

BOLETÍN EPIDEMIOOLÓGICO

de la Comunidad de Madrid



Edita:

CONSEJERÍA DE SANIDAD

Dirección General de Salud Pública

<http://www.comunidad.madrid/servicios/salud/boletin-epidemiologico>

Coordina:

Subdirección General de Vigilancia en Salud Pública

c/ de López de Hoyos, 35, 1ª Planta

28002 Madrid

E-mail: isp.boletin.epidemio@salud.madrid.org

Edición: Agosto 2026

ISSN: 1695 – 7059

Publicado en España – Published in Spain

BOLETÍN EPIDEMIOLÓGICO

de la Comunidad de Madrid

Nº 8.

Boletín Epidemiológico de la Comunidad de Madrid. Número 8.
Volumen 31. Agosto 2026

ÍNDICE



Vigilancia de la Infección de Localización Quirúrgica en la Comunidad de Madrid, 2024-2025.

3



Vigilancia del asma y la rinitis alérgica en la Comunidad de Madrid, 2025.

20



Situación epidemiológica de las enfermedades raras en la Comunidad de Madrid. Informe SIERMA 2026.

59



VIGILANCIA DE LA INFECCIÓN DE LOCALIZACIÓN QUIRÚRGICA EN LA COMUNIDAD DE MADRID.

AÑOS 2024-2025

ÍNDICE

RESUMEN	4
ABSTRACT	4
1. INTRODUCCIÓN	5
2. METODOLOGÍA	5
3. PROCEDIMIENTOS VIGILADOS.....	6
3.1. Número de procedimientos vigilados	6
4. DESCRIPCIÓN DE LOS CASOS	7
4.1. Descripción de los casos.....	7
4.2. Descripción por sexo	7
4.3. Descripción por NNIS	7
5. INDICADORES DE FRECUENCIA DE INFECCIÓN	8
5.1. Incidencia de ILQ según riesgo NNIS.....	8
5.2. Localización de las ILQ.....	8
5.3. Localización de la infección según procedimiento (número)	9
5.4. Incidencia de ILQ según riesgo NNIS en procedimientos de vigilancia obligatoria	10
6. INDICADORES PARA EL OBSERVATORIO DE RESULTADOS DEL SERVICIO MADRILEÑO DE SALUD	12
7. EVOLUCIÓN DE LA INCIDENCIA DE ILQ 2017-2025 EN PROCEDIMIENTOS DE VIGILANCIA OBLIGATORIOS	13
8. DISCUSIÓN.....	15
9. CONCLUSIONES.....	17
10. REFERENCIAS BIBLIOGRÁFICAS	18
Anexo. Listado de Hospitales que aportan datos de la Vigilancia de ILQ en 2024 y 2025 en la Comunidad de Madrid	19

RESUMEN

Introducción: La Comunidad de Madrid (CM) realiza la vigilancia de la infección de localización quirúrgica (ILQ) conforme al Protocolo de Vigilancia y Control de la Infección de Localización Quirúrgica en la CM. La vigilancia es obligatoria en las cirugías de prótesis de cadera y rodilla, cirugía de colon y bypass aortocoronario y puede ampliarse voluntariamente a otros procedimientos.

Objetivos: Describir la incidencia y las principales características epidemiológicas de las intervenciones quirúrgicas vigiladas y de las ILQ identificadas en la CM durante 2024 y 2025.

Metodología: Los datos proceden de hospitales públicos y privados de la CM y son recogidos por los servicios de Medicina Preventiva. Se utilizaron los registros disponibles en el sistema de Vigilancia de Infecciones Relacionadas con la Asistencia Sanitaria (VIRAS). Se analizaron las características de los pacientes y las intervenciones, la presencia y localización de ILQ y la incidencia estratificada por riesgo NNIS (*National Nosocomial Infections Surveillance*).

Resultados: En 2024 se vigilaron 19.542 procedimientos quirúrgicos y en 2025, 19.906. Se notificaron 683 ILQ en 2024 y 713 en 2025, con una incidencia global del 3,50% y del 3,58%, respectivamente. La incidencia aumentó progresivamente con el riesgo NNIS. Las ILQ de órgano-espacio fueron las más frecuentes. La cirugía de colon presentó las incidencias más elevadas, con un 8,68% en 2024 y un 8,71% en 2025, seguida del bypass aortocoronario. Las incidencias fueron inferiores en prótesis de cadera (2,21% y 2,23%) y rodilla (1,70% y 1,50%).

Conclusiones: La incidencia global de ILQ se mantuvo estable durante 2024 y 2025, aunque se observaron diferencias relevantes según el tipo de procedimiento y el riesgo NNIS. La cirugía de colon presentó las incidencias más elevadas entre los procedimientos de vigilancia obligatoria.

ABSTRACT

Introduction: The Community of Madrid (CM) conducts surveillance of surgical site infections (SSI) in accordance with the Protocol for the Surveillance and Control of Surgical Site Infection in the CM. Surveillance is mandatory for hip and knee arthroplasty, colon surgery, and coronary artery bypass graft procedures, and may be voluntarily extended to other procedures.

Objectives: To describe the incidence and main epidemiological characteristics of surgical procedures under surveillance and of SSI identified in the CM during 2024 and 2025.

Methods: Data were obtained from public and private hospitals in the CM and collected by Preventive Medicine departments. Records available in the Surveillance of Healthcare-Associated Infections (VIRAS) system were used. Patient and procedure characteristics, the presence and location of SSI, and the incidence stratified by NNIS risk *National Nosocomial Infections Surveillance*).

Results: In 2024, 19,542 surgical procedures were monitored, compared with 19,906 in 2025. A total of 683 SSI were reported in 2024 and 713 in 2025, corresponding to overall incidences of 3.50% and 3.58%, respectively. Incidence increased progressively with NNIS risk. Organ/space SSI were the most frequent. Colon surgery showed the highest incidences, at 8.68% in 2024 and 8.71% in 2025, followed by coronary artery bypass graft procedures. Incidences were lower for hip arthroplasty (2.21% and 2.23%) and knee arthroplasty (1.70% and 1.50%).

Conclusions: The overall incidence of SSI remained stable during 2024 and 2025, although relevant differences were observed according to procedure type and NNIS risk. Colon surgery showed the highest incidence among procedures subject to mandatory surveillance.

1. INTRODUCCIÓN

Las infecciones de localización quirúrgica (ILQ) son una de las complicaciones más relevantes asociadas a los procedimientos quirúrgicos y representan un importante problema tanto desde el punto de vista clínico como de la seguridad del paciente. La aparición de este tipo de infecciones puede reducir de forma considerable los beneficios esperados de una intervención y condicionar negativamente la evolución del paciente. Entre las consecuencias asociadas a una ILQ se encuentran la presencia de un mayor riesgo de complicaciones, prolongación de la estancia hospitalaria, reingresos e incluso un aumento de la mortalidad. A todo ello se añade un incremento del consumo de recursos sanitarios (pruebas complementarias, necesidad de tratamiento antimicrobiano o nuevas intervenciones quirúrgicas). Por tanto, estas infecciones generan también un impacto económico relevante para el sistema sanitario. De acuerdo con los datos del Estudio de Prevalencia de Infección Nosocomial (EPINE), las ILQ se mantienen entre las infecciones relacionadas con la asistencia sanitaria más frecuentes en el ámbito hospitalario.

El riesgo de desarrollar una ILQ es multifactorial y depende tanto de características relacionadas con el propio procedimiento quirúrgico como de características individuales del paciente. La duración de la intervención, el grado de contaminación de la cirugía, la técnica quirúrgica empleada o las comorbilidades presentes en el paciente (diabetes, obesidad o estado inmunológico, entre otras) constituyen factores que incrementan el riesgo de desarrollar una ILQ. El manejo de estas infecciones incluye un abordaje integral, con actuaciones antes, durante y después de la intervención. Entre las medidas preventivas, destacan la profilaxis antibiótica, la preparación del campo quirúrgico y el cumplimiento de las recomendaciones de asepsia. Una vez que se ha desarrollado la infección, es importante la limpieza de la herida, el drenaje de abscesos o el uso de antibióticos, pudiendo requerir, en determinadas situaciones, una nueva intervención.

En la Comunidad de Madrid (CM), la vigilancia de las ILQ se encuentra integrada en el Sistema de Vigilancia y Control de la Infección Hospitalaria, creado en 2006 (Orden 1087/2006, en el marco de la Red de Vigilancia Epidemiológica). El sistema establece la obligatoriedad de notificar las ILQ para todos los hospitales de la CM tanto públicos como privados, contemplando la vigilancia sistemática de determinados procedimientos quirúrgicos seleccionados. Esta elección de procedimientos se realiza de forma consensuada atendiendo principalmente a la frecuencia de realización y al riesgo o incidencia de infección que presentan.

El objetivo de este informe es describir las principales características epidemiológicas de los pacientes sometidos a intervenciones quirúrgicas vigiladas en la CM durante los años 2024 y 2025. Asimismo, se pretende analizar las infecciones de localización quirúrgica notificadas en la CM durante el mismo periodo.

2. METODOLOGÍA

El periodo de estudio comprendió las intervenciones realizadas entre el 1 de enero y el 31 de diciembre de 2024 y entre el 1 de enero y el 31 de diciembre de 2025. En el análisis se incluyeron los datos aportados tanto por hospitales públicos como privados de la CM.

La vigilancia obligatoria incluye todas las intervenciones (tanto programadas como urgentes) de prótesis de cadera y de rodilla, la cirugía de colon y la cirugía de bypass aortocoronario, diferenciando los procedimientos con doble incisión (torácica y en la zona de obtención del injerto) de aquellos realizados únicamente mediante incisión torácica. Además de estos procedimientos, opcionalmente, cada hospital puede ampliar de manera voluntaria la vigilancia a otros procedimientos quirúrgicos que considere de especial interés, en función de sus características asistenciales y epidemiológicas. Por este motivo, el número y la distribución de los procedimientos opcionales incluidos puede variar entre centros y entre los diferentes periodos analizados.

La información es recogida en cada hospital por los servicios de Medicina Preventiva o por los equipos responsables de la prevención y control de la infección, que realizan la vigilancia de las intervenciones quirúrgicas sometidas a vigilancia en cada centro. Dependiendo del centro, los datos se registran directamente en el sistema de información de Vigilancia de las Infecciones Relacionadas con la Asistencia

Sanitaria (VIRAS) de la CM o se incorporan inicialmente a sistemas de información propios del hospital para posteriormente incluirlos en la plataforma de VIRAS. Para la elaboración del presente informe se utilizaron los registros disponibles en la plataforma VIRAS correspondientes a los años 2024 y 2025.

