



## 4. IMPULSO Y CONTROL DE LA ACCIÓN DE GOBIERNO

### 463. Preguntas para respuesta escrita

**PE/004030-03** *Contestación de la Junta de Castilla y León a la pregunta para respuesta escrita formulada por el Procurador D. Jorge Félix Alonso Díez, relativa a número de personas que padecen alguna de las denominadas enfermedades raras, publicada en el Boletín Oficial de estas Cortes, n.º 223, de 22 de abril de 2013.*

#### PRESIDENCIA

De conformidad con el artículo 64 del Reglamento de las Cortes de Castilla y León, se ordena la publicación de la Contestación de la Junta de Castilla y León a la pregunta para respuesta escrita formulada por el Procurador D. Jorge Félix Alonso Díez, PE/004030, relativa a número de personas que padecen alguna de las denominadas enfermedades raras, publicada en el Boletín Oficial de estas Cortes, n.º 223, de 22 de abril de 2013.

En la sede de las Cortes de Castilla y León, a 7 de junio de 2013.

LA PRESIDENTA DE LAS CORTES DE CASTILLA Y LEÓN,  
Fdo.: María Josefa García Cirac

Contestación a la Pregunta Escrita PE. 0804030 formulada por D. Jorge Félix Alonso Díez, Procurador del Grupo Parlamentario Socialista, relativa a determinados aspectos de las denominadas Enfermedades Raras.

La Consejería de Sanidad, con el fin de conocer la distribución, evolución y tendencia de las Enfermedades Raras, está trabajando en la creación y puesta en funcionamiento del Registro Poblacional de Enfermedades Raras de Castilla y León. Este registro se incorporará a la Red Española de Registros para la Investigación de Enfermedades Raras, para lo que se ha suscrito con el Instituto Carlos III y el Ministerio de Sanidad, Servicios Sociales e Igualdad un Convenio de colaboración científica para la coordinación y gestión de la Red Estatal y Autonómicas de Enfermedades Raras.

Fruto de este acuerdo, a finales de 2012 se aprobó el Manual de Procedimientos, en el que se definieron, entre otras cosas, las variables mínimas a registrar en cada proceso y se acordó incluir 934 procesos (CIE-9-MC). Paralelamente se han identificado las fuentes de información, definido las variables objeto de registro y se ha diseñado la aplicación informática correspondiente.

Con el fin de dar cumplimiento a las previsiones legales en cuanto a protección de datos de carácter personal, se publicó la Orden SAN/233/2013, de 4 de abril, por la que se crea el Fichero Automatizado de Datos de carácter personal,



denominado Registro Poblacional de Enfermedades Raras de Castilla y León (ENRA).

En el momento actual se han introducido los casos diagnosticados en 2010 y 2011 aportados desde diferentes fuentes de información. Estos datos provisionales se han remitido al Registro Estatal que, a su vez, completa nuestra información con pacientes residentes en Castilla y León registrados en otras Comunidades.

Provisionalmente, la distribución provincial de enfermedades raras en Castilla y León es la que figura en el siguiente cuadro:

|            | <b>Frecuencia</b> | <b>Porcentaje</b> |
|------------|-------------------|-------------------|
| Ávila      | 5.284             | 7,2               |
| Burgos     | 10.516            | 14,3              |
| León       | 14.509            | 19,7              |
| Palencia   | 5.240             | 7,1               |
| Salamanca  | 8.980             | 12,2              |
| Segovia    | 5.048             | 6,8               |
| Soria      | 2.487             | 3,4               |
| Valladolid | 16.177            | 21,9              |
| Zamora     | 5.529             | 7,5               |
| Total      | 73.791            | 100,0             |

Resultará prematuro y poco riguroso, por el carácter provisional de los datos disponibles, ofrecer un listado de la frecuencia de cada uno de los procesos, pero sí podemos anticipar que de los 934 códigos de enfermedades registrables a nivel nacional, en nuestra Comunidad se han obtenido casos de 661 de esos códigos.

En Castilla y León, lo mismo que en las demás Comunidades, la herramienta para el abordaje de estas patologías es la Estrategia en Enfermedades Raras del Sistema Nacional de Salud y todas las actuaciones de seguimiento se realizan siguiendo los criterios establecidos en la misma.

Los profesionales sanitarios y, especialmente, en atención primaria, reciben información con el fin de sensibilizarles sobre la importancia de estas enfermedades, su papel en el diagnóstico de sospecha y formación en competencias para sensibilizar a las mujeres sobre la importancia de las visitas preconceptionales. Además, se forma a los profesionales que atienden embarazos y partos sobre detección de enfermedades metabólicas en recién nacidos, prevención de riesgos y potencial teratógeno de determinadas sustancias.

En la actualidad, la cartera de servicios de Castilla y León dispone de una serie de pruebas de cribado neonatal de hipotiroidismo, fenilcetonuria, fibrosis quística, hiperplasia suprarrenal congénita e hipoacusia. Además contamos con servicios y pruebas para asesoramiento genético multidisciplinar y diagnóstico genético preimplantacional.



Por otra parte, existe una colaboración permanente entre profesionales y asociaciones de pacientes, funcionan programas sociosanitarios dirigidos especialmente a la población infantil (reconocimiento de la atención temprana como servicio específico), existe una estrecha relación entre servicios de salud, los servicios sociales y, cuando es conveniente, con los centros educativos. Además, para la atención a las enfermedades raras, ponemos a disposición de estos pacientes otros servicios de la cartera de atención primaria como los cuidados paliativos, atención al cuidador familiar, educación para la salud...que contribuyen a la atención integral de estos enfermos.

En Castilla y León no existe una Unidad Especifica Multidisciplinar de Información y Atención a los afectados por Enfermedades Raras, sino que las tareas de información, asesoramiento y atención se realizan en los centros y servicios donde se diagnostican los casos.

Castilla y León participa en la elaboración del “Mapa de unidades de experiencia para Enfermedades Raras”, promovido desde el Ministerio de Sanidad, Servicios Sociales e Igualdad.

Valladolid, 7 de junio de 2013.

EL CONSEJERO,  
Fdo.: Antonio M.ª Sáez Aguado.