras anomalías del sistema vascular periférico	0	0,00	-	-	-
747.60	Anomalía del sistema vascular periférico sitio no especificado	56	0,38	1,1	41,1	23,4
747.61	Anomalía de vasos gastrointestinales	22	0,15	1,4	52,2	21,3
747.62	Anomalía de vasos renales	9	0,06	1,3	47,3	15,1
747.63	Anomalía de vasos de miembros superiores	28	0,19	1,8	38,2	17,4
747.64	Anomalía de vasos de miembros inferiores	45	0,31	0,7	45,4	25,5
747.69	Anomalía de otros sitios especificados del sistema vascular perif.	56	0,38	1,4	38,8	26,7
747.8	Otras anomalías especificadas del aparato circulatorio	0	0,00	-	-	-
747.81	Anomalías cerebrovasculares	376	2,56	1,0	47,3	18,8
747.82	Anomalía de vasos espinales	14	0,10	2,5	58,5	19,3
747.83	Circulación fetal persistente	91	0,62	1,7	3,5	2,8
747.89	Otras anomalías circulatorias NCOC	14	0,10	1,0	52,8	25,4
747.9	Anomalías del aparato circulatorio no especificado	8	0,05	1,7	41,3	36,9
748	Anomalías congénitas del sistema respiratorio	0	0,00	-	-	-
748.0	Atresia coanal	38	0,26	0,5	17,0	17,0
748.1	Otras anomalías nariz -otros no codificados	65	0,44	2,3	39,9	14,0
748.2	Membrana de laringe	3	0,02	-	-	-
748.3	Otras anomalías de laringe, tráquea y bronquio	183	1,25	1,8	22,3	27,4
748.4	Quiste pulmón congénito	6	0,04	5,0	13,7	14,5
748.5	Agenesia, hipoplasia y displasia pulmonar	40	0,27	2,3	20,8	23,0
748.6	Otras anomalías pulmonares	0	0,00	-	-	-
748.60	Anomalías pulmonar no especificado	3	0,02	-	-	-
748.61	Bronquiectasia congénita	2	0,01	-	-	-

## Anexo 1. Prevalencia de enfermedades raras según códigos CIE9-MC 2012 del SIERm (Continuación)

Código	Descripción	Casos	Tasa	Ratio V/M	Edad Media	DT
748.69	Otras anomalías pulmonares NCOC	9	0,06	0,5	18,0	19,4
748.8	Otras anomalías especificadas del aparato respiratorio	20	0,14	1,2	44,8	22,3
748.9	Anomalía respiratoria no especificado	2	0,01	-	-	-
749	Fisura paladar y labio leporino	0	0,00	-	-	-
749.0[0-4]	Fisura paladar	106	0,72	0,7	16,0	16,4
749.1[0-4]	Labio leporino	105	0,72	1,3	20,2	16,1
749.2[0-5]	Fisura paladar con labio leporino	83	0,57	1,7	12,7	9,9
750	Otras anomalías congénitas del tracto digestivo superior	0	0,00	-	-	-
750.0	Anquiloglosia (lengua fija)	1.310	8,93	2,6	8,4	8,1
750.1	Otras anomalías de la lengua	0	0,00	-	-	-
750.10	Anomalías lengua no especificado	6	0,04	2,0	25,2	22,3
750.11	Aglosia	0	0,00	-	-	-
750.12	Adherencias congénitas de la lengua	5	0,03	1,5	8,2	2,6
750.13	Fisura congénito lengua	0	0,00	-	-	-
750.15	Macroglosia congénita	12	0,08	1,4	19,8	21,6
750.16	Microglosia	0	0,00	-	-	-
750.19	Otras anomalías de la lengua NCOC	7	0,05	2,5	27,7	30,6
750.2	Otras anomalías especificadas de boca y faringe	1	0,01	-	-	-
750.21	Ausencia de glándula salival	3	0,02	-	-	-
750.22	Glándula salival accesoria	0	0,00	-	-	-
750.23	Atresia congénita de conducto salival	0	0,00	-	-	-
750.24	Fistula de glándula salival congénita	1	0,01	-	-	-
750.25	Fistula congénita de labio	0	0,00	-	-	-
750.26	Otras anomalías específicas de boca	44	0,30	0,8	22,8	19,3
750.27	Divertículo faríngeo	2	0,01	-	-	-
750.29	Otras anomalías especificadas de faringe	2	0,01	-	-	-
750.3	Fistula traqueoesofágica con atresia y estenosis esofágicas	157	1,07	1,4	60,6	24,3
750.4	Otras anomalías especificadas de esófago	48	0,33	1,0	74,5	15,5
750.5	Estenosis pilórica hipertrófica congénita	136	0,93	4,2	7,3	5,3
750.6	Hernia hiatus congénita	5	0,03	0,3	27,8	33,8
750.7	Otras anomalías especificadas de estomago	8	0,05	3,0	28,4	17,0
750.8	Otras anomalías especificadas del tracto digestivo	2	0,01	-	-	-
750.9	Anomalía del tracto digestivo superior no especificada	27	0,18	2,9	41,4	28,9
751	Otras anomalías congénitas del sistema digestivo	0	0,00	-	-	-
751.0	Divertículo de Meckel	206	1,40	2,2	44,2	24,5
751.1	Atresia y estenosis de intestino delgado	23	0,16	0,9	11,9	18,1
751.2	Atresia y estenosis de intestino grueso, recto y canal anal	37	0,25	1,3	28,6	29,9
751.3	Enf. de Hirschsprung y otros trast. funcionales cong. del colon	51	0,35	2,4	8,5	13,2
751.4	Anomalías de fijación intestinal	67	0,46	1,2	53,7	30,1
751.5	Otras anomalías intestinales	326	2,22	0,8	55,9	26,3
751.6	Anomalías de vesícula biliar, vías biliares e hígado	0	0,00	-	-	-
751.60	Anomalías no especif. vesícula biliar, vías biliares e hígado	13	0,09	0,9	51,5	17,6
751.61	Atresia biliar	21	0,14	1,3	29,0	34,5
751.62	Enfermedad quística congénita de hígado	16	0,11	0,2	60,1	26,8
751.69	Otras anomalías de vesícula biliar, vías biliares e hígado	129	0,88	0,6	55,3	25,5
751.7	Anomalías pancreáticas	58	0,40	1,3	52,7	22,3
751.8	Otras anomalías especificadas del aparato digestivo	1	0,01	-	-	-
751.9	Anomalía del aparato digestivo no especificada	5	0,03	1,5	41,6	32,3
752.1	Anomalías de trompas de Falopio y ligamentos anchos	0	0,00	-	-	-
752.10	Anomalía no especif. de trompas de Falopio y ligamentos anchos	2	0,01	-	-	-
752.11	Quiste embrionario de trompas de Falopio y ligamentos anchos	311	2,12	NP	40,9	12,5
752.19	Otras anomalías de trompas de Falopio y ligamentos anchos	5	0,03	NP	37,8	23,5
752.2	Duplicación útero	130	0,89	NP	40,3	11,1
752.31	Agenesia de útero	2	0,01	-	-	-
752.4	Anomalías de cervix, vagina y genitales externos femeninos	0	0,00	-	-	-
752.40	Anomalía de cervix, vagina y genitales externos femeninos no espec.	17	0,12	NP	39,5	18,7
752.41	Quiste embrionario de cervix, vagina y genitales externos femeninos	6	0,04	NP	40,2	5,3
752.42	Himen imperforado	24	0,16	NP	24,0	14,1
752.43	Agenesia cervical	0	0,00	-	-	-
752.44	Duplicación cervical	1	0,01	-	-	-
752.45	Agenesia vaginal	2	0,01	-	-	-
752.46	Tabique vaginal transversal	3	0,02	-	-	-
752.47	Tabique vaginal longitudinal	3	0,02	-	-	-
752.49	Otras anomalías de cervix, vagina y genitales externos femeninos	204	1,39	NP	19,3	18,4
752.62	Epispadias	6	0,04	NP	9,2	8,2
752.64	Micro-pene	7	0,05	NP	15,1	14,7
752.7	Sexo indeterminado y pseudohermafroditismo	5	0,03	NP	24,2	17,4
752.8	Otras anomalías especificadas de órganos genitales	30	0,20	5,0	29,3	16,1
752.81	Transposición escrotal	2	0,01	-	-	-