Para cada procedimiento vigilado se recoge información relacionada con el paciente, el ingreso hospitalario, las características de la intervención quirúrgica y la aparición de una ILQ. Entre las variables empleadas en este informe se incluyeron, entre otras, el sexo, el tipo de procedimiento quirúrgico, el riesgo anestésico-quirúrgico, el grado de contaminación de la cirugía, la duración del procedimiento, la realización por vía laparoscópica cuando correspondiera, la presencia de ILQ y su localización.

La unidad de análisis para el cálculo de las incidencias fue la intervención quirúrgica vigilada. Dado que una misma persona puede presentar más de un ingreso o ser sometida a más de una intervención durante el periodo de estudio, se presentan adicionalmente el número de personas, ingresos e intervenciones incluidos en el sistema de vigilancia.

Se realizó un análisis descriptivo de los datos correspondientes a cada uno de los dos años de estudio. Para las variables cualitativas se calcularon frecuencias absolutas y relativas. Se describieron el número de personas sometidas a vigilancia, el número de ingresos y el número total de intervenciones, así como su distribución según sexo, procedimiento quirúrgico y categoría de riesgo NNIS.

3. PROCEDIMIENTOS VIGILADOS

Los datos de los procedimientos vigilados en 2024 y 2025 proceden de 45 hospitales públicos y privados de la Comunidad de Madrid (anexo del documento).

3.1. Número de procedimientos vigilados

En 2024 se han vigilado en la Comunidad de Madrid 19.542 procedimientos, tanto obligatorios como opcionales. Durante 2025 se han vigilado 19.906 procedimientos (Tabla 1).

Tabla 1. Número de procedimientos vigilados durante los años 2024 y 2025.

Procedimiento	Nº Vigilancia 2024	Nº Vigilancia 2025
Apendicectomía (APPY)	357	517
Bypass aortocoronario con incisión torácica solo (CBGC)*	111	104
Bypass aortocoronario doble incisión (CBGB)*	564	545
Cirugía abdominal (XLAP)	26	22
Cirugía cardíaca (CARD)	383	654
Cirugía de colon (COLO)*	2.997	3.064
Cirugía de derivación vascular periférica (PVBV)	0	9
Cirugía de intestino delgado (SB)	12	8
Cirugía de mama (BRST)	977	644
Cirugía de vesícula biliar (CHOL)	1.097	407
Cirugía del conducto biliar, hígado o páncreas (BILI)	0	1
Cirugía rectal (REC)	340	410
Cirugía renal (NEPH)	163	68
Cistectomía	34	53
Craneotomía (CRAN)	0	260
Fusión vertebral (FUSN)	431	515
Herniorrafia (HER)	132	130
Histerectomía abdominal (HYST)	88	0
Histerectomía vaginal (VHYS)	38	0
Laminectomía (LAM)	11	14
Partos por cesárea (CSEC)	0	1
Prostatectomía (PRST)	163	0
Prótesis de cadera (HPRO)*	5.169	5.423

Procedimiento	Nº Vigilancia 2024	Nº Vigilancia 2025
Prótesis de rodilla (KPRO)*	6.107	6.485
Reducción abierta de fractura o luxación (FX)	23	17
Refusión vertebral (RFUSN)	6	18
Reparación de aneurisma de aorta abdominal (AAA)	1	0
Otros	230	183
Desconocido	82	354
Total de Procedimientos Vigilados	19.542	19.906

*Procedimientos de vigilancia obligatoria

4. DESCRIPCIÓN DE LOS CASOS

4.1. Descripción de los casos

Durante el año 2024 el número de personas a las que se les han vigilado procedimientos fue de 18.745, que han requerido 19.263 ingresos. En el año 2025 el número de personas a las que se les han vigilado procedimientos fue de 19.118, que han requerido 19.582 ingresos.

4.2. Descripción por sexo

Tabla 2. Número de ingresos, de personas y de intervenciones vigiladas por sexo. CM. Años 2024 y 2025.

Año 2024	Sexo	Nº Ingresos	Nº Personas	Nº Intervenciones
	Total	19.263	18.745	19.542
	Hombre	8.124	7.946	8.287
	Mujer	10.022	9.695	10.136
	Desconocido	1.117	1.104	1.119
Año 2025	Sexo	Nº Ingresos	Nº Personas	Nº Intervenciones
	Total	19.582	19.118	19.906
	Hombre	8.359	8.171	8.547
	Mujer	10.228	9.970	10.356
	Desconocido	995	977	1.003

4.3. Descripción por NNIS

El índice de riesgo NNIS (*National Nosocomial Infections Surveillance*) de los *Centers for Disease Control and Prevention* (CDC) se utiliza para predecir el riesgo de infección en pacientes quirúrgicos, considerando factores extrínsecos e intrínsecos no controlables. Clasifica a los pacientes en categorías basándose en la presencia de 3 factores de riesgo principales:

1. Riesgo anestésico-quirúrgico según la evaluación ASA (*American Society of Anesthesiologists*) del paciente. Si la valoración ASA es ≥ 3 , se asigna al paciente 1 punto.
2. Clasificación de la cirugía según grado de contaminación: limpia, limpia-contaminada, contaminada y sucia. Si se trata de cirugía contaminada o sucia, se asigna 1 punto.
3. Duración de la cirugía superior al percentil 75 del tiempo estimado para esa cirugía: 1 punto.

El índice de riesgo NNIS se calcula de la siguiente manera:

- Índice 0: ninguno de los anteriores factores de riesgo presente
- Índice 1: 1 factor de riesgo presente
- Índice 2: 2 factores de riesgo presentes
- Índice 3: 3 factores de riesgo presentes

Cuando la cirugía se realiza por vía laparoscópica, los índices de riesgo disminuyen de la siguiente forma:

- En la colecistectomía y la cirugía de colon laparoscópicas se debe restar 1 punto al riesgo NNIS. Si el resultado es 0, se clasifica como M.
- En la apendicetomía, cirugía gástrica y herniorrafia laparoscópicas, si el índice de riesgo NNIS es 0, se denominará OE.

La mayoría de las intervenciones de ambos años correspondieron a pacientes con NNIS 0 o 1.

Tabla 3. Número de ingresos, de personas y de intervenciones vigiladas estratificadas por riesgo NNIS. CM. Años 2024 y 2025.

Año 2024	Riesgo	Nº Ingresos	Nº Personas	Nº Intervenciones
	Total Índice NNIS	19.263	18.745	19.542
	NNIS OE	102	102	102
	NNIS M	830	830	830
	NNIS 0	8.146	8.023	8.157
	NNIS 1	7.136	7.028	7.185
	NNIS 2	2.189	2.157	2.249
	NNIS 3	391	388	405
	Indeterminado*	604	596	614
Año 2025	Riesgo	Nº Ingresos	Nº Personas	Nº Intervenciones
	Total Índice NNIS	19.582	19.118	19.906
	NNIS OE	273	273	273
	NNIS M	339	339	339
	NNIS 0	8.198	8.091	8.221
	NNIS 1	7.335	7.251	7.384
	NNIS 2	2.283	2.255	2.342
	NNIS 3	359	356	366
	Indeterminado*	916	903	981

*Pacientes en cuya notificación falta información sobre el ASA, el grado de contaminación y/o la duración de la cirugía.

5. INDICADORES DE FRECUENCIA DE INFECCIÓN

5.1. Incidencia de ILQ según riesgo NNIS

La incidencia de ILQ es mayor en los pacientes con mayor riesgo NNIS. En la tabla 4 se muestran las incidencias estratificadas por riesgo NNIS.

Tabla 4. Incidencia de ILQ estratificada por riesgo NNIS. CM. Años 2024 y 2025.

Riesgo	Incidencia ILQ 2024	Incidencia ILQ 2025
Total Índice NNIS	3,50%	3,58%
NNIS OE	2,94%	2,20%
NNIS M	1,08%	1,18%
NNIS 0	1,73%	1,35%
NNIS 1	3,55%	3,67%
NNIS 2	8,54%	10,16%
NNIS 3	15,31%	17,21%
Indeterminado	3,42%	2,04%

5.2. Localización de las ILQ

Las ILQ se pueden clasificar en 3 categorías: superficial, profunda o de órgano-espacio (O-E). La superficial es aquella que afecta solo al tejido cutáneo y subcutáneo, la profunda afecta a tejidos blandos profundos de la incisión (fascia y paredes musculares) y la O-E afecta a cualquier zona anatómica distinta de la

incisión o a alguna cavidad estéril. En la tabla 5 se muestra la localización de las ILQ en los años 2024 y 2025.

