

do el Hospital Peset y el Hospital General de Alicante los que mayor número de pacientes atendieron (16,3% en ambos). Fallecieron el 10,8% de los casos con una edad media al fallecimiento de 67,2 años y la causa de defunción mayoritaria fue PRAD (22,2%). Al 81,5% de los casos se le realizó hemodiálisis, al 41,5% trasplante renal y al 25,2% otra cirugía renal. Presentaron hipertensión arterial el 80,7% y problemas tiroideos el 28,2%. Sólo hubo constancia de la realización de estudios genéticos en el 3,7% y de familiares afectados por PRAD en el 21,5% de los casos.

Conclusiones/Recomendaciones: El elevado porcentaje de confirmación permite considerar el SIER-CV como una fuente de información válida para la identificación de enfermedades raras con codificación específica, permitiendo el desarrollo de futuros estudios en este tipo de enfermedades sin necesidad de realizar la validación previa.

Financiación: SpainRDR (PR11/122).

276. LA ENFERMEDAD DE WILSON EN EL SISTEMA DE INFORMACIÓN DE ENFERMEDADES RARAS DE LA COMUNITAT VALENCIANA

S. Gimeno, C. Caveró, E. Gras, L. Páramo, R. Amoròs, S. Guardiola, O. Zurriaga

FISABIO-Salud Pública; Dirección General de Salud Pública, Valencia; CIBERESP.

Antecedentes/Objetivos: La enfermedad de Wilson (EW) es una enfermedad rara congénita, de tipo hereditario que provoca la acumulación del cobre en el organismo. La prevalencia obtenida en estudios realizados es muy dispar, siendo en unos de 0,3 por millón y en otros alcanzando valores de 30 por millón. El objetivo es determinar la situación de la EW en la Comunitat Valenciana (CV) durante el periodo 2000-2012.

Métodos: Se utilizó como fuente de información para el periodo 2000-2012 el Sistema de Información de Enfermedades Raras de la Comunitat Valenciana (SIER-CV) donde se han identificado a los pacientes con el código 275.1 de la Clasificación Internacional de Enfermedades 9ª Revisión-Modificación Clínica (CIE9-MC) y/o E83.0 de la CIE10, que engloban a los "Trastornos del metabolismo del cobre" dentro de los cuales se encuentra la EW. Se realizó una validación de los datos mediante la revisión de la documentación clínica y se elaboró un análisis descriptivo de variables sociodemográficas y clínicas de los casos confirmados, y se calculó la probabilidad de confirmación y la prevalencia.

Resultados: Durante 2000-2012 se identificaron 191 pacientes con diagnóstico de EW. Se revisaron 179 pacientes con documentación clínica accesible. Se confirmaron 62 casos (64,5% hombres y 35,5% mujeres) y 11 se consideraron dudosos. La probabilidad de que el caso se confirmara, tras la revisión de las historias clínicas, fue del 34,6%, lo que supuso una prevalencia de 12,1 por millón de habitantes. De los casos confirmados, el 91,9% eran españoles y residían el 59,7% en la provincia de Valencia, el 35,5% en Alicante y el 4,8% en Castellón. La edad media de detección por el SIER-CV fue de 26 años. Fueron atendidos en 16 hospitales diferentes de la CV, siendo el Hospital la Fe el que mayor número de casos recibió (46,8%). La afectación principal fue la hepática (37,1%) seguida de la neurológica (4,8%) y ocular (1,6%). En el 46,8% de los casos se realizó biopsia y al 11,3% se le realizó un trasplante hepático. El estudio genético se realizó en el 12,9% de los casos y 8 casos tenían familiares afectados por EW. Principalmente fueron tratados con sulfato de zinc (29,0%) y penicilamina (16,1%) o una combinación de los dos anteriores (14,5%).

Conclusiones/Recomendaciones: La revisión clínica de la información que proporciona el SIER-CV, perteneciente al Registro Español de Enfermedades Raras, permite establecer la situación real de la EW en la CV, incluso una estimación real de la prevalencia, que no sería posible determinar por otra vía por la codificación inespecífica de la EW. El conocimiento de esta situación permitirá realizar futuros es-

tudios orientados a la prevención de la enfermedad y a la mejora de la atención sociosanitaria que reciben los afectados.