## Anexo 1. Prevalencia de enfermedades raras según códigos CIE9-MC 2012 del SIERm (Continuación)

Código	Descripción	Casos	Tasa	Ratio V/M	Edad Media	DT
752.89	Otras anomalías de los órganos genitales	118	0,80	3,1	28,0	20,5
753.0	Agenesia y disgenesia renal	332	2,26	1,3	47,2	25,5
753.1	Enfermedad quística renal	0	0,00	-	-	-
753.10	Enfermedad quística renal, no especificada	749	5,11	1,4	70,8	17,3
753.11	Quiste renal individual congénito	5	0,03	0,7	37,2	30,9
753.12	Riñón poliquistico, tipo no especificado	239	1,63	1,1	59,8	22,8
753.13	Riñón poliquistico, autosómico dominante	151	1,03	0,9	44,9	20,5
753.14	Riñón poliquistico, autosómico recesivo	7	0,05	NC	14,1	20,8
753.15	Displasia renal	42	0,29	1,8	13,2	14,0
753.16	Riñón quístico medular	5	0,03	0,3	46,2	32,1
753.17	Riñón esponjoso medular	15	0,10	0,5	49,5	12,3
753.19	Otra enfermedad renal quística especificada	127	0,87	1,3	69,0	23,4
753.2	Defectos obstructivos de pelvis renal y uréter	0	0,00	-	-	-
753.20	Obstrucciones sin especificar de la pelvis renal y del uréter	107	0,73	1,9	6,5	8,3
753.21	Obstrucción congénita de la unión ureteropélvica	93	0,63	2,7	16,4	19,8
753.22	Obstrucción congénita de la unión ureterovesical	105	0,72	2,9	7,2	6,1
753.23	Ureterocele congénito	29	0,20	0,5	12,3	16,1
753.29	Otros defectos obstructivos de pelvis renal y uréter	218	1,49	2,8	12,0	14,6
753.3	Otras anomalías especificadas renales	330	2,25	0,9	34,5	25,0
753.5	Extrofia vesical	14	0,10	0,6	32,9	26,4
753.6	Atresia y estenosis uretral y cuello de vejiga	91	0,62	10,4	20,3	22,8
753.7	Anomalías del uraco	39	0,27	1,1	22,7	19,7
754.0	Deformidades congénitas de cráneo, cara y mandíbula	107	0,73	1,4	15,2	19,6
754.1	Deformidades congénitas de músculo esternocleidomastoideo	50	0,34	1,2	11,8	13,0
754.2	Deformidades congénitas de la columna vertebral	43	0,29	0,9	32,3	19,6
754.40	Genu recurvatum congénito	6	0,04	0,2	11,8	11,4
754.6	Deformidad congénita en valgo de los pies	0	0,00	-	-	-
754.60	Talipes valgo	94	0,64	0,2	44,0	22,6
754.61	Pie plano congénito	64	0,44	1,4	21,4	14,9
754.62	Talipes calcaneovalgo	2	0,01	-	-	-
754.69	Otra deformidad en valgo de pie NCOC	56	0,38	1,4	21,4	17,9
754.7	Otras deformidades congénitas de los pies	1	0,01	-	-	-
754.70	Talipes no especificado	30	0,20	1,0	22,6	23,8
754.71	Talipes cavo	548	3,74	0,2	55,5	20,8
754.79	Otra deformidad congénita del pie NCOC	77	0,52	1,7	15,8	14,7
754.81	Pectus excavatum	43	0,29	3,8	23,9	17,9
754.82	Pectus carinatum	12	0,08	2,0	46,8	28,5
755.00	Polidactilia no especificado	22	0,15	2,7	7,5	7,5
755.02	Polidactilia, dedos de los pies	67	0,46	1,0	11,9	14,3
755.1	Sindactilia	0	0,00	-	-	-
755.10	Sindactilia, sitios múltiples y sitios no especificados	15	0,10	1,1	24,7	28,4
755.11	Sindactilia dedos de la mano sin fusión de hueso	46	0,31	3,2	14,4	15,2
755.12	Sindactilia dedos de la mano con fusión de hueso	2	0,01	-	-	-
755.13	Sindactilia dedos del pie sin fusión de hueso	37	0,25	2,4	16,1	16,6
755.14	Sindactilia dedos del pie con fusión de hueso	3	0,02	-	-	-
755.2	Deformidades por reducción de miembro superior	0	0,00	-	-	-
755.20	Deformidad por reducción de miembro superior no especificada	5	0,03	0,3	35,4	36,9
755.21	Deficiencia transversal de miembro superior	12	0,08	0,7	14,3	14,6
755.22	Deficiencia longitudinal de miembro superior NCOC	6	0,04	0,5	30,8	14,3
755.23	Deficiencia longitudinal combinada, implic. de húmero, radio y cúbito	1	0,01	-	-	-
755.24	Deficiencia longitudinal, humeral completa o parcial	0	0,00	-	-	-
755.25	Deficiencia longitudinal, radioulnar completa o parcial	1	0,01	-	-	-
755.26	Deficiencia longitudinal, radial completa o parcial	2	0,01	-	-	-
755.27	Deficiencia longitudinal, ulnar completa o parcial	2	0,01	-	-	-
755.28	Deficiencia longitudinal, carpianos o metacarpianos completa o parcial	1	0,01	-	-	-
755.29	Deficiencia longitudinal, falanges, completa o parcial	13	0,09	0,9	21,4	25,4
755.3	Deformidad por reducción de miembro inferior	0	0,00	-	-	-
755.30	Deformidad por reducción de miembro inferior no especificada	13	0,09	0,6	31,3	33,7
755.31	Deficiencia transversal de miembro inferior	3	0,02	-	-	-
755.32	Deficiencia longitudinal de miembro inferior NCOC	4	0,03	-	-	-
755.33	Deficiencia longitudinal combinada con implic. fémur, tibia y peroné	0	0,00	-	-	-
755.34	Deficiencia longitudinal, femoral, completa o parcial	9	0,06	0,8	24,4	8,1
755.35	Deficiencia longitudinal, tibioperoneal, completa o parcial	0	0,00	-	-	-
755.36	Deficiencia longitudinal, tibia, completa o parcial	6	0,04	0,5	29,8	20,5
755.37	Deficiencia longitudinal, peroneal, completa o parcial	6	0,04	1,0	14,7	4,7
755.38	Deficiencia longitudinal, tarsos o metatarsos, completa o parcial	110	0,75	0,1	60,5	13,4
755.39	Deficiencia longitudinal, falanges, completa o parcial	6	0,04	0,5	25,7	12,6
755.4	Deformidades por reducción, miembro no especificado	9	0,06	2,0	22,3	28,8
755.52	Elevación congénita de la escápula	1	0,01	-	-	-
755.53	Sinostosis radiocubital	4	0,03	-	-	-
755.54	Deformidad de Madelung	4	0,03	-	-	-
755.55	Acrocefalosindactilia	5	0,03	4,0	16,2	11,9
755.58	Mano hendida congénita	1	0,01	-	-	-
755.59	Otras anomalías de miembro superior NCOC	67	0,46	0,9	36,3	25,0