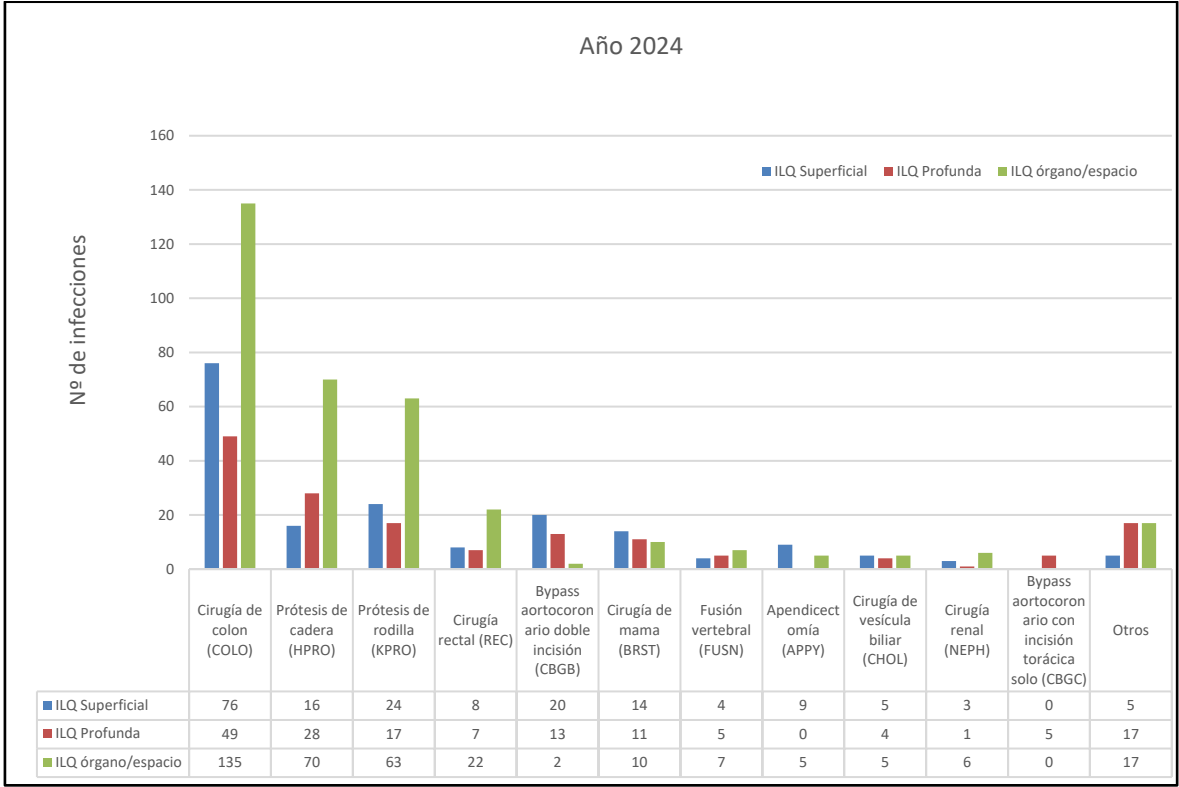
Tabla 5. Localización de las ILQ. CM. Años 2024 y 2025.

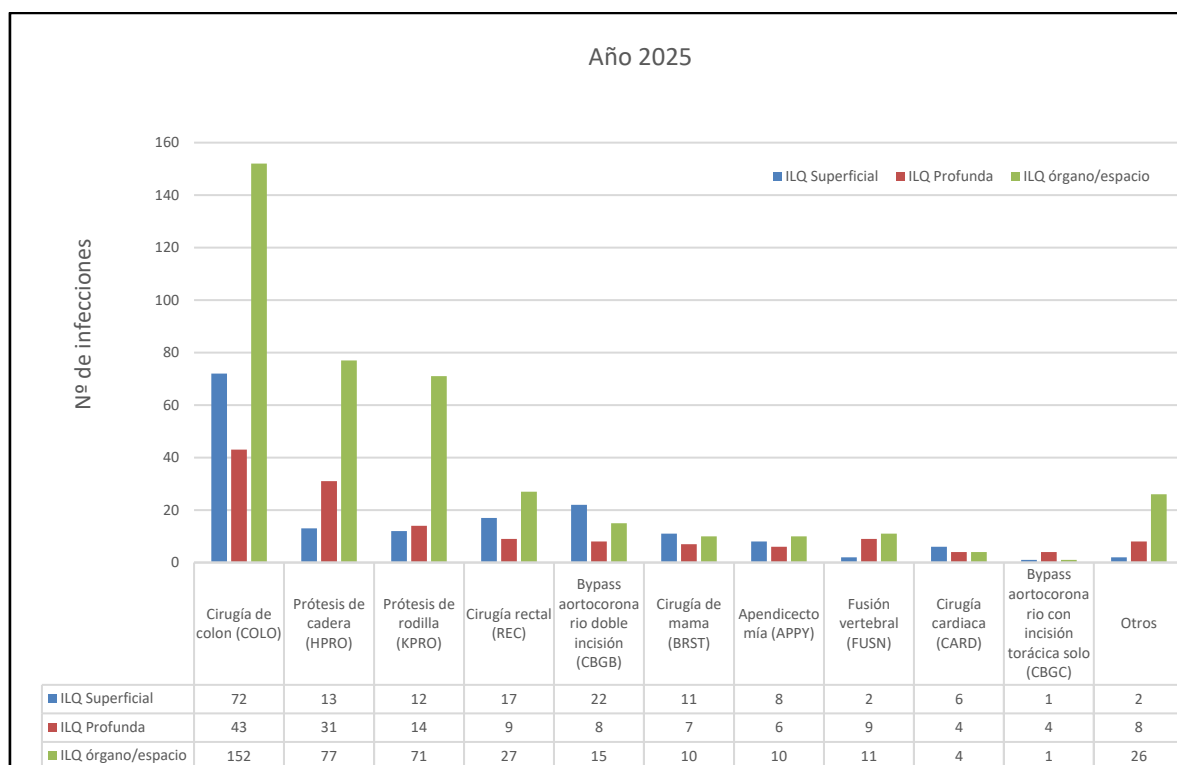
Localización Infección	Nº Infecciones Nosocomiales 2024	Nº Infecciones Nosocomiales 2025
ILQ superficial	184	166
ILQ profunda	157	143
ILQ órgano/espacio	342	404
Total infecciones	683	713

5.3. Localización de la infección según procedimiento (número)

Las ILQ más frecuentes en números absolutos son las relacionadas con cirugía de colon y cirugía de prótesis de cadera y de rodilla.

Gráficos 1 y 2. Número y localización de las ILQ en función del procedimiento. CM. Años 2024 y 2025.





Se representan en el gráfico los diferentes tipos de cirugías con ≥ 10 infecciones durante el año, así como las cirugías de vigilancia obligatoria independientemente del número de infecciones.

5.4. Incidencia de ILQ según riesgo NNIS en procedimientos de vigilancia obligatoria

En los procedimientos de vigilancia obligatoria se muestra la misma tendencia que a nivel global (la incidencia de ILQ es mayor en los pacientes con mayor riesgo NNIS).

Tabla 6. Incidencia de ILQ en los procedimientos de vigilancia obligatoria estratificadas por riesgo NNIS. CM. Años 2024 y 2025.

	2024			2025		
Prótesis de Rodilla (KPRO)	Intervenciones	ILQ	Incidencia ILQ	Intervenciones	ILQ	Incidencia ILQ
Total Índice NNIS	6.107	104	1,70%	6.485	97	1,50%
NNIS 0	3.478	47	1,35%	3.846	39	1,01%
NNIS 1	2.170	41	1,89%	2.222	46	2,07%
NNIS 2	362	13	3,59%	335	12	3,58%
NNIS 3	24	1	4,17%	17	0	-
Indeterminado	73	2	2,74%	65	0	-
Prótesis de cadera (HPRO)	Intervenciones	ILQ	Incidencia ILQ	Intervenciones	ILQ	Incidencia ILQ
Total Índice NNIS	5.169	114	2,21%	5.423	121	2,23%
NNIS 0	2.334	35	1,50%	2.473	25	1,01%
NNIS 1	2.313	50	2,16%	2.468	66	2,67%
NNIS 2	365	24	6,58%	354	24	6,78%
NNIS 3	40	3	7,50%	21	1	4,76%
Indeterminado	117	2	1,71%	107	5	4,67%
Cirugía de Colon (COLO)	Intervenciones	ILQ	Incidencia ILQ	Intervenciones	ILQ	Incidencia ILQ
Total Índice NNIS	2.997	260	8,68%	3.064	267	8,71%
NNIS M	101	5	4,95%	80	2	2,50%
NNIS 0	581	17	2,93%	635	23	3,62%
NNIS 1	1.050	78	7,43%	1.110	77	6,94%
NNIS 2	938	109	11,62%	949	123	12,96%
NNIS 3	242	45	18,60%	228	40	17,54%
Indeterminado	85	6	7,06%	62	2	3,23%
Bypass Aortocoronario Doble Incisión (CBGB)	Intervenciones	ILQ	Incidencia ILQ	Intervenciones	ILQ	Incidencia ILQ
Total Índice NNIS	564	35	6,21%	545	41	6,55%
NNIS 0	18	1	5,56%	8	0	-
NNIS 1	362	19	5,25%	340	19	5,59%
NNIS 2	170	15	8,82%	169	26	15,38%
NNIS 3	0	0	-	1	0	-
Indeterminado	14	0	-	27	0	-
Bypass Aortocoronario con Incisión Torácica Solo (CBGC)	Intervenciones	ILQ	Incidencia ILQ	Intervenciones	ILQ	Incidencia ILQ
Total Índice NNIS	111	5	4,50%	104	6	5,77%
NNIS 0	5	0	-	2	0	-
NNIS 1	52	2	3,85%	42	2	4,76%
NNIS 2	37	2	5,41%	44	4	9,09%
NNIS 3	0	0	-	0	0	-
Indeterminado	17	1	5,88%	16	0	-

6. INDICADORES PARA EL OBSERVATORIO DE RESULTADOS DEL SERVICIO MADRILEÑO DE SALUD

Los indicadores del Observatorio de Resultados del Servicio Madrileño de Salud (SERMAS) presentan los resultados de ILQ de los centros hospitalarios del SERMAS. Los datos correspondientes a la vigilancia epidemiológica de los años 2024 y 2025 incluyen la incidencia acumulada de ILQ en cirugías de colon, prótesis de cadera y prótesis de rodilla. Este indicador se determina, para cada tipo de intervención, calculando el cociente entre el número de infecciones y el número total de intervenciones realizadas y se expresa en porcentaje.

Se incluyen las infecciones de localización quirúrgica superficiales, profundas y de órgano-espacio de las intervenciones descritas, abarcando tanto las cirugías programadas como las urgentes. En la tabla 7 se detallan los datos correspondientes para cada uno de los tipos de intervención mencionados.

Tabla 7. Incidencias de ILQ en cirugía de colon, de prótesis de cadera y de prótesis de rodilla en los hospitales del SERMAS. CM. Años 2024 y 2025.

	2024			2025		
	Intervenciones	ILQ	Incidencia ILQ	Intervenciones	ILQ	Incidencia ILQ
Cirugía de colon (COLO)	2.631	220	8,36%	2.777	234	8,42%
Cirugía de prótesis de cadera (HPRO)	4.410	93	2,11%	4.991	107	2,18%
Cirugía de prótesis de rodilla (KPRO)	5.380	94	1,75%	5.991	91	1,52%

También se calcula el indicador de la Razón Estandarizada de Infección (REI), definido como el cociente entre el número de infecciones observadas durante cada periodo y el número de infecciones esperadas, según las incidencias específicas de infección por riesgo NNIS de los cinco años previos para cada tipo de intervención. Un REI mayor a 1 indica que se han observado más infecciones de las esperadas, mientras que un REI menor a 1 sugiere que se han observado menos infecciones de lo esperado. La significación estadística se evalúa mediante el intervalo de confianza (IC): si el valor 1 se incluye dentro del intervalo de confianza, no existe una diferencia estadísticamente significativa entre las infecciones esperadas y observadas. En las tablas 8 y 9 se presentan los valores de la REI para cada intervención en 2024 y 2025, junto con sus correspondientes intervalos de confianza.

