

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. Amorós, 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 ampollasas 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 ampollasas, 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

vocales (verbales o ruidos guturales) con trastornos conductuales de tipo obsesivo-compulsivo, trastornos de atención e hiperactividad y, a veces, conducta antisocial. Puede aparecer esporádicamente, pero a menudo se transmite por herencia autosómica dominante con penetrancia incompleta, aunque se desconoce la base genética. Objetivo: conocer la prevalencia del síndrome y describir sus características clínico-epidemiológicas en nuestra comunidad autónoma.

Métodos: Estudio descriptivo de prevalencia, incidencia, edad, sexo y presentación clínica del síndrome de Gilles de la Tourette. La información procede del registro del CMBD (casos con diagnóstico de "Trastorno de Tourette", CIE9-MC: 307.23) de los hospitales de Asturias entre 1996 y 2013. Se diseñó un formulario específico para registrar los datos tras la consulta de las historias clínicas (HC) de los pacientes.

Resultados: Se registraron 42 casos con código 307.23. A pesar de ser un código específico, tras la revisión de las historias clínicas, se descartó el 24% de casos (episodios de tics aislados, síndrome de Rett atípico, distonía focal, corea de Huntington). En total, identificamos 32 casos de síndrome de Tourette, con predominio masculino (62%) y mediana de edad actual 23 (18,25-32) años. La tasa de incidencia es de 1,6 por habitante y año. Destaca una mayor frecuencia de diagnósticos (72%) en la segunda mitad del periodo de estudio (2005-2013). Síntoma de inicio mayoritario: tics simples (parpadeo y movimientos oculares). Los principales tics motores fueron simples y los fónicos, 50% simples (guturales) y 40% complejos (31% coprolalia). Un 75% de pacientes presentó algún tipo de comorbilidad psiquiátrica: 40,6% TOC, 31,3% TDAH, 53% trastornos de ansiedad, 25% trastornos de adaptación social, 21,8% trastorno depresivo y 18,75% agresividad. También se documentaron otras complicaciones como epistaxis, anosmia, infecciones bucales. El 34,3% tiene problemas de aprendizaje. Se documentó la desaparición de tics en 8 casos adultos y su persistencia en 7. El tratamiento principal fue farmacológico (87,5%) con neurolepticos -53% risperidona, 41% pimocida, 34% haloperidol- seguido del psiquiátrico (71,8%). El contacto con asociaciones de pacientes se recomendó en el 18% de casos. La prevalencia estimada del síndrome de Tourette en Asturias es de 3 casos por 100.000 hab.

Conclusiones/Recomendaciones: Con este estudio y el registro de casos se aumenta el conocimiento del síndrome de Tourette en Asturias. Ello permitirá la implementación de las políticas sanitarias, sociales y educativas adecuadas para el tratamiento de esta patología.

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

807. REGISTRO DE ENFERMEDADES RARAS: SITUACIÓN DE LA MIASTENIA GRAVE EN CASTILLA Y LEÓN

R. Álamo Sanz, M.J. Polo Polo, J.E. Lozano Alonso, P. Gutiérrez Meléndez

Consejería de Sanidad, Junta de Castilla y León.

Antecedentes/Objetivos: La miastenia grave (MG) es un trastorno autoinmune raro de la unión neuromuscular. En su evolución son habituales las crisis o exacerbaciones miasténicas. Su prevalencia en Europa es de aproximadamente 1/5.000. El objetivo de nuestro trabajo ha sido conocer la descripción de los casos y la prevalencia MG en la Comunidad de Castilla y León a partir de los casos incluidos en el Registro de Enfermedades de Castilla y León (RERCYL), siguiendo la metodología acordada por SpainRDR.

Métodos: Las fuentes de información integradas que aportaron casos han sido, CMBD de alta hospitalaria, Historia Clínica de Atención Primaria (MedoraCyL), Medicamentos Huérfanos de los años 2010 a 2013 y del Registro de mortalidad 2011-2012. Para el estudio se han seleccionado los casos con codificación CIE-9-MC 358.0-358.00-358.01-358.1-358.8 y 358.9. Se cargaron los distintos registros de forma automatizada, con detección de duplicados según CIP, DNI, nombre, código diagnóstico y fecha de nacimiento. Se recogieron las variables para la identificación del paciente, de la

patología y de la fuente de información previstas en el registro. Se ha realizado un análisis descriptivo y se ha calculado la tasa de prevalencia/100.000 habitantes según censo de población.

