

ENFERMEDADES RARAS HEMATOLÓGICAS EN ESPAÑA: UN ANÁLISIS DE MORTALIDAD

E. Sánchez-Valle¹, E. Gutiérrez-Gamarra², M^a.I. Gómez-Roncero³, M. Posada de la Paz³

¹Unidad de Hematología y Hemoterapia. Hospital Gutiérrez Ortega. Valdepeñas (Ciudad

Real). ²Servicio de Hematología y Hemoterapia. Hospital Virgen de la Salud. Toledo.

³Instituto de Investigación de Enfermedades Raras. Instituto de Salud Carlos III. Madrid

Fundamento y objetivos: Muchas de las enfermedades hematológicas son raras, cumplen los criterios de Enfermedades Raras (ER) definidos por la Unión Europea: aquéllas 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.

Conclusiones: La mortalidad registrada en España por ER Hematológicas es significativa, con una variedad amplia por diagnósticos y áreas. Para intentar avanzar en el conocimiento de la Naturaleza íntima de las ER Hematológicas, y por consiguiente en el tratamiento-disminución del sufrimiento de las personas que las padecen, es necesario mejorar la identificación de las mismas y técnicas diagnósticas, así como los registros estadísticos y el análisis exhaustivo de los mismos. A destacar en este último punto el interés en la creación de Registros Específicos de Enfermedades Raras, tales como el recientemente creado Registro de Enfermedades Raras de Castilla-La Mancha, en el que nos integramos, y del propio Registro del Instituto de Investigación de Enfermedades Raras.