

ENFERMEDADES RARAS HEMATOLÓGICAS EN ESPAÑA: UN ANÁLISIS DE MORTALIDAD

Elena Sánchez-Valle¹, Elena Gutiérrez-Gamarra², M^a Isabel Gómez-Roncero², Manuel Posada de la Paz³

¹Hospital Gutiérrez Ortega de Valdepeñas, Unidad de Hematología y Hemoterapia, mesanchezv@sescam.jccm.es; ²Hospital Virgen de la Salud de Toledo, Servicio de Hematología y Hemoterapia; ³Instituto de Salud Carlos III, Instituto de Investigación de Enfermedades Raras

Fundamento y Objetivos:

Muchas de las enfermedades hematológicas son raras, cumplen los criterios de Enfermedades Raras (ER) definidos por la Unión Europea: aquellas con una prevalencia inferior a 1 caso por cada 2000 personas en la población general, y con un alto riesgo de mortalidad y/o debilitamiento/invalidez crónica. Las causas últimas de las enfermedades no son conocidas en la mayoría de ellas, la baja frecuencia de las ER puede ser más sensible a variaciones en el espacio y en el tiempo que permitan extrapolar posibles etiologías. El objetivo de este estudio es la estimación de los diagnósticos de mortalidad por ER hematológicas, su evolución en diferentes años y en diferentes Áreas de España, intentando inferir desde esos datos posibles causas.

Métodos:

En este trabajo se ha utilizado el Registro Anonimizado de Defunciones con Causa de Muerte del Instituto Nacional de Estadística correspondientes a los años 2001 a 2008, ambos incluidos. Se ha realizado un primer análisis global en España, y un ulterior análisis de patologías representativas seleccionando para la obtención de datos Comunidades Autónomas de diferentes zonas geográficas (Castilla-La Mancha, Cataluña, Galicia, Madrid, y Ceuta y Melilla) referenciando los resultados a la población censada en las mismas. Para la relación de ER Hematológicas se utiliza la lista descrita en Orphanet con las correspondencias en la Clasificación Internacional de Enfermedades (CIE)

Resultados:

En este trabajo se expone la relación de diagnósticos de mortalidad por ER hematológicas en España en diferentes regiones y años. Con las limitaciones de la sistemática de estudio utilizada, y de correcta identificación de ER en la CIE, se observa una marcada diferencia ya entre las diversas ER, sólo parcialmente justificada por las distintas gravedad y frecuencias de las mismas: mientras algunas de las patologías hematológicas son rápidamente identificadas, otras adolecen de muchos de los problemas de las ER, uno de los más importantes la elevada dificultad en el diagnóstico. Extraer información definitiva sobre las posibles causas desde las diferencias por áreas y evolución en el tiempo no ha sido posible con el análisis parcial efectuado. (Las casillas en blanco corresponden a ausencia de casos registrados)