## Anexo 1. Prevalencia de enfermedades raras según códigos CIE9-MC 2012 del SIERRm (Continuación)

Código	Descripción	Casos	Tasa	Ratio V/M	Edad	
					Media	DT
755.69	Otras anomalías de miembro inferior NCOC	26	0,18	0,9	36,4	22,4
755.8	Otras anomalías especificadas de miembro no especificado	8	0,05	0,3	24,0	12,5
756.0	Anomalías de huesos craneales y faciales	186	1,27	1,6	13,2	16,5
756.1	Anomalías de columna vertebral	0	0,00	-	-	-
756.10	Anomalía de la columna vertebral no especificada	29	0,20	0,6	41,1	18,6
756.11	Espondilolisis lumbosacro	151	1,03	0,9	64,8	17,4
756.12	Espondilolistesis	588	4,01	0,6	59,9	16,7
756.13	Ausencia congénito vertebral	1	0,01	-	-	-
756.14	Hemivertebral	6	0,04	1,0	24,2	29,1
756.15	Fusión congénito vertebral	17	0,12	0,5	51,5	17,3
756.16	Síndrome Klippel-Feil	12	0,08	0,5	36,3	18,2
756.17	Espina bífida oculta	40	0,27	0,6	36,1	18,2
756.19	Otras anomalías de la columna vertebral	85	0,58	1,4	59,2	19,9
756.3	Otras anomalías de costilla y esternón	22	0,15	1,4	33,9	21,3
756.4	Condrodistrofia	55	0,37	0,8	27,9	20,3
756.5	Osteodistrofias	0	0,00	-	-	-
756.50	Osteodistrofia no especificada	3	0,02	-	-	-
756.51	Osteogénesis imperfecta	32	0,22	1,3	24,1	19,0
756.52	Osteopetrosis	4	0,03	-	-	-
756.53	Osteopoiquilosis	3	0,02	-	-	-
756.54	Displasia fibrosa poliostótica de hueso	10	0,07	1,5	37,1	15,1
756.55	Displasia condroectodermia	2	0,01	-	-	-
756.56	Displasia epifisaria múltiple	8	0,05	0,1	23,5	15,7
756.59	Otra osteodistrofia	35	0,24	0,8	39,8	22,0
756.6	Anomalías diafragmáticas	118	0,80	0,9	54,6	26,9
756.7	Anomalías de la pared abdominal	0	0,00	-	-	-
756.70	Anomalía de la pared abdominal, no especificada	3	0,02	-	-	-
756.71	Síndrome "vientre de ciruela pasa"	2	0,01	-	-	-
756.72	Onfalocele	1	0,01	-	-	-
756.73	Gastrosquisis	8	0,05	1,7	3,6	5,0
756.79	Otras anomalías congénitas de la pared abdominal	32	0,22	0,9	18,6	21,8
756.83	Síndrome de Ehlers-Danlos	26	0,18	0,6	36,3	21,1
756.89	Otras anomalías de tejidos blandos NCOC	85	0,58	1,1	14,6	18,2
756.9	Otras anomalías y no especif. del aparato músculoesquelético	39	0,27	1,1	29,4	19,0
757.0	Edema hereditario de las piernas	7	0,05	0,8	34,4	20,5
757.1	Ictiosis congénita	53	0,36	0,6	51,8	30,2
757.31	Displasia ectodérmica congénita	16	0,11	2,2	14,7	12,6
757.32	Hamartomas vasculares	103	0,70	0,9	23,8	20,6
757.39	Otras anomalías de la piel NCOC	45	0,31	1,3	31,4	28,1
757.4	Anomalías especificadas del pelo	9	0,06	1,3	15,2	13,8
757.5	Anomalías especificadas de las uñas	8	0,05	1,0	30,0	25,3
758.1	Síndrome de Patau	6	0,04	1,0	22,5	11,9
758.2	Síndrome de Edwards	11	0,07	0,4	19,1	20,0
758.3	Síndrome por delección autosómica	0	0,00	-	-	-
758.31	Síndrome cri-du-chat	2	0,01	-	-	-
758.32	Síndrome velo-cardio-facial	3	0,02	-	-	-
758.33	Otras microdelecciones	10	0,07	1,0	10,5	5,6
758.39	Otras delecciones autosómicas	61	0,42	1,4	15,9	13,9
758.5	Otras afecciones debidas a anomalías autosómicas	232	1,58	1,1	30,9	19,1
758.6	Disgenesia gonadal	80	0,55	0,0	25,6	14,4
758.81	Otras afecciones debidas a anomalías de los cromos	73	0,50	0,7	23,1	17,7
758.89	Otras afecciones por anomalías de los cromosomas sexuales	18	0,12	0,4	33,4	15,7
758.9	Afecciones debidas a anomalías cromosómicas no especificadas	23	0,16	0,4	25,4	20,1
759.0	Anomalías de bazo	72	0,49	1,3	44,7	20,4
759.1	Anomalías de glándula adrenal	4	0,03	-	-	-
759.3	Situs inversus	45	0,31	0,9	41,6	23,5
759.4	Gemelos acoplados	0	0,00	-	-	-
759.5	Esclerosis tuberosa	55	0,37	1,1	31,9	21,5
759.6	Otras hamartosis no clasificadas en otro lugar	118	0,80	1,0	50,0	22,1
759.7	Anomalías congénitas múltiples, descritas como tales	27	0,18	0,8	12,6	18,0
759.81	Síndrome de Prader-Willi	38	0,26	1,1	25,7	24,4
759.82	Síndrome de Marfan	44	0,30	0,9	31,4	15,1
759.83	Síndrome de X frágil	212	1,45	0,8	38,3	20,7
759.89	Otras anomalías especificadas	1.761	12,01	1,2	20,5	22,6
759.9	Anomalía congénita, no especificada	62	0,42	0,6	14,7	16,3
760.77	Anticonvulsivos	2	0,01	-	-	-
771.0	Rubeola congénita	1	0,01	-	-	-
771.1	Infección citomegalovirus congénito	23	0,16	1,1	3,6	3,8
984.9	Efecto tóxico de compuesto de plomo no especificado	3	0,02	-	-	-
995.86	Hipertemia maligna	3	0,02	-	-	-

No se calculan los indicadores de sexo y edad cuando el número de casos es inferior a 5. NC: No calculable. NP: No procede.