Tabla 8. Razón estandarizada de infección en cirugía de colon, de prótesis de cadera y de prótesis de rodilla en hospitales del SERMAS. CM. Año 2024.

	2024					
	Intervenciones	Observadas	Esperadas	REI	IC inferior	IC superior
Cirugía de colon (COLO)	2.631	220	261,03	0,84	0,74	0,96
Cirugía de prótesis de cadera (HPRO)	4.410	93	68,15	1,36	1,10	1,67
Cirugía de prótesis de rodilla (KPRO)	5.380	94	68,85	1,37	1,10	1,67

Tabla 9. Razón estandarizada de infección en cirugía de colon, de prótesis de cadera y de prótesis de rodilla en hospitales del SERMAS. CM. Año 2025.

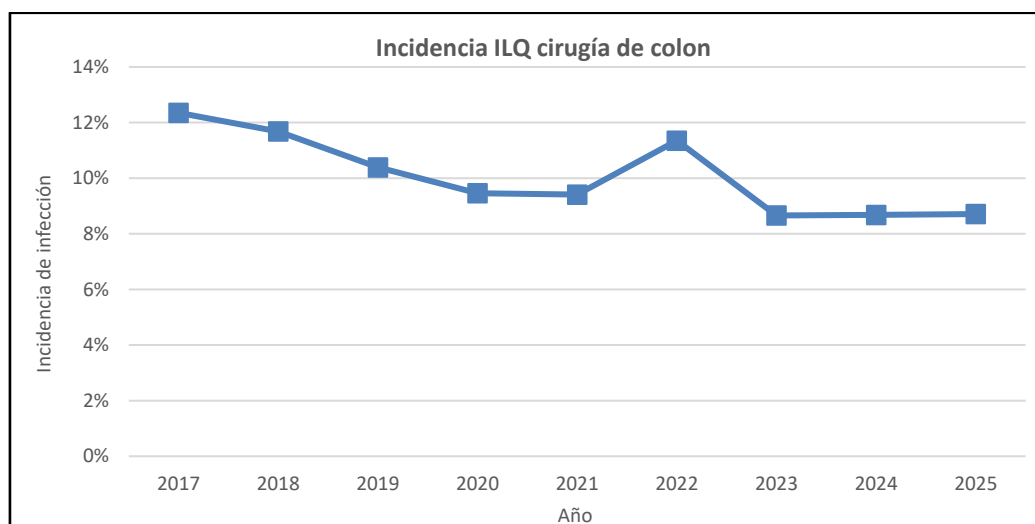
	2025					
	Intervenciones	Observadas	Esperadas	REI	IC inferior	IC superior
Cirugía de colon (COLO)	2.777	234	268,01	0,87	0,76	0,99
Cirugía de prótesis de cadera (HPRO)	4.991	107	76,05	1,41	1,15	1,70
Cirugía de prótesis de rodilla (KPRO)	5.991	91	75,63	1,20	0,97	1,48

7. EVOLUCIÓN DE LA INCIDENCIA DE ILQ 2017-2025 EN PROCEDIMIENTOS DE VIGILANCIA OBLIGATORIOS

En los siguientes gráficos se presenta la evolución de la incidencia de ILQ de los procedimientos de vigilancia obligatoria entre los años 2017 y 2025. Los datos de 2020 y 2021 deben interpretarse teniendo en cuenta el impacto de la pandemia sobre la vigilancia de las ILQ.

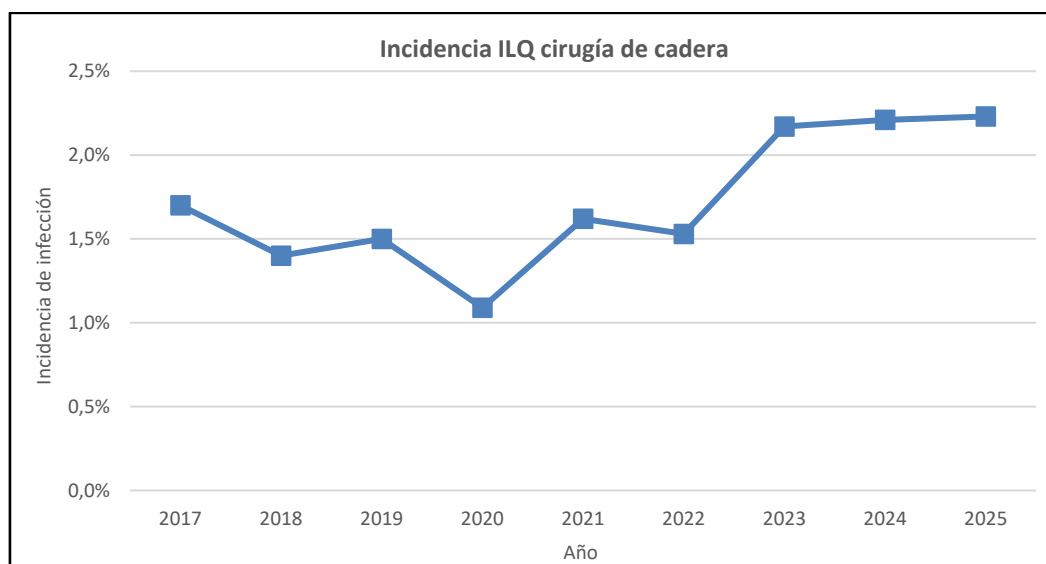
En los procedimientos de **cirugía de colon** entre los años 2017-2025 se observa una tendencia descendente, salvo en 2022.

Gráfico 3. Evolución de la incidencia de ILQ en cirugía de colon. CM. Años 2017-2025.

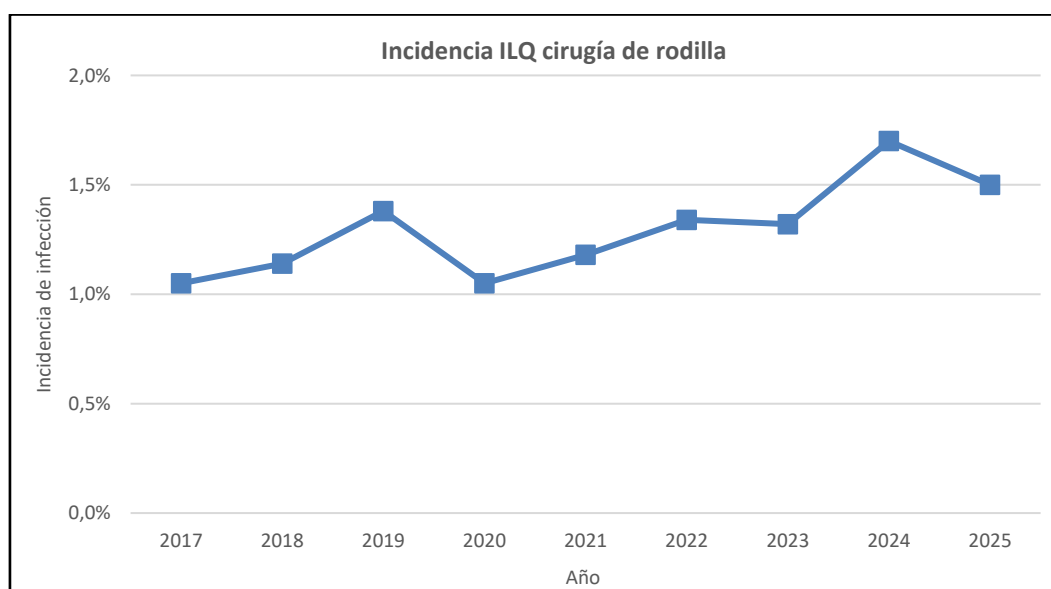


Desde 2017 se observan oscilaciones en la incidencia de ILQ en **prótesis de cadera**, con valores inferiores en 2020 y un incremento más marcado a partir de 2023. El número absoluto de ILQ en prótesis de cadera es bajo, lo que puede influir en que pequeñas variaciones alteren la incidencia final.

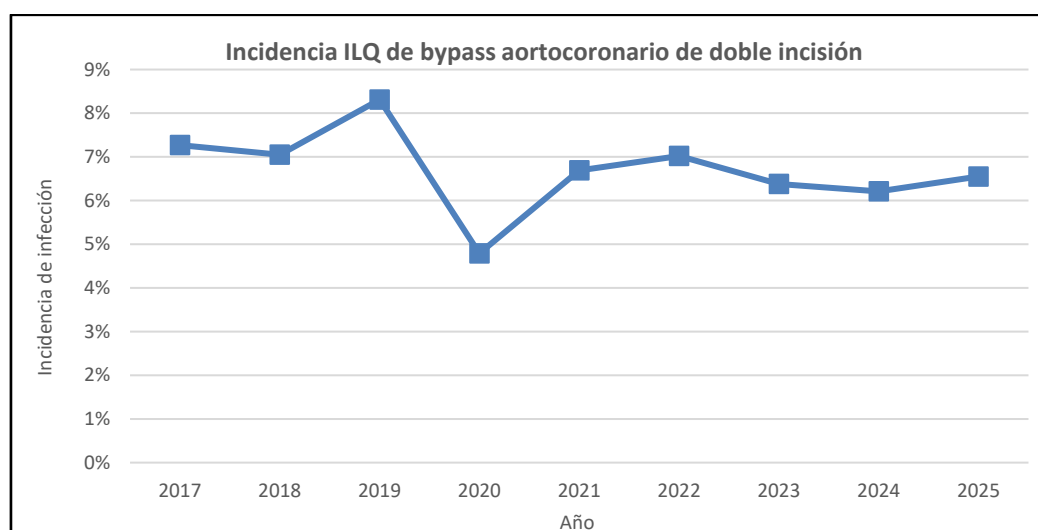
Gráfico 4. Evolución de la incidencia de ILQ en cirugía de prótesis de cadera. CM. Años 2017-2025.



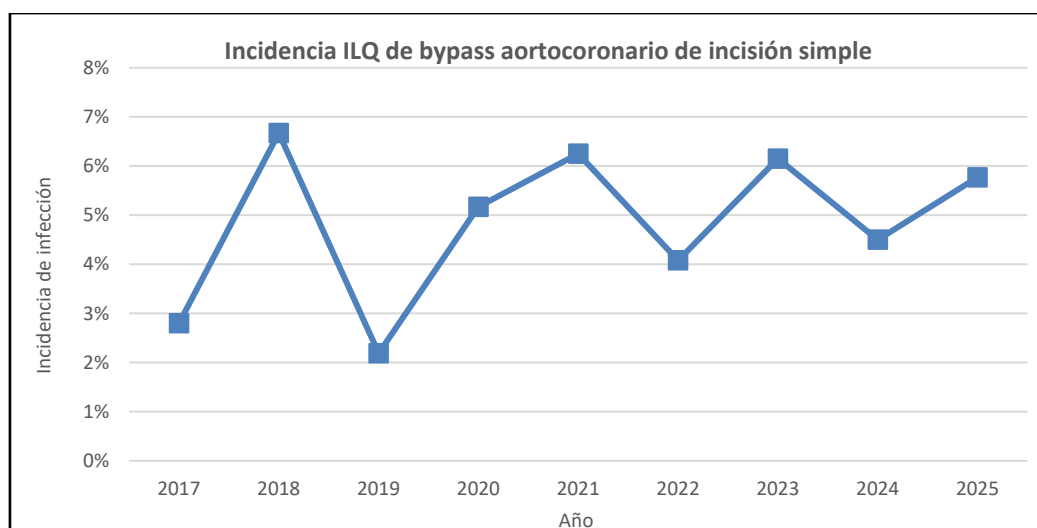
La evolución de la incidencia de ILQ en **prótesis de rodilla** entre 2017 y 2025 es similar a la observada en prótesis de cadera. El número absoluto de infecciones es bajo, por lo que pequeñas variaciones pueden afectar de forma notable a la incidencia. Se observa una tendencia ligeramente ascendente entre 2017-2019, con un descenso en 2020, seguramente influido por la pandemia y un posterior ascenso sostenido en los años posteriores.

Gráfico 5. Evolución de la incidencia de ILQ en cirugía de prótesis de rodilla. CM. Años 2017-2025.

La incidencia de ILQ del **bypass aortocoronario de doble incisión** entre 2017-2025 muestra una tendencia más o menos estable, excepto una caída brusca durante el año 2020 y un ligero aumento en 2025.

Gráfico 6. Evolución de la incidencia de ILQ en cirugía de bypass aortocoronario de doble incisión. CM. Años 2017-2025.

Los procedimientos que se vigilan en la cirugía del **bypass aortocoronario de incisión simple** son muy pocos, al igual que el número de ILQ. Por ello cualquier mínimo cambio se refleja de forma importante en la incidencia de ILQ, lo que dificulta la evaluación de tendencias, como se observa en el gráfico siguiente.

Gráfico 7. Evolución de la incidencia de ILQ en cirugía de bypass aortocoronario de incisión simple. CM. Años 2017-2025.**8. DISCUSIÓN**

Los resultados de la vigilancia de ILQ en la CM durante los años 2024 y 2025 muestran una situación relativamente estable en su conjunto, aunque con algunas diferencias en función del tipo de procedimiento quirúrgico y el riesgo de los pacientes. Globalmente, se vigilaron cerca de 20.000 procedimientos cada uno de los años, registrándose una incidencia de ILQ global de 3,50% en 2024 y de 3,58% en 2025. Este dato debe interpretarse con cautela ya que engloba procedimientos y pacientes con riesgos basales muy diferentes y, además, la distribución de intervenciones sometidas a vigilancia puede variar en función de los hospitales y periodos. Así, la evaluación por tipo de procedimiento y ajustada por factores de riesgo resulta más informativa que la comparación bruta de las incidencias globales.

Las ILQ continúan siendo una de las principales infecciones relacionadas con la asistencia sanitaria y se asocian con mayor duración de estancia hospitalaria, necesidad de nuevas intervenciones, ingresos en unidades de cuidados intensivos o aumento de la morbilidad. Adicionalmente, suponen un importante consumo adicional de recursos sanitarios. Todo ello justifica su vigilancia y su prevención, siendo una de las prioridades en los Programas de Prevención y Control de Infecciones (PCI). Desde la Organización Mundial de la Salud se ha considerado que una parte relevante de estas infecciones se pueden prevenir aplicando de forma sistemática intervenciones basadas en la evidencia, tanto en el momento del preoperatorio como del intraoperatorio y postoperatorio. La vigilancia a nivel de la CM permite estimar la incidencia de esas infecciones, así como identificar tendencias o grupos de mayor riesgo.

Se observa una relación entre el índice NNIS y la incidencia de ILQ: el incremento del riesgo NNIS lleva asociado un aumento progresivo de la incidencia. En 2024 se pasó del 1,73% en pacientes con NNIS 0 al 15,31% en pacientes con NNIS 3, mientras que en 2025 aumentó del 1,35% al 17,21%, respectivamente. Además, este gradiente se observa, de forma consistente (aunque con diferente magnitud) en todos los procedimientos sometidos a vigilancia obligatoria. Como se comentó previamente, estos resultados apoyan la utilización de variables relacionadas tanto con el estado basal del paciente como con las características de la intervención para interpretar de forma adecuada la incidencia de ILQ. Sistemas como el *National Healthcare Safety Network* (NHSN) incorporan progresivamente mayor número de variables y factores específicos por procedimiento, pero las variables de clasificación ASA, tipo de cirugía o duración de la intervención (variables utilizadas para el cálculo del riesgo NNIS) continúan mostrando una asociación con el riesgo de infección.

Respecto a los procedimientos de vigilancia obligatoria, la cirugía de colon presentó las incidencias más elevadas (8,68% en 2024 y 8,71% en 2025), con un importante gradiente asociado al NNIS. En pacientes con NNIS 3, las incidencias alcanzaron el 18,6% y el 17,5% en 2024 y 2025, respectivamente. Esta elevada incidencia está en consonancia con la literatura y con los datos europeos. El informe del *European Centre*

for Disease Prevention and Control (ECDC) (2023) muestra una incidencia del 10,2% en la cirugía de colon abierta, siendo también el valor más alto de las intervenciones incluidas. No obstante, la comparación debe realizarse con cautela, puesto que el dato de la CM presentado en este informe incluye todas las intervenciones independientemente del abordaje quirúrgico y el ECDC diferencia entre cirugía abierta y laparoscópica.

Las intervenciones de prótesis de cadera y rodilla presentan incidencias que son marcadamente inferiores. En las prótesis de cadera se observó una incidencia del 2,21% en 2024 y del 2,23% en 2025 y en prótesis de rodilla descendió del 1,70% al 1,50%. Sus incidencias son inferiores a las observadas en cirugía de colon, pero presentan una relevancia importante debido a que pueden llevar asociadas infecciones que produzcan nuevas intervenciones e incluso la retirada o sustitución de prótesis. En este contexto, pequeñas variaciones en la incidencia pueden tener una relevancia asistencial considerable.

En relación con los procedimientos de bypass aortocoronario, en el bypass con doble incisión, la incidencia aumentó ligeramente del 6,21% en 2024 al 6,55% en 2025, mientras que en los procedimientos con incisión torácica única pasó del 4,50% al 5,77%. En ambos procedimientos se observa también, en términos generales, un incremento de la incidencia conforme aumenta el riesgo NNIS. Los resultados deben interpretarse con cautela debido al menor número de intervenciones incluidas en comparación con la cirugía de colon o las cirugías protésicas, especialmente en determinadas categorías de NNIS, de manera que pequeñas variaciones en el número absoluto de infecciones pueden producir cambios importantes en las incidencias observadas.

En cuanto a la profundidad de la infección, en 2024 se notificaron 342 ILQ O-E de un total de 683 infecciones, mientras que en 2025 fueron 404 de las 713 ILQ notificadas. Las infecciones clasificadas como superficiales y profundas disminuyeron ligeramente de 2024 a 2025. Este predominio de infecciones O-E es importante desde el punto de vista clínico, ya que constituyen las infecciones potencialmente más complejas y con mayor impacto en la evolución del paciente. De igual forma, hay que interpretar esta predominancia con cautela, ya que gran parte de estas infecciones se pueden producir tras el alta hospitalaria. En estos casos, la probabilidad de detección puede variar en función de la gravedad y profundidad de la infección. Una ILQ de órgano-espacio suele requerir una nueva valoración hospitalaria, ya sea en urgencias o mediante reingreso, lo que facilita su identificación por los sistemas de vigilancia. En cambio, una infección superficial leve quizá no requiera asistencia sanitaria o puede ser manejada exclusivamente en atención primaria, por lo que puede ocurrir que no sea detectada o registrada con la misma exhaustividad.

Los resultados de la REI aportan información adicional ya que comparan el número de infecciones observadas con el número de infecciones esperadas en función de los años previos y el riesgo NNIS. En los hospitales del SERMAS, la cirugía de colon presentó valores de la REI significativamente inferiores a 1 tanto en 2024 (REI 0,84; IC95%: 0,74-0,96) como en 2025 (REI 0,87; IC95%: 0,76-0,99), lo que indica que se produjeron menos infecciones de las esperadas, aunque los límites superiores de los intervalos de confianza se sitúan próximos a 1. En cambio, la prótesis de cadera presentó un número de infecciones significativamente superior al esperado en ambos años, con una REI de 1,36 (IC95%: 1,10-1,67) en 2024 y de 1,41 (IC95%: 1,15-1,70) en 2025. En prótesis de rodilla se observó igualmente una REI superior a 1 en 2024 (1,37; IC95%: 1,10-1,67), mientras que en 2025 el valor descendió a 1,20 y su intervalo de confianza incluyó la unidad (0,97-1,48), por lo que la diferencia respecto al número esperado de infecciones no alcanzó significación estadística.

Los resultados muestran la necesidad de complementar las incidencias acumuladas con indicadores ajustados. En determinadas situaciones, una incidencia puede parecer aparentemente estable, pero puede ocultar cambios en la composición de los pacientes que se someten a las cirugías, e incluso para un mismo periodo, las diferencias entre centros también se pueden deber en parte a variaciones en el riesgo basal. Así, la estandarización es un elemento clave que permite realizar comparaciones temporales, así como identificar posibles áreas de mejora. Esto se refleja también en los protocolos europeos de vigilancia, que, además de señalar la necesidad de homogeneizar las definiciones y la recogida de información, enfatizan la importancia de utilizar mecanismos de ajuste de riesgo para poder realizar comparaciones válidas.

En la evolución temporal se observa que la cirugía de colon entre 2017 y 2025 mantiene una tendencia general descendente, aunque con oscilaciones puntuales. Para las prótesis de cadera y de rodilla la interpretación es más compleja, ya que el reducido número absoluto de infecciones hace que pequeñas variaciones puedan producir cambios apreciables. En los procedimientos de bypass aortocoronario, la evolución temporal presenta mayores oscilaciones, circunstancia que debe valorarse teniendo en cuenta el menor volumen de intervenciones y de infecciones registrado en comparación con los otros procedimientos de vigilancia obligatoria. Además, los resultados correspondientes a 2020 y 2021 deben interpretarse con especial cautela por el impacto de la pandemia de COVID-19 sobre la actividad quirúrgica y sobre los propios sistemas de vigilancia. En cualquier caso, en el ámbito europeo las tendencias a largo plazo de las ILQ entre 2013 y 2023 han sido predominantemente descendentes o estables, aunque con algunos incrementos recientes para determinados procedimientos.

Los datos presentan una serie de limitaciones que son habituales en los sistemas de vigilancia. Los procedimientos opcionales vigilados no son necesariamente los mismos en todos los centros ni en ambos años, por lo que la incidencia global no se debe utilizar de forma aislada para realizar comparaciones temporales. Existe un porcentaje de intervenciones en las que no se dispone de toda la información necesaria para el cálculo del riesgo NNIS (614 en 2024 y 981 en 2025) debido a la ausencia de información sobre el riesgo ASA, el grado de contaminación y/o la duración de la cirugía. Las diferencias en la intensidad del seguimiento tras el alta y en los procedimientos de identificación en los casos de ILQ entre hospitales pueden influir en la sensibilidad de la vigilancia. La estandarización de definiciones, periodos de seguimiento y procedimientos de detección constituye, por tanto, un requisito esencial para mejorar la comparabilidad de los indicadores.

La vigilancia debe entenderse como una herramienta que permite mejorar la calidad asistencial y no exclusivamente como un mecanismo para cuantificar las infecciones. La vigilancia y su retroalimentación a los equipos quirúrgicos se han asociado a reducciones posteriores de la incidencia de infección. Los resultados permiten identificar procedimientos y categorías de riesgo sobre los que priorizar intervenciones preventivas. En este contexto, mantener y reforzar la vigilancia de las ILQ en la CM, mejorar la completitud de las variables necesarias para el ajuste de riesgo y favorecer el retorno sistemático de la información a los centros constituyen elementos fundamentales para continuar reduciendo el impacto de estas infecciones.

9. CONCLUSIONES

Las ILQ continúan representando un importante problema asociado a la asistencia sanitaria, tanto por su impacto sobre la morbilidad de los pacientes como por el consumo de recursos sanitarios que generan. Se pueden destacar los siguientes puntos clave:

- Durante los periodos de vigilancia de 2024 y 2025 se vigilaron en la CM 19.542 y 19.906 procedimientos quirúrgicos, respectivamente.
- Los procedimientos con mayor número de intervenciones vigiladas fueron la cirugía de prótesis de rodilla, de prótesis de cadera y la cirugía de colon.
- La incidencia global de ILQ se mantuvo relativamente estable en los dos años (3,50% en 2024 y 3,58% en 2025), aunque se observaron diferencias importantes en función del tipo de procedimiento y del riesgo basal de los pacientes.
- Se observa una relación creciente entre el riesgo NNIS y la incidencia de ILQ para el global de los pacientes intervenidos y específicamente para los diferentes procedimientos evaluados.
- Entre los procedimientos de vigilancia obligatoria, la cirugía de colon presentó las incidencias más elevadas (8,68% en 2024 y 8,71% en 2025). Los procedimientos de bypass aortocoronario presentaron incidencias intermedias, mientras que los de prótesis de cadera y rodilla mostraron incidencias inferiores.
- Las infecciones O-E fueron las más frecuentes en ambos periodos, aunque este resultado debe interpretarse teniendo en cuenta las posibles diferencias en la capacidad de detección de las ILQ tras el alta hospitalaria.

- En los hospitales del SERMAS, la REI mostró menos infecciones observadas de las esperadas en cirugía de colon durante ambos años, mientras que en prótesis de cadera se observaron más infecciones de las esperadas. En prótesis de rodilla en 2024 se observaron más infecciones de las esperadas y en 2025 no se encontraron diferencias significativas.

Agradecimientos: A los profesionales de los equipos de vigilancia de las infecciones relacionadas con la asistencia sanitaria de los hospitales de la Comunidad de Madrid por las tareas de prevención, control y vigilancia epidemiológica.

Informe elaborado por: Marcos Alonso García y Margarita Mosquera González. Programa de Vigilancia de las Infecciones Relacionadas con la Asistencia Sanitaria. Área de Vigilancia y Control de Enfermedades Transmisibles. Subdirección General de Vigilancia en Salud Pública. Comunidad de Madrid.

Cita recomendada: Dirección General de Salud Pública. Vigilancia de la Infección de Localización Quirúrgica, 2024-2025. Boletín Epidemiológico de la Comunidad de Madrid. Número 8. Volumen 31. Agosto 2026.

10. REFERENCIAS BIBLIOGRÁFICAS

1. Abbas M, Tartari E, Allegranzi B, Pittet D, Harbarth S. The effect of participating in a surgical site infection (SSI) surveillance network on the time trend of SSI rates: a systematic review. *Infect Control Hosp Epidemiol.* 2017;38(11):1364-1366. Disponible en: <https://pubmed.ncbi.nlm.nih.gov/28836491/>
2. Centers for Disease Control and Prevention. Surgical Site Infection Event (SSI). National Healthcare Safety Network (NHSN) Patient Safety Component Manual [Internet]. Atlanta: CDC; 2026. Disponible en: <https://www.cdc.gov/nhsn/pdfs/pscmanual/9pscscssicurrent.pdf>
3. Comunidad de Madrid. Protocolo de Vigilancia de la Infección de Localización Quirúrgica [Internet]. Madrid: Comunidad de Madrid; 2019. Disponible en: https://www.comunidad.madrid/sites/default/files/doc/sanidad/epid/protocolo_de_vigilancia_de_infeccion_de_localizacion_quirurgica_enero_2019.pdf
4. European Centre for Disease Prevention and Control. Healthcare-associated infections: surgical site infections. In: ECDC. Annual epidemiological report for 2023 [Internet]. Stockholm: ECDC; 2026. Disponible en: <https://www.ecdc.europa.eu/en/publications-data/healthcare-associated-infections-surgical-site-infections-annual-3>
5. European Centre for Disease Prevention and Control. Protocol for the surveillance of surgical site infections and prevention indicators in European hospitals: HAI-Net SSI protocol, version 2.3 [Internet]. Stockholm: ECDC; 2025. Disponible en: <https://www.ecdc.europa.eu/en/publications-data/protocol-surveillance-surgical-site-infections-and-prevention-indicators-european>
6. Red Nacional de Vigilancia Epidemiológica. Protocolo de vigilancia y control de la infección de localización quirúrgica (Protocolo-ILQ) [Internet]. Madrid: RENAVE; 2016. Disponible en: https://cne.isciii.es/documents/d/cne/protocolo-ilq_nov2017_rev_abril2019-pdf
7. Sociedad Española de Medicina Preventiva, Salud Pública y Gestión Sanitaria. Estudio EPINE-EPPS nº33: 2023 [Internet]. 2023. Disponible en: <https://epine.es/api/documento-publico/2023%20EPINE%20Informe%20Espa%C3%B1a%2025012024.pdf/reports-esp>
8. World Health Organization. Global guidelines for the prevention of surgical site infection. 2nd ed. [Internet]. Geneva: World Health Organization; 2018. Disponible en: <https://www.who.int/publications/i/item/9789241550475>

Anexo. Listado de hospitales que aportan datos de la Vigilancia de ILQ en 2024 y 2025 en la Comunidad de Madrid

Hospitales públicos

Hospital Central de la Cruz Roja San José y Santa Adela
Hospital Central de la Defensa Gómez Ulla
Hospital Clínico San Carlos
Hospital El Escorial
Hospital General Universitario Gregorio Marañón
Hospital Infantil Universitario Niño Jesús
Hospital Universitario 12 de Octubre
Hospital Universitario de Fuenlabrada
Hospital Universitario de Getafe
Hospital Universitario de Móstoles
Hospital Universitario de Torrejón
Hospital Universitario de la Princesa
Hospital Universitario del Henares
Hospital Universitario del Sureste
Hospital Universitario del Tajo
Hospital Universitario Fundación Alcorcón
Hospital Universitario Fundación Jiménez Díaz
Hospital Universitario General de Villalba
Hospital Universitario Infanta Cristina
Hospital Universitario Infanta Elena
Hospital Universitario Infanta Leonor
Hospital Universitario Infanta Sofía
Hospital Universitario La Paz
Hospital Universitario Príncipe de Asturias
Hospital Universitario Puerta de Hierro Majadahonda
Hospital Universitario Ramón y Cajal
Hospital Universitario Rey Juan Carlos
Hospital Universitario Santa Cristina
Hospital Universitario Severo Ochoa

Hospitales privados

Centro Oncológico MD Anderson
Clínica Universidad de Navarra
Hospital de la Zarzuela
Hospital Los Madroños
Hospital Quirónsalud Madrid
Hospital Ruber Internacional
Hospital San Rafael
Hospital Universitario HM Madrid
Hospital Universitario HM Madrid Río
Hospital Universitario HM Montepríncipe
Hospital Universitario HM Puerta del Sur
Hospital Universitario HM Rivas
Hospital Universitario HM Sanchinarro
Hospital Universitario HM Torreldones
Hospital Universitario HM Vallés
Hospital Virgen del Mar



VIGILANCIA DEL ASMA Y LA RINITIS ALÉRGICA EN LA COMUNIDAD DE MADRID, 2025

Estudio descriptivo de datos asistenciales y su correlación con los principales tipos polínicos

ÍNDICE

1. RESUMEN	21
2. INTRODUCCIÓN	22
2.1. Situación epidemiológica a nivel mundial	22
2.2. Situación epidemiológica en España	24
2.3. Situación epidemiológica en la Comunidad de Madrid	24
2.4. Factores de riesgo	25
3. OBJETIVOS	25
4. MATERIAL Y MÉTODOS	25
5. RESULTADOS	27
5.1. Episodios incidentes de asma atendidos en Atención Primaria	27
5.2. Urgencias hospitalarias atendidas por asma	30
5.3. Comparación de la evolución semanal de las tasas de casos incidentes de asma en Atención Primaria y de las tasas de casos de asma en urgencias hospitalarias	34
5.4. Episodios incidentes de rinitis alérgica atendidos en Atención Primaria	36
5.5. Urgencias hospitalarias atendidas por rinitis alérgica y vasomotora	39
5.6. Asociación entre los niveles de polen y los episodios de asma y rinitis atendidos en Atención Primaria y urgencias hospitalarias	42
5.7. Correlación entre indicadores asistenciales semanales y niveles de polen	51
6. DISCUSIÓN	53
6.1. Episodios incidentes de asma atendidos en Atención Primaria	53
6.2. Urgencias hospitalarias atendidas por asma	53
6.3. Episodios incidentes de rinitis alérgica atendidos en Atención Primaria	54
6.4. Urgencias hospitalarias atendidas por rinitis alérgica y vasomotora	54
6.5. Asociación entre los niveles de polen y los episodios de asma y rinitis atendidos en Atención Primaria y urgencias hospitalarias	55
7. CONCLUSIONES	55
8. TABLA RESUMEN DE INDICADORES	56
9. BIBLIOGRAFÍA	56

1. RESUMEN

Introducción: El asma se define como inflamación de las vías respiratorias y obstrucción variable del flujo aéreo, total o parcialmente reversible, que genera cualquier combinación de síntomas como tos, silbido, dificultad para respirar u opresión en el pecho. Es una de las enfermedades no transmisibles más frecuentes que afecta a adultos y menores. Las cifras epidemiológicas a nivel mundial apuntan a una evolución variable de la prevalencia en función del nivel de desarrollo de cada territorio, permaneciendo estable o con incrementos en países de nivel económico alto o medio; y con prevalencias de asma actual del 9,1% en menores y del 11,0% en adolescentes, frente a un 6,6% en población adulta. La vigilancia epidemiológica del asma en la Comunidad de Madrid se basa en encuestas poblacionales y en datos asistenciales. La información basada en encuestas desde 1996 a 2023 constata el incremento significativo en población adulta, tanto del asma a lo largo de la vida como en el momento actual. Para estudiar las exacerbaciones del asma con sus patrones estacionales, disponemos de datos asistenciales de urgencias hospitalarias y de Atención Primaria. El asma desencadenada por la exposición a polen, que suele presentar su máximo en torno a la semana 20, puede modificar su patrón estacional en el contexto del cambio climático.

Objetivo: Describir los episodios de asma y rinitis alérgica registrados en los centros de salud de Atención Primaria (AP) y los asistidos en las urgencias hospitalarias por edad, sexo y semana epidemiológica en la Comunidad de Madrid, durante el año 2025. Analizar su correlación con los principales tipos polínicos.

Material y métodos: Los casos de asma y rinitis alérgica que se analizan son los episodios asistidos en todos los centros de salud de la red de Atención Primaria (AP), codificados según CIAP2, como asma (R96) o rinitis alérgica (R97). Se han seleccionado los casos asistidos en las urgencias hospitalarias en los 27 hospitales públicos de la Comunidad de Madrid, códigos J45 (para el asma), y J30 (para la rinitis alérgica y vasomotora), de la CIE-10-ES, que figuren como diagnóstico principal. Se han utilizado los datos de concentración de polen (granos/m³) de los tipos polínicos más alergénicos facilitados por la Red de Polen de la Comunidad de Madrid (PALINOCAM). Se realiza un análisis descriptivo, incluyendo frecuencias absolutas y relativas, del número de episodios de asma y rinitis alérgica. Para describir la distribución semanal se utiliza la incidencia de casos semanales, comparando con datos de los años previos. Se utiliza el coeficiente de correlación lineal de Pearson para medir la relación estadística entre cada tipo de polen y los casos de asma y rinitis atendidos en urgencias y los episodios de asma y rinitis, en AP.

Resultados: La evolución semanal del asma y rinitis alérgica atendidas en 2025 (en AP o en urgencias) muestra valores ligeramente inferiores a la mediana de la serie previa en las semanas 5 a 9, y en las semanas 13 a 17. Por el contrario, el pico máximo (en la semana 22 en el asma en urgencias, y en la 23 en AP) supera los valores más elevados de años anteriores. En cuanto a la correlación con los niveles de polen, las urgencias y los casos incidentes en AP por asma y rinitis se correlacionan de manera significativa con el aumento de los niveles de polen de gramíneas, olivo y plantago. Los niveles de polen de cupresáceas se correlacionan de manera significativa con las urgencias por rinitis. El plátano de paseo se correlaciona de manera fuerte, pero no estadísticamente significativa con las urgencias por asma.

Conclusiones: La vigilancia del asma atendido por el sistema asistencial, integrado con los datos de niveles de polen permite establecer relaciones y describir modificaciones en el patrón temporal que se complementan con la información recogida mediante encuestas poblacionales. En el contexto actual de cambio climático, la monitorización de la distribución semanal, tanto de casos de asma y rinitis alérgica registrados en AP, como en urgencias hospitalarias, permite observar si el componente estacional de primavera y otoño, dependiente de la situación meteorológica, varía de unas temporadas a otras. Este conocimiento puede ayudar a un mejor control de la enfermedad.

ABSTRACT

Introduction: Asthma is defined as inflammation of the airways and variable airway obstruction, which is fully or partially reversible, leading to any combination of symptoms such as coughing, wheezing, shortness of breath or chest tightness. It is one of the most common non-communicable diseases affecting both adults and children. Global epidemiological figures indicate that prevalence trends vary according to the income level of each region, remaining stable or increasing in high- and middle-income countries;

current asthma prevalence stands at 9.1 per cent among children and 11.0 per cent among adolescents, compared with 6.6 per cent in the adult population. Epidemiological surveillance of asthma in the Community of Madrid is based on population-based surveys and healthcare data. Survey-based information from 1996 to 2023 confirms a significant increase in the adult population, both in terms of lifetime asthma and current asthma. To study asthma exacerbations and their seasonal patterns, we have healthcare data from hospital Emergency departments (HED) and primary care (PC). Asthma triggered by exposure to pollen, which usually peaks around week 20, may see its seasonal pattern change in the context of climate change.

Objective: To describe the cases of asthma and allergic rhinitis recorded at PC centres and those treated in HED, by age, sex and epidemiological week, in the Community of Madrid during 2025. To analyse their correlation with the main types of pollen.

Methodology: The cases of asthma and allergic rhinitis analysed are those treated at all health centres within the PC network, coded according to CIAP2 as asthma (R96) or allergic rhinitis (R97). Cases treated in the HED of the 27 public hospitals in the Community of Madrid have been selected, using ICD-10-ES codes J45 (for asthma) and J30 (for allergic and vasomotor rhinitis), listed as the primary diagnosis. Pollen concentration data (grains/m³) provided by the Community of Madrid Pollen Network (PALINOCAM) were used. A descriptive analysis was carried out, including absolute and relative frequencies, of the number of episodes of asthma and allergic rhinitis. To describe the weekly distribution, the weekly incidence of cases was used, comparing this with data from previous years. Pearson's linear correlation coefficient is used to measure the statistical relationship between each type of pollen and cases of asthma and rhinitis attended at HED, as well as episodes of asthma and rhinitis in PC.

Results: The weekly trends for asthma and allergic rhinitis cases treated in 2025 (in PC or HED) show figures slightly below the median of the previous series in weeks 5 to 9, and in weeks 13 to 17. Conversely, the peak (in week 22 for asthma in HED, and in week 23 in PC) exceeds the highest figures from previous years. Regarding the correlation with pollen levels, HED visits and new cases in PC for asthma and rhinitis correlate significantly with increases in grass, olive and plantain pollen levels. Pollen levels from Cupressaceae are significantly correlated with HED admissions for rhinitis. The plane tree shows a strong, but not statistically significant, correlation with HED admissions for asthma.

Conclusions: Monitoring asthma cases managed by the healthcare system, integrated with pollen count data, enables correlations to be established and changes in seasonal patterns to be described; this is complemented by information gathered through population-based surveys. In the current context of climate change, monitoring the weekly distribution of both asthma and allergic rhinitis cases recorded in PC and in HED makes it possible to observe whether the seasonal component in spring and autumn, which depends on weather conditions, varies from one season to the next. This knowledge can help to improve disease management.

2. INTRODUCCIÓN

2.1. Situación epidemiológica a nivel mundial

El asma es una enfermedad crónica que provoca inflamación y estrechamiento total o parcialmente reversible de las vías respiratorias pequeñas de los pulmones, lo que genera dificultad para respirar, sibilancias, falta de aire, opresión en el pecho y tos. Se trata de una de las principales enfermedades no transmisibles, considerada como un importante problema de salud pública, tanto en niños (en los que constituye la enfermedad crónica más habitual), como en adultos, estando incluida en el Plan de Acción Mundial de la OMS para la Prevención y el control de las Enfermedades No Transmisibles y en la Agenda 2030 para el desarrollo Sostenible de las Naciones Unidas¹. Se calcula que 363 millones de personas tenían asma en 2023 y que esta enfermedad causó 442.000 defunciones, siendo más elevada la mortalidad en

países con un índice de desarrollo medio o bajo, mientras que la prevalencia es mayor en los países con un nivel de desarrollo elevado².

El estudio más detallado de la **carga de enfermedad** asociada al asma, llevado a cabo en el estudio “*The Global Burden of Disease 2023*”, estimó el número de años de vida perdidos atribuidos al asma a nivel mundial en 25,8 millones de AVISA (Años de Vida Saludable Perdidos), siendo responsable de 11,8 millones de ApMP (años perdidos por muerte prematura) y de 14,1 millones de AVD (años vividos con discapacidad)².

La **prevalencia** de asma es difícil de estimar a nivel mundial debido a las diferencias en los métodos de encuesta, y en el diagnóstico y notificación de esta enfermedad. El estudio *Global Asthma Network* (GAN) Fase I fue diseñado para salvar estos problemas metodológicos y estimar la prevalencia de síntomas asmáticos en una amplia variedad de países con distinto nivel de desarrollo, llevándose a cabo entre 2015 y 2020. Su justificación, diseño y resultados principales se encuentran disponibles en el informe “*The Global Asthma Report 2022*”³. Los resultados detallados se han publicado separadamente para población infantil y adolescente⁴, y para población adulta⁵. En el caso de la población infantil (entre 6 y 7 años), se contó con 101.777 participantes de 16 países, obteniéndose una prevalencia de asma actual del 9,1%. Para la población adolescente (13-14 años), participaron 157.784 sujetos, provenientes de 25 países y se obtuvo una prevalencia del 11,0%. En la población adulta, se reclutaron 193.912 participantes, con una media de edad 38 años, y provenientes de 17 países. La prevalencia de asma actual obtenida para esta población fue del 6,6%. Tanto en población infantil, como en adolescentes se consideró que más de un 40% de los que habían presentado síntomas asmáticos en los últimos 12 meses, habían sufrido episodios de asma severa.

A nivel global, por tanto, aproximadamente uno de cada diez niños y uno de cada 20 adultos tienen asma, existiendo una gran variación en la prevalencia entre países, con un rango que va del 1% al 18%, observándose cifras particularmente elevadas en Estados Unidos y en el Reino Unido. Las diferencias en la distribución de la prevalencia de asma entre regiones de un mismo país son con frecuencia incluso mayores que las que se observan entre países⁶.

La **tendencia** en la carga de enfermedad asociada al asma en población escolar ha sido evaluada en profundidad también dentro del estudio GAN Fase I. Para esta parte del estudio se incluyó una población total de 119.795 escolares de 14 países, pertenecientes a alguno de los dos grupos de edad (6-7 años o 13-14 años). Se estudió la tendencia durante 27 años (1993-2020), tomando como referencia los resultados obtenidos en el estudio ISAAC Fase I (1993-95) o ISAAC Fase III (2001-03), observándose un descenso significativo en la prevalencia de asma actual, tanto para adolescentes (-0,43%, por década), como para población infantil (-0,22%, por década). Igualmente se observó un descenso en la prevalencia de asma severa (-0,37%, por década, para adolescentes y -0,24%, por década, para población infantil). Estos descensos se debieron fundamentalmente a la evolución de los países de bajos ingresos, manteniéndose estable en los países de ingresos medios-altos y altos, mientras que en el grupo de países de ingresos medios-bajos se observó un aumento de la prevalencia⁷.

En contraste con la prevalencia, las tasas de **mortalidad** más elevadas se observan en ciertos países de Asia, como Nepal, India o Bangladesh⁶. Aun así, el asma es una causa poco frecuente de mortalidad, representando menos del 1% de todas las muertes en la mayoría de los países del mundo. Por otra parte, las tasas de mortalidad por asma aumentan casi exponencialmente desde la infancia hasta la vejez, por lo que la mayoría de las muertes por asma ocurren a edades avanzadas. Sin embargo, existe un riesgo considerable de confusión diagnóstica con otras formas de enfermedad respiratoria crónica en los grupos de mayor edad, como la enfermedad pulmonar obstructiva crónica (EPOC), por lo que las comparaciones de las tasas de mortalidad tienden a centrarse en niños y adultos jóvenes (5-34 años). Tanto las tasas de ingreso hospitalario como las tasas de mortalidad por asma han ido disminuyendo desde el año 2000 aproximadamente³.

2.2. Situación epidemiológica en España

En España, se estima que el número de personas con asma es superior a los dos millones. Los datos de la **Encuesta de Salud de España** de 2023 (ESdE2023) situaba el asma (padecida en los últimos 12 meses y diagnosticada por un médico) como el segundo trastorno crónico más prevalente en población de 0 a 14 años, tras la alergia crónica, con una prevalencia del 4,5%, siendo superior en niños (5,6%) que en niñas (3,4%). En adultos se estimaba una prevalencia del 5,0%, mayor en mujeres (5,9%) que en hombres (4,0%)⁸.

El **estudio GAN** en España recabó información, durante el periodo 2016-2019, acerca de la prevalencia y la evolución del asma en 6 áreas geográficas: Cartagena, Bilbao, Cantabria, La Coruña, Pamplona y Salamanca. Contó con la participación de 19.943 adolescentes (13-14 años) y 17.215 escolares entre 6 y 7 años. Las prevalencias de asma actual obtenidas para ambos grupos de edad fueron superiores a la del estudio GAN global, en especial para los adolescentes (15,3% vs 11,0%), pero también para la población de 6-7 años (10,4% vs 9,1%). Por otra parte, las prevalencias fueron superiores en niños en el grupo de 6-7 años en todos los centros; mientras que fueron mayores en mujeres en la población adolescente⁹.

Comparando estos datos con los obtenidos, en estas mismas áreas geográficas, en el estudio **ISAAC Fase III** (2002-03), no se encontraron diferencias significativas (para el conjunto de las áreas) en la prevalencia de asma actual, en el grupo de 6-7 años, pero sí un incremento significativo en la prevalencia en el grupo de 13-14 años⁹.

Un estudio de 2024, que incluyó 3.424 participantes, ofreció una estimación de la prevalencia para España del 14,4% en población de 18 o más años, distribuida homogéneamente a nivel geográfico, y con cifras más elevadas en población de nivel socioeconómico de clase media¹⁰.

Entre 2011 y 2019 el asma ha causado alrededor de 1.000 muertes al año en España. Esta cifra es mayor que la de Francia, y mucho mayor que la de Italia (ambos países con poblaciones considerablemente más numerosas)³. En 2024, de acuerdo con la Estadística de defunciones según la causa de muerte, publicada por el INE, fallecieron 886 personas por asma en España, con un claro predominio femenino (un 75% aproximadamente). Siete de estos fallecimientos formaban parte del grupo de edad de 5-34 años, siendo el 71% hombres¹¹.

2.3. Situación epidemiológica en la Comunidad de Madrid

En la Comunidad de Madrid, en 1993 se realizó una encuesta de prevalencia de asma a población entre 2 y 44 años, que incluyó una revisión médica realizada por alergólogos. Los resultados de esta encuesta, para población entre 18 y 44 años, indicaban una prevalencia de asma a lo largo de la vida de un 6,5%; asma activa en el último año (crisis o tratamiento) del 2,6%; y referían crisis de asma en los últimos 12 meses el 1,7%¹².

El Sistema de Vigilancia de Factores de Riesgo de Enfermedades No Transmisibles para adultos (**SIVFRENT-A**) incorpora periódicamente preguntas relativas al asma: asma a lo largo de la vida, asma actual y crisis asmática. El análisis de los datos procedentes de este sistema de vigilancia desde 1996 a 2013 concluyó que la prevalencia de asma actual y acumulada presentaba un incremento medio por periodo del 14%, mientras que la prevalencia de crisis asmática en los últimos 12 meses aumentó un 19%¹³.

El informe más reciente elaborado con datos del SIVFRENT-A corresponde al periodo 2022-2023. En este periodo el 21,8% de las personas entre 18 y 44 años refirió haber sufrido a lo largo de su vida algún ataque de asma; un 8,7% refirió asma activa; y un 6,9% refirió haber sufrido un ataque de asma en los últimos 12 meses. Por lo tanto, se puede observar una tendencia continua ascendente desde el principio de la serie, con prevalencias que a lo largo de los últimos 30 años se triplican¹⁴.

En el caso de la población infantil con datos de 2020-2021, a los 12 años de edad la prevalencia de asma padecida en el último año referida por padres y madres es del 6,3%, y del 7,5% la acumulada a lo largo de la vida, lo que junto con la obesidad representan las dos enfermedades crónicas más frecuentes¹⁴.

En cuanto a la **mortalidad**, según los datos del Instituto Nacional de Estadística, en 2024 fallecieron 63 personas por asma en la Comunidad de Madrid (74,6% mujeres)¹⁵.

2.4. Factores de riesgo

Es necesario diferenciar aquellos factores asociados a la aparición de síndrome asmático, de los que son desencadenantes de síntomas o de agudizaciones de asma. Respecto a los **factores asociados a la aparición de asma** cabe mencionar factores del propio individuo (hiperrespuesta bronquial, rinitis, atopia, obesidad), perinatales (prematuridad, función pulmonar del neonato, sobrepeso u obesidad maternas), ambientales (contaminación ambiental, tabaco) y fármacos (antiácidos, antibióticos). También se reconocen ciertos factores como protectores frente a la aparición de asma, como la lactancia materna o infecciones virales en los tres primeros años de vida (fundamentalmente rinitis o infecciones virales del tipo herpes, no las infecciones del tracto respiratorio inferior). En el caso del asma infantil, el factor de riesgo más importante para el desarrollo posterior de asma es la presencia de atopia personal y familiar. Otros factores son el sexo masculino y episodios de bronquiolitis grave (virus respiratorio sincitial, rinovirus)¹⁶.

Las exacerbaciones o crisis asmáticas conllevan un mayor riesgo vital y un incremento de la morbilidad. Entre los **factores desencadenantes de síntomas y agudizaciones de asma**, se pueden distinguir tres grupos de factores: ambientales (polución, cambios climáticos extremos, tormentas de arena, polen, hongos y virus), sistémicos (fármacos o alimentos) y laborales (en relación con diversos tipos de industrias)¹⁶. Si bien las exacerbaciones pueden ocurrir en cualquier momento, se han identificado ciertos patrones estacionales¹⁴, relacionados, en primavera con la exposición al polen; y en otoño, a virus o bacterias causantes de infecciones¹⁷. En la edad pediátrica las tasas de exacerbación son más altas en otoño y disminuyen en verano. La causa de este pico puede ser el aumento de alérgenos y virus, especialmente el rinovirus, coincidiendo con el inicio del curso escolar¹⁸, y con la disminución del uso del tratamiento de mantenimiento, por la reducción de la sintomatología, durante la época estival¹⁹.

En el contexto actual de cambio climático, la exposición a factores de riesgo de asma, como por ejemplo los niveles de polen atmosféricos, puede verse incrementada o modificada²⁰ dado que los patrones de precipitación, temperatura y viento condicionan la producción, dispersión y depósito de los granos de polen. Estos factores de riesgo pueden ser predecibles, por lo que, estableciendo adecuadas medidas de adaptación y control