i. Mortalidad por ER Hematológicas: Evolución en el Tiempo: Castilla-La Mancha

Número de Casos en Castilla-La Mancha											
Población Millones habitantes											
1.751 1.811 1.901 1.971 2.041											
2001 2002 2003 2004 2005 2006 2007 2008											
CAPÍTULO III: ENFERMEDADES DE LA SANGRE Y ÓRG. HEMATOPOYÉTICO Y CIERTOS TRAST. MEC. INMUNE (D50-D89)											
D50.0										D50.1	Deficiencia hereditaria del Factor XI
D50.1										D50.2	Deficiencia hereditaria de otros factores de la coagulación
D50.2										D50.3	Dilatación hemorrágica secundaria a inhibidores
D50.3										D50.4	Otros defectos específicos de la coagulación
D50.4										D50.5	Defecto de la coagulación, no especificado
D50.5										D50.6	Trombocitopatías
D50.6										D50.7	Síndrome de Bernard-Soulier
D50.7										D50.8	Trombastenia de Glanzmann
D50.8										D50.9	Síndrome de las plaquetas grises
D50.9										D51.0	Trombastenia (hemorrágica) (hereditaria)
D51.0										D51.1	Trombocitopatía
D51.1										D51.2	Excluye enfermedad de von Willebrand
D51.2										D51.3	Otros púrpuras no trombocitopénicas
D51.3										D51.4	Otras trombocitopatías idiopáticas, síndrome de Evans
D51.4										D51.5	Otras trombocitopatías primarias
D51.5										D51.6	Metahemoglobinemia congénita
D51.6										D51.7	Eritrocitosis familiar
D51.7										D51.8	Trombocitosis esencial (excluye trombocitemia esencial)
D51.8										D51.9	Síndrome de Wiskott-Aldrich
D52.0										D52.1	Síndrome de Wiskott-Aldrich
D52.1										D52.2	Deficiencia de la proteína C1 esteroide hidrolasa
D52.2										D52.3	Deficiencia de la proteína C1 esteroide hidrolasa
D52.3										D52.4	Deficiencia de la proteína C1 esteroide hidrolasa
D52.4										D52.5	Deficiencia de la proteína C1 esteroide hidrolasa
D52.5										D52.6	Deficiencia de la proteína C1 esteroide hidrolasa
D52.6										D52.7	Deficiencia de la proteína C1 esteroide hidrolasa
D52.7										D52.8	Deficiencia de la proteína C1 esteroide hidrolasa
D52.8										D52.9	Deficiencia de la proteína C1 esteroide hidrolasa
D52.9										D52.10	Deficiencia de la proteína C1 esteroide hidrolasa
D52.10										D52.11	Deficiencia de la proteína C1 esteroide hidrolasa
D52.11										D52.12	Deficiencia de la proteína C1 esteroide hidrolasa
D52.12										D52.13	Deficiencia de la proteína C1 esteroide hidrolasa
D52.13										D52.14	Deficiencia de la proteína C1 esteroide hidrolasa
D52.14										D52.15	Deficiencia de la proteína C1 esteroide hidrolasa
D52.15										D52.16	Deficiencia de la proteína C1 esteroide hidrolasa
D52.16										D52.17	Deficiencia de la proteína C1 esteroide hidrolasa
D52.17										D52.18	Deficiencia de la proteína C1 esteroide hidrolasa
D52.18										D52.19	Deficiencia de la proteína C1 esteroide hidrolasa
D52.19										D52.20	Deficiencia de la proteína C1 esteroide hidrolasa
D52.20										D52.21	Deficiencia de la proteína C1 esteroide hidrolasa
D52.21										D52.22	Deficiencia de la proteína C1 esteroide hidrolasa
D52.22										D52.23	Deficiencia de la proteína C1 esteroide hidrolasa
D52.23										D52.24	Deficiencia de la proteína C1 esteroide hidrolasa
D52.24										D52.25	Deficiencia de la proteína C1 esteroide hidrolasa
D52.25										D52.26	Deficiencia de la proteína C1 esteroide hidrolasa
D52.26										D52.27	Deficiencia de la proteína C1 esteroide hidrolasa
D52.27										D52.28	Deficiencia de la proteína C1 esteroide hidrolasa