Resultados: Resultan un total de 560 casos de MG para ese periodo. De ellos 319 son mujeres (57%) y 241 hombres (43%). Por edad, los grupos más prevalentes son el de 45-59 años (20,4%), 60-74 (26,4%) y ≥ 75 (31,5%). La distribución por residencia está comprendida entre Soria 27 (4,82%) y Valladolid 145 (26%) En cuanto a las fuentes de procedencia 323 casos (57,7%) fueron aportados por el CMBD, 231 (41,3%) de HC@ de atención primaria, 5 del registro de mortalidad (0,89%) y 1 del de medicamentos huérfanos. Se tiene constancia de 48 fallecidos. Analizados los casos obtenidos, dada la frecuente evolución de MG con brotes, se observa que el CMBD duplica determinados pacientes, que en nuestro caso, tras la oportuna revisión, son 44, que eliminamos para calcular la tasa de prevalencia, que se sitúa en 18,57 casos por 100.000 hab. para la Comunidad, con mínima en León (12,66) y máxima en Segovia (24,73).

Conclusiones/Recomendaciones: El RECYL es una herramienta útil para visibilizar la importancia de enfermedades de baja prevalencia, pero debido a la multiplicidad de los códigos CIE-9 para MG puede duplicar casos, aspecto de interés para esa patología y aquellas en las que concurren esos criterios en la codificación. La tasa de prevalencia obtenida es ligeramente inferior a las publicadas.

Financiación: SpainRDR.

846. FENILCETONURIA EN LA COMUNIDAD DE MADRID: PREVALENCIA Y DISTRIBUCIÓN GEOGRÁFICA

A.C. Zoni, M.F. Domínguez-Berjón, M.D. Esteban-Vasallo, L.M. Blanco-Ancos, J. Astray-Mochales

Subdirección de Promoción de la Salud y Prevención, Consejería de Sanidad, Comunidad de Madrid.

Antecedentes/Objetivos: La fenilcetonuria (PKU) es una enfermedad rara que sin tratamiento precoz (dieta específica) lleva a déficit intelectual grave y complicaciones neuropsiquiátricas. La Comunidad de Madrid (CM) cuenta con un programa de cribado neonatal desde 1984. Los objetivos son: a) describir las características demográficas y la distribución geográfica de los pacientes diagnosticados de PKU, b) estimar la prevalencia de la PKU en la CM, global y en menores de 18 años por sexo.

Métodos: Estudio descriptivo transversal de base poblacional. Las fuentes de información que aportaron casos de PKU al Sistema de Información de Enfermedades Raras de la CM (SIERMA) fueron el Conjunto Mínimo de Datos (CMBD) de altas hospitalarias y la Historia Clínica Electrónica de Atención Primaria (HCEAP) y el registro de cribado neonatal. Se han georreferenciado los domicilios de residencia y se han representado en mapas. Se realizó un análisis descriptivo por sexo, edad, lugar de nacimiento (en España y fuera) y de residencia (municipio de Madrid, corona metropolitana y zona rural). Se calculó la prevalencia global y en menores de 18 años, estratificada por sexo. El numerador fue el número de personas con PKU residentes en la CM para el periodo 2012-2013 y el denominador fue la población según el padrón municipal a mitad del periodo.

Resultados: Se identificaron 218 pacientes con PKU: 57,3% mujeres y 67,4% menores de 18 años (mediana de 10 años, máximo 65). La mayoría eran nacidos en España (94,5%). En un 72,9% hubo constancia de detección mediante cribado neonatal. Los casos se localizaron principalmente en la corona metropolitana (46,8%), seguido del municipio de Madrid (44,5%) y zonas rurales (8,7%). La prevalencia global fue de $3,36 \times 100.000$ habitantes (2,98 en hombres y 3,71 en mujeres). En menores de 18 años fue de 12,40, por sexo 12,18 en hombres y 12,64 en mujeres y por residencia fue de 13,23 en el municipio de Madrid (11,81 en hombres y 14,72 en mujeres); 14,22 en corona metropolitana (15,50 en hombres y 12,86 en mujeres) y 6,26 en zona rural (5,64 en hombres y 6,95 en mujeres).