## Anexo 2. Categorías CSS (Software de Clasificación Clínica), niveles 1 y 2\*

<b>1. Enfermedades infecciosas y parasitarias</b>	<b>5. Trastornos mentales</b>
1.1 Infección bacteriana	5.1 Trastornos de adaptación
1.2 Micosis	5.2 Trastornos de ansiedad
1.3 Infección viral	5.3 Déficit de atención y trastornos del comportamiento disruptivo
1.4 Otras infecciones incluyendo las parasitarias	5.4 Delirio, demencia, trastornos amnésicos y otros trastornos cognitivos
1.5 Vacunas y pruebas de detección de enfermedades infecciosas	5.5 Trastornos del desarrollo
<b>2. Neoplasias</b>	5.6 Trast. generalmente diagnosticados en la niñez, infancia o adolescencia
2.1 Neoplasia colorrectal	5.7 Trastornos del control de impulsos no clasificados en otro lugar
2.2 Otras neoplasias gastrointestinales	5.8 Trastornos del humor
2.3 Neoplasia de bronquios y pulmón	5.9 Trastornos de la personalidad
2.4 Neoplasia de piel	5.10 Esquizofrenia y otros trastornos psicóticos
2.5 Neoplasia de mama	5.11 Trastornos relacionados con el alcohol
2.6 Neoplasia de útero y cérvix	5.12 Trastornos relacionados con sustancias
2.7 Neoplasia de ovarios y otros órganos genitales femeninos	5.13 Suicidio y lesiones autoinfligidas intencionadamente
2.8 Neoplasia de órganos genitales masculinos	5.14 Detección e historia de salud mental y abuso de sustancias
2.9 Neoplasia de órganos urinarios	5.15 Otros trastornos mentales
2.10 Neoplasia del tejido linfático y hematopoyético	<b>6. Enfermedades del sistema nervioso y de los órganos de los sentidos</b>
2.11 Otras neoplasias primarias	6.1 Infección del sistema nervioso central
2.12 Neoplasias malignas secundarias	6.2 Afecciones del sistema nervioso hereditarias y degenerativas
2.13 Neoplasia maligna sin especificación de sitio	6.3 Parálisis
2.14 Neoplasias de naturaleza no especificada o de evolución incierta	6.4 Epilepsia, convulsiones
2.15 Quimioterapia de mantenimiento, radioterapia	6.5 Cefalea incluyendo migraña
2.16 Neoplasias benignas	6.6 Coma, estupor y daño cerebral
<b>3. Enf. endocrinas, de la nutrición y metabólicas y trast. de la inmunidad</b>	6.7 Trastornos oculares
3.1 Trastornos de la glándula tiroidea	6.8 Afecciones del oído
3.2 Diabetes mellitus sin complicaciones	6.9 Otros trastornos del sistema nervioso
3.3 Diabetes mellitus con complicaciones	<b>7. Enfermedades del sistema circulatorio</b>
3.4 Otros trastornos endocrinos	7.1 Hipertensión
3.5 Deficiencias nutritivas	7.2 Enfermedades del corazón
3.6 Trastornos del metabolismo de los lípidos	7.3 Enfermedad cerebrovascular
3.7 Gota y otras artropatías por cristales	7.4 Enfermedades de las arterias, arteriolas y capilares
3.8 Trastornos de líquidos y electrolíticos	7.5 Enfermedades de las venas y linfáticas
3.9 Fibrosis quística	<b>8. Enfermedades del sistema respiratorio</b>
3.10 Trastornos de la inmunidad	8.1 Infecciones respiratorias
3.11 Otros trastornos nutricionales, endocrinos y metabólicos	8.2 Enfermedad pulmonar obstructiva crónica y bronquiectasia
<b>4. Enfermedades de la sangre y los órganos hematopoyéticos</b>	8.3 Asma
4.1 Anemia	8.4 Neumonitis por aspiración (comida/vómito)
4.2 Trastornos de la coagulación y hemorrágicos	8.5 Pleuresía, neumotórax, colapso pulmonar
4.3 Enfermedades de los glóbulos blancos	8.6 Fallo respiratorio, insuficiencia, parada (adulto)
4.4 Otras afecciones hematológicas	8.7 Enfermedades pulmonares debidas a agentes externos
	8.8 Otras enfermedades del tracto respiratorio inferior
	8.9 Otras enfermedades del tracto respiratorio superior