D52.28										D52.29	Deficiencia de la proteína C1 esteroide hidrolasa
D52.29										D52.30	Deficiencia de la proteína C1 esteroide hidrolasa
D52.30										D52.31	Deficiencia de la proteína C1 esteroide hidrolasa
D52.31										D52.32	Deficiencia de la proteína C1 esteroide hidrolasa
D52.32										D52.33	Deficiencia de la proteína C1 esteroide hidrolasa
D52.33										D52.34	Deficiencia de la proteína C1 esteroide hidrolasa
D52.34										D52.35	Deficiencia de la proteína C1 esteroide hidrolasa
D52.35										D52.36	Deficiencia de la proteína C1 esteroide hidrolasa
D52.36										D52.37	Deficiencia de la proteína C1 esteroide hidrolasa
D52.37										D52.38	Deficiencia de la proteína C1 esteroide hidrolasa
D52.38										D52.39	Deficiencia de la proteína C1 esteroide hidrolasa
D52.39										D52.40	Deficiencia de la proteína C1 esteroide hidrolasa
D52.40										D52.41	Deficiencia de la proteína C1 esteroide hidrolasa
D52.41										D52.42	Deficiencia de la proteína C1 esteroide hidrolasa
D52.42										D52.43	Deficiencia de la proteína C1 esteroide hidrolasa
D52.43										D52.44	Deficiencia de la proteína C1 esteroide hidrolasa
D52.44										D52.45	Deficiencia de la proteína C1 esteroide hidrolasa
D52.45										D52.46	Deficiencia de la proteína C1 esteroide hidrolasa
D52.46										D52.47	Deficiencia de la proteína C1 esteroide hidrolasa
D52.47										D52.48	Deficiencia de la proteína C1 esteroide hidrolasa
D52.48										D52.49	Deficiencia de la proteína C1 esteroide hidrolasa
D52.49										D52.50	Deficiencia de la proteína C1 esteroide hidrolasa
D52.50										D52.51	Deficiencia de la proteína C1 esteroide hidrolasa
D52.51										D52.52	Deficiencia de la proteína C1 esteroide hidrolasa
D52.52										D52.53	Deficiencia de la proteína C1 esteroide hidrolasa
D52.53										D52.54	Deficiencia de la proteína C1 esteroide hidrolasa
D52.54										D52.55	Deficiencia de la proteína C1 esteroide hidrolasa
D52.55										D52.56	Deficiencia de la proteína C1 esteroide hidrolasa
D52.56										D52.57	Deficiencia de la proteína C1 esteroide hidrolasa
D52.57										D52.58	Deficiencia de la proteína C1 esteroide hidrolasa
D52.58										D52.59	Deficiencia de la proteína C1 esteroide hidrolasa
D52.59										D52.60	Deficiencia de la proteína C1 esteroide hidrolasa
D52.60										D52.61	Deficiencia de la proteína C1 esteroide hidrolasa
D52.61										D52.62	Deficiencia de la proteína C1 esteroide hidrolasa
D52.62										D52.63	Deficiencia de la proteína C1 esteroide hidrolasa
D52.63										D52.64	Deficiencia de la proteína C1 esteroide hidrolasa
D52.64										D52.65	Deficiencia de la proteína C1 esteroide hidrolasa
D52.65										D52.66	Deficiencia de la proteína C1 esteroide hidrolasa
D52.66										D52.67	Deficiencia de la proteína C1 esteroide hidrolasa
D52.67										D52.68	Deficiencia de la proteína C1 esteroide hidrolasa
D52.68										D52.69	Deficiencia de la proteína C1 esteroide hidrolasa
D52.69										D52.70	Deficiencia de la proteína C1 esteroide hidrolasa
D52.70										D52.71	Deficiencia de la proteína C1 esteroide hidrolasa
D52.71										D52.72	Deficiencia de la proteína C1 esteroide hidrolasa
D52.72										D52.73	Deficiencia de la proteína C1 esteroide hidrolasa
D52.73										D52.74	Deficiencia de la proteína C1 esteroide hidrolasa
D52.74										D52.75	Deficiencia de la proteína C1 esteroide hidrolasa
D52.75										D52.76	Deficiencia de la proteína C1 esteroide hidrolasa