Financiación: SpainRDR (PR11/122).

400. EPIDERMOLISIS BULLOSA EN ASTURIAS, 1996-2013

L. Pruneda González, E. García Fernández, M. Margolles Martins

SpainRDR, Oficina de Investigación Biosanitaria, Asturias; Consejería de Sanidad, Asturias.

Antecedentes/Objetivos: La epidermólisis bullosa (EB) es un grupo de enfermedades ampollas cutáneas de origen genético. Presentan fragilidad de algún componente epidérmico, por lo que un pequeño trauma puede causar ampollas. Según las características clínicas, histológicas y microscópicas se distinguen tres grandes grupos: epidérmicas, junturales y dérmicas, con gravedad y pronóstico variables. Nuestro objetivo es conocer las características clínico-epidemiológicas de esta enfermedad en nuestra comunidad autónoma.

Métodos: Estudio descriptivo de prevalencia, incidencia, edad, sexo y variante de EB. La información procede del registro del CMBD (diagnóstico "Otras anomalías de la piel NCOC", CIE9-MC 757.39) de los hospitales de Asturias de 1996 a 2013, del registro de mortalidad del Principado de Asturias (RMPA) y de las historias clínicas (HC) de los pacientes.

Resultados: Se registraron 90 casos con CIE9MC 757.39. Tras revisar la HC se descarta el 90%: enfermedades registradas correcta (Darrier, pseudoxantoma elástico, disqueratosis congénita, aplasia cutis) o incorrectamente en este código (síndrome de Goldenhar, CIE9-MC: 757.89). En total identificamos 10 casos de EB, 2 a través de la HC de familiares (seguimiento en hospital de referencia de Madrid). En nuestra serie predomina el sexo femenino (70%). El diagnóstico fue temprano -mediana de 11 (8-47) días-, excepto en 2 casos, en edad adulta. La tasa de incidencia de EB del periodo 1996-2013 es de 0,52 por habitante y año (1 caso de 12991 nacidos vivos). La mediana de la edad a 2013 es 13 (12-19) años. Según variante EB: 2 simples, 3 distróficas (subtipo AR tipo Hallopeau-Siemens), 3 junturales (1 Herlitz, 1 atrófica benigna, 1 atrófica generalizada no-Herlitz) y 2 sin clasificar. Síntoma de inicio: lesiones ampollas, 40% localizadas o 50% generalizadas (70% en el nacimiento, 10% al mes de vida, 30% infancia). El diagnóstico fue clínico apoyado en historia familiar (80%), confirmado por biopsia (80%) y genéticamente (70%). Los síntomas observados son muy variables (más prevalente dolor). El tratamiento principal fue tópico y la utilización de vendajes. Principales complicaciones: 50% locales-infecciones, 50% orales, 40% musculoesqueléticas, 30% gastrointestinales. El 50% requirió intervención quirúrgica (atresia pilórica, sindactilia, gastrostomía). Según el RMPA fallecieron 2 casos: uno por EB fatal (CIE10 Q81.1) con días de vida y otro a los 80 años. Prevalencia estimada de EB en Asturias: 0,8 casos por 100.000 hab.

Conclusiones/Recomendaciones: Con este estudio se contribuye a mejorar el conocimiento de las EB en nuestro medio. Es necesario un código específico para mejorar la calidad del registro de ER en general y de la EB en particular. Es importante filiar el tipo de EB para realizar un consejo genético adecuado.

Financiación: PI FIS, expediente IR11/RDR-XX para 2012-2014.

502. EL SÍNDROME DE GILLES DE LA TOURETTE EN ASTURIAS, 1996-2013

L. Pruneda González, E. García Fernández, M. Margolles Martins

SpainRDR, Oficina de Investigación Biosanitaria, Asturias; Consejería de Sanidad, Asturias.

Antecedentes/Objetivos: La enfermedad de Gilles de la Tourette es un síndrome que asocia tics simples y complejos, tanto motores como