**Anexo 2. (Continuación)**

<b>9. Enfermedades del aparato digestivo</b>	<b>14. Anomalías congénitas</b>
9.1 Infección intestinal	14.1 Anomalías congénitas cardíacas y circulatorias
9.2 Trastornos de los dientes y la mandíbula	14.2 Anomalías congénitas digestivas
9.3 Enfermedades de la boca, excluyendo las dentales	14.3 Anomalías congénitas genitourinarias
9.4 Trastornos del tracto digestivo superior	14.4 Anomalías congénitas del sistema nervioso
9.5 Hernia abdominal	14.5 Otras anomalías congénitas
9.6 Trastornos del tracto digestivo inferior	<b>15. Ciertas enfermedades con origen en el período perinatal</b>
9.7 Enfermedad del tracto biliar	15.1 Nacidos vivos
9.8 Enfermedad hepática	15.2 Gestación acortada, bajo peso al nacer y crecimiento intrauterino retardado
9.9 Trastornos pancreáticos (no diabetes)	15.3 Hipoxia intrauterina y asfisia al nacer
9.10 Hemorragia gastrointestinal	15.4 Síndrome de distress respiratorio
9.11 Gastroenteritis no infecciosa	15.5 Ictericia hemolítica e ictericia perinatal
9.12 Otros trastornos gastrointestinales	15.6 Traumatismo de nacimiento
<b>10. Enfermedades del sistema genitourinario</b>	15.7 Otras afecciones perinatales
10.1 Enfermedades del sistema urinario	<b>16. Lesiones y envenenamiento</b>
10.2 Enfermedades de los órganos genitales masculinos	16.1 Trastornos traumáticos y luxaciones de las articulaciones
10.3 Enfermedades de los órganos genitales femeninos	16.2 Fracturas
<b>11. Complicaciones del embarazo, parto y puerperio</b>	16.3 Lesión de la médula espinal
11.1 Tratamientos anticonceptivos y procreativos	16.4 Lesión intracraneal
11.2 Trastornos relacionados con el aborto	16.5 Lesión por aplastamiento o lesión interna
11.3 Complicaciones principalmente relacionadas con el embarazo	16.6 Heridas abiertas
11.4 Indicaciones para el cuidado en el embarazo, parto y alumbramiento	16.7 Esguinces y distensiones
11.5 Complicaciones durante el parto	16.8 Lesión superficial, contusión
11.6 Otras complicaciones del nacimiento, puerperio que afecta al tratamiento de la madre	16.9 Quemaduras
11.7 Embarazo normal y/o parto	16.10 Complicaciones
<b>12. Enfermedades de la piel y del tejido subcutáneo</b>	16.11 Envenenamiento
12.1 Infecciones de la piel y del tejido subcutáneo	16.12 Otras lesiones y enfermedades debidas a causas externas
12.2 Otras afecciones inflamatorias de la piel	<b>17. Síntomas, signos y estados mal definidos y factores que influyen en el estado de salud</b>
12.3 Úlcera crónica de la piel	17.1 Síntomas, signos y estados mal definidos
12.4 Otros trastornos de la piel	17.2 Factores que influyen en la atención sanitaria
<b>13. Enfermedades del sistema musculoesquelético y del tejido conjuntivo</b>	<b>18. Códigos residuales, no clasificados, todos los códigos E</b>
13.1 Artritis infecciosa y osteomielitis (excepto causada por tuberculosis o ETS)	
13.2 Trastornos no traumáticos de las articulaciones	
13.3 Espondilosis, trastornos del disco intervertebral, otros problemas de espalda	
13.4 Osteoporosis	
13.5 Fractura patológica	
13.6 Deformidades adquiridas	
13.7 Lupus eritematoso sistémico y enfermedades del tejido conectivo	
13.8 Otras enfermedades del tejido conectivo	
13.9 Otras enfermedades óseas y deformidades musculoesqueléticas	

\*Traducción de los autores.

## Referencias bibliográficas

- <sup>1</sup> PubMed Central: MeSH Database [Internet]. National Library of Medicine (US) [consultado 27/04/2015]. Disponible en: <http://www.ncbi.nlm.nih.gov/mesh/?term=rare+diseases>.
- <sup>2</sup> Salud Pública: Enfermedades poco comunes [Internet]. Comisión Europea, Dirección General de Salud y Seguridad Alimentaria; [consultado 27/04/2015]. Disponible en: [http://ec.europa.eu/health/rare\\_diseases/policy/index\\_es.htm](http://ec.europa.eu/health/rare_diseases/policy/index_es.htm).
- <sup>3</sup> Eurordis: Sobre las Enfermedades Raras [Internet]. European Organisation for Rare Diseases; [consultado 27/04/2015]. Disponible en: <http://www.eurordis.org/es/enfermedades-raras>.
- <sup>4</sup> Decisión nº 1295/1999/CE del Parlamento Europeo y del Consejo, de 29 de abril de 1999, por la que se aprueba un Programa de acción comunitaria sobre las enfermedades poco comunes en el marco de la acción en el ámbito de la salud pública (1999-2003) (DO L 155 de 22/06/1999, p. 1).
- <sup>5</sup> Orphanet: Sobre las enfermedades raras [Internet]. INSERM; [consultado 27/04/2015]. Disponible en: [http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/Education\\_AboutRareDiseases.php?lng=ES](http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/Education_AboutRareDiseases.php?lng=ES)
- <sup>6</sup> Posada de la Paz M. Las enfermedades raras y su impacto en la gestión de los servicios de salud. Rev Admin Sanit. 2008;6:157-78.
- <sup>7</sup> Palau F. Enfermedades raras, un paradigma emergente en la medicina del siglo XXI. Med Clin. 2010;134:161-8.
- <sup>8</sup> Eurordis. Rare Diseases: Understanding this Public Health Priority. Paris: Eurordis; 2005. 14 p. Disponible en: [http://www.eurordis.org/sites/default/files/publications/princeps\\_document-EN.pdf](http://www.eurordis.org/sites/default/files/publications/princeps_document-EN.pdf)
- <sup>9</sup> Recomendación del Consejo de 8 de junio de 2009 relativa a una acción en el ámbito de las enfermedades raras (2009/C 151/02) (DO C 151 de 3/07/2009, p. 7-10). Disponible en: <http://eur-lex.europa.eu/LexUriServ/LexUriServ.do?uri=OJ:C:2009:151:0007:0010:Es:PDF>
- <sup>10</sup> Estrategia en Enfermedades Raras del Sistema Nacional de Salud, 2009. Ministerio de Sanidad y Política Social. Disponible en: <http://www.msssi.gob.es/organizacion/sns/planCalidadSNS/docs/enfermedadesRaras.pdf>.
- <sup>11</sup> Schieppati A, Henter JI, Daina E, Aperia A. Why rare diseases are an important medical and social issue. The Lancet 2008; 371: 2039-41.
- <sup>12</sup> Comisión de las Comunidades Europeas. Comunicación de la Comisión al Parlamento Europeo, al Consejo, al Comité Económico y Social Europeo y al Comité de las Regiones. "Las enfermedades raras: un reto para Europa". Bruselas: Comisión de las Comunidades Europeas; 2008. Disponible en: [http://ec.europa.eu/health/ph\\_threats/non\\_com/docs/rare\\_com\\_es.pdf](http://ec.europa.eu/health/ph_threats/non_com/docs/rare_com_es.pdf)
- <sup>13</sup> Estrategia en Enfermedades Raras del Sistema Nacional de Salud, 2014. Ministerio de Sanidad, Servicios Sociales e Igualdad. Disponible en: [http://www.msssi.gob.es/organizacion/sns/planCalidadSNS/pdf/Estrategia\\_Enfermedades\\_Raras\\_SNS\\_2014.pdf](http://www.msssi.gob.es/organizacion/sns/planCalidadSNS/pdf/Estrategia_Enfermedades_Raras_SNS_2014.pdf).
- <sup>14</sup> Plan de Salud 2010-2015 de la Región de Murcia. Murcia: Consejería de Sanidad y Consumo; 2010. Disponible en: [www.murciasalud.es/recursos/ficheros/185877-Plan\\_salud\\_2010-2015.pdf](http://www.murciasalud.es/recursos/ficheros/185877-Plan_salud_2010-2015.pdf).
- <sup>15</sup> Orden de 16 de diciembre de 2009 de la Consejería de Sanidad y Consumo por la que se crean y modifican ficheros con datos de carácter personal gestionados por la Consejería de Sanidad y Consumo de la Comunidad Autónoma de la Región de Murcia. Boletín Oficial de la Región de Murcia nº 5, de 8 de enero de 2010.

- <sup>16</sup> Titos Gil S, Arizo Luque V, Palomar Rodríguez JA. Aproximación a las enfermedades raras en la Región de Murcia 2002-2009. Murcia: Consejería de Sanidad y Política Social; 2011. 186 p. Disponible en: <http://www.murciasalud.es/recursos/ficheros/229990-enfermedades.pdf>.
- <sup>17</sup> León León J, Palomar Rodríguez JA. Coste de las altas hospitalarias con diagnóstico principal de enfermedad rara. Región de Murcia, 2002-2007. Serie Informes sobre el Sistema Regional de Salud, nº 1002 [Internet]. Murcia: Consejería Sanidad y Consumo; 2010. x p. Disponible en: [http://www.murciasalud.es/recursos/ficheros/177454-coste\\_er.pdf](http://www.murciasalud.es/recursos/ficheros/177454-coste_er.pdf).
- <sup>18</sup> Titos Gil S, Hernando Arizaleta L, Palomar Rodríguez JA. Ingresos hospitalarios de personas con enfermedades raras. Región de Murcia, 2002-2007. Serie Informes sobre el Sistema Regional de Salud, nº 0901 [Internet] Murcia: Consejería Sanidad y Consumo; 2009. x p. Disponible en: [http://www.murciasalud.es/recursos/ficheros/150501-Informe\\_CargaAsist\\_ER\\_20090303.pdf](http://www.murciasalud.es/recursos/ficheros/150501-Informe_CargaAsist_ER_20090303.pdf).
- <sup>19</sup> Titos Gil S, Palomar Rodríguez JA. Morbilidad hospitalaria por enfermedades raras en la Región de Murcia, 2002-2007. Serie Informes sobre el Sistema Regional de Salud, nº 0905 [Internet]. Murcia: Consejería Sanidad y Consumo; 2009. x p. Disponible en: [http://www.murciasalud.es/recursos/ficheros/163326-informe\\_morbilidad.pdf](http://www.murciasalud.es/recursos/ficheros/163326-informe_morbilidad.pdf).
- <sup>20</sup> Red Española de Registros de Enfermedades Raras para la Investigación (SpainRDR) [Internet]. Proyecto financiado por el Instituto de Salud Carlos III; [consultado 25/05/2015] Disponible en: <https://spainrdr.isciii.es/es/Paginas/default.aspx>
- <sup>21</sup> Clasificación Internacional de Enfermedades, 9ª Revisión, Modificación Clínica (CIE-9-MC). 8ª Edición. Madrid: Ministerio de Sanidad, Servicios Sociales e Igualdad; 2012.
- <sup>22</sup> Padrón Municipal de Habitantes 2014 [Internet]. Centro Regional de Estadística de Murcia (CREM); [consultado 31/03/2015]. Disponible en: [http://www.carm.es/econet/sicrem/PU\\_padron/p14/sec25\\_sec25.html](http://www.carm.es/econet/sicrem/PU_padron/p14/sec25_sec25.html).
- <sup>23</sup> Elixhauser A, Steiner C, Palmer L. Clinical Classifications Software (CCS), 2014. U.S. Agency for Healthcare Research and Quality.[consultado 25/05/2015]. Disponible en: <http://www.hcup-us.ahrq.gov/toolssoftware/ccs/ccs.jsp>
- <sup>24</sup> Real Decreto 1971/1999, de 23 de diciembre, de procedimiento para el reconocimiento, declaración y calificación del grado de discapacidad (BOE nº 22, de 26/01/2000).
- <sup>25</sup> Prevalencia de las enfermedades raras: Datos bibliográficos [Internet]. Informes periódicos de Orphanet, Mayo 2014, Número 1: Lista por orden alfabético de enfermedades o grupo de enfermedades. [consultado 25/05/2015]. Disponible en: [http://www.orpha.net/orphacom/cahiers/docs/ES/Prevalencia\\_de\\_las\\_enfermedades\\_raras\\_por\\_orden\\_alfabetico.pdf](http://www.orpha.net/orphacom/cahiers/docs/ES/Prevalencia_de_las_enfermedades_raras_por_orden_alfabetico.pdf)
- <sup>26</sup> Salamanca Rivera C, Aldana Espinal, JM. Epidemiología de las enfermedades raras. Metodología para la elaboración de un registro de enfermedades raras [Internet]. Sevilla: Servicio Andaluz de Salud. Consejería de Salud. Junta de Andalucía. 2012. 70 p.
- <sup>27</sup> Comisión Europea. 2014. Informe de ejecución de la Comunicación de la Comisión «Las enfermedades raras: un reto para Europa» [COM(2008) 679 final] y de la Recomendación del Consejo de 8 de junio de 2009 relativa a una acción en el ámbito de las enfermedades raras (2009/C 151/02). Bruselas, 5.9.2014 COM(2014) 548 final.
- <sup>28</sup> Orphanet: an online rare disease and orphan drug data base [Internet]. INSERM 1997 [consultado 25/05/2015]. Disponible en: <http://www.orpha.net>.
- <sup>29</sup> Aymé, S, Bellet B, Rath A. Rare diseases in ICD11: making rare diseases visible in health information systems through appropriate coding. Orphanet Journal of Rare Diseases 2015; 10:35.

- <sup>30</sup> Botella Rocamora P, Zurriaga Lloréns O, Posada De La Paz M et al. Atlas Nacional Provincial de Enfermedades Raras 1999-2003 [monografía en Internet]. Valencia: REPIER, 2006 [consultado 25/05/2015]. Disponible en: [http://ec.europa.eu/health/ph\\_threats/non\\_com/Atlas\\_Nacional\\_Provincial\\_ER\\_LD2\\_prot.pdf](http://ec.europa.eu/health/ph_threats/non_com/Atlas_Nacional_Provincial_ER_LD2_prot.pdf)
- <sup>31</sup> Proyecto de Real Decreto por el que se crea y regula el Registro Estatal de enfermedades Raras (versión 30/4/2015) [consultado 22/05/2015]. Disponible en: <http://www.mssi.gob.es/normativa/docs/Rdenfermedadesraras.pdf>
- <sup>32</sup> Allegato 1 al DM N° 279/2001 (elenco malattie rare esentate dalla partecipazione al costo) Gazzetta Ufficiale, Supplemento Ordinario, serie generale n. 160 del 12/07/2001. [consultado 25/05/2015]. Disponible en: [http://www.iss.it/binary/cnrmr4/cont/all\\_1\\_DM\\_279\\_12\\_07\\_2001.pdf](http://www.iss.it/binary/cnrmr4/cont/all_1_DM_279_12_07_2001.pdf).
- <sup>33</sup> Mazzucato M, Visonà Dalla Pozza L, Manea S et al. A population-based registry as a source of health indicators for rare diseases: the ten-year experience of the Veneto Region's rare diseases registry. *Orphanet Journal of Rare Diseases* 2014; 9:37.
- <sup>34</sup> Alonso V, Abaitua I, Zurriaga O et al. National RD registry in Spain: Pilot study of the Spanish Rare Diseases Registries Research Network (SpainRDR), 7th European Conference on Rare Diseases and Orphan Drugs (ECRD 2014). 8-10 May, Berlin. [[http://www.rare-diseases.eu/wp-content/uploads/2013/08/47\\_t2.pdf](http://www.rare-diseases.eu/wp-content/uploads/2013/08/47_t2.pdf)]
- <sup>35</sup> Posada de la Paz M, Villaverde-Hueso A, Alonso V et al. Rare diseases epidemiology research. *Adv Exp Med Biol.* 2010;686:17-39.
- <sup>36</sup> Ramos Aceitero JM, Sánchez Cancho JF, Álvarez Díaz MM et al. Enfermedades raras en Extremadura. Mérida: Junta de Extremadura, Consejería de Sanidad y Consumo; 2005.
- <sup>37</sup> FEDER: Las enfermedades raras en cifras [Internet]. Federación Española de Enfermedades Raras [consultado 22/05/2015] Disponible en: <http://www.enfermedades-raras.org/index.php/enfermedades-raras/enfermedades-raras-en-cifras>.
- <sup>38</sup> Moreno López AB, Segura Aroca M, López Díez LM et al. Enfermedades raras y discapacidad en la Región de Murcia, 2010-2012. *Gaceta Sanitaria* 2014;28(Espec Congr):262.
- <sup>39</sup> IMSERSO. Base Estatal de Datos de Personas con Valoración del Grado de Discapacidad (Informe a 31/12/2013) [Internet]. Ministerio de Sanidad, Servicios Sociales e Igualdad. Disponible en: [http://www.imserso.es/InterPresent2/groups/imserso/documents/binario/bdepcd\\_2013.pdf](http://www.imserso.es/InterPresent2/groups/imserso/documents/binario/bdepcd_2013.pdf)
- <sup>40</sup> Moreno López AB, Palomar Rodríguez JA, Forcada Navarro O et al. Discapacidades en la Región de Murcia. Distribución territorial y temporal 2000-2012. Murcia: Consejería de Sanidad y Política Social; 2013.





**Región de Murcia**  
Consejería de Sanidad

Dirección General de Planificación, Investigación,  
Farmacia y Atención al Ciudadano