D52.76										D52.77	Deficiencia de la proteína C1 esteroide hidrolasa
D52.77										D52.78	Deficiencia de la proteína C1 esteroide hidrolasa
D52.78										D52.79	Deficiencia de la proteína C1 esteroide hidrolasa
D52.79										D52.80	Deficiencia de la proteína C1 esteroide hidrolasa
D52.80										D52.81	Deficiencia de la proteína C1 esteroide hidrolasa
D52.81										D52.82	Deficiencia de la proteína C1 esteroide hidrolasa
D52.82										D52.83	Deficiencia de la proteína C1 esteroide hidrolasa
D52.83										D52.84	Deficiencia de la proteína C1 esteroide hidrolasa
D52.84										D52.85	Deficiencia de la proteína C1 esteroide hidrolasa
D52.85										D52.86	Deficiencia de la proteína C1 esteroide hidrolasa
D52.86										D52.87	Deficiencia de la proteína C1 esteroide hidrolasa
D52.87										D52.88	Deficiencia de la proteína C1 esteroide hidrolasa
D52.88										D52.89	Deficiencia de la proteína C1 esteroide hidrolasa
D52.89										D52.90	Deficiencia de la proteína C1 esteroide hidrolasa
D52.90										D52.91	Deficiencia de la proteína C1 esteroide hidrolasa
D52.91										D52.92	Deficiencia de la proteína C1 esteroide hidrolasa
D52.92										D52.93	Deficiencia de la proteína C1 esteroide hidrolasa
D52.93										D52.94	Deficiencia de la proteína C1 esteroide hidrolasa
D52.94										D52.95	Deficiencia de la proteína C1 esteroide hidrolasa
D52.95										D52.96	Deficiencia de la proteína C1 esteroide hidrolasa
D52.96										D52.97	Deficiencia de la proteína C1 esteroide hidrolasa
D52.97										D52.98	Deficiencia de la proteína C1 esteroide hidrolasa
D52.98										D52.99	Deficiencia de la proteína C1 esteroide hidrolasa
D52.99										D53.0	Deficiencia de la proteína C1 esteroide hidrolasa
D53.0										D53.1	Deficiencia de la proteína C1 esteroide hidrolasa
D53.1										D53.2	Deficiencia de la proteína C1 esteroide hidrolasa
D53.2										D53.3	Deficiencia de la proteína C1 esteroide hidrolasa
D53.3										D53.4	Deficiencia de la proteína C1 esteroide hidrolasa
D53.4										D53.5	Deficiencia de la proteína C1 esteroide hidrolasa
D53.5										D53.6	Deficiencia de la proteína C1 esteroide hidrolasa
D53.6										D53.7	Deficiencia de la proteína C1 esteroide hidrolasa
D53.7										D53.8	Deficiencia de la proteína C1 esteroide hidrolasa
D53.8										D53.9	Deficiencia de la proteína C1 esteroide hidrolasa
D53.9										D54.0	Deficiencia de la proteína C1 esteroide hidrolasa
D54.0										D54.1	Deficiencia de la proteína C1 esteroide hidrolasa
D54.1										D54.2	Deficiencia de la proteína C1 esteroide hidrolasa
D54.2										D54.3	Deficiencia de la proteína C1 esteroide hidrolasa
D54.3										D54.4	Deficiencia de la proteína C1 esteroide hidrolasa
D54.4										D54.5	Deficiencia de la proteína C1 esteroide hidrolasa
D54.5										D54.6	Deficiencia de la proteína C1 esteroide hidrolasa
D54.6										D54.7	Deficiencia de la proteína C1 esteroide hidrolasa
D54.7										D54.8	Deficiencia de la proteína C1 esteroide hidrolasa
D54.8										D54.9	Deficiencia de la proteína C1 esteroide hidrolasa
D54.9										D55.0	Deficiencia de la proteína C1 esteroide hidrolasa
D55.0										D55.1	Deficiencia de la proteína C1 esteroide hidrolasa
D55.1										D55.2	Deficiencia de la proteína C1 esteroide hidrolasa
D55.2										D55.3	Deficiencia de la proteína C1 esteroide hidrolasa
D55.3										D55.4	Deficiencia de la proteína C1 esteroide hidrolasa
D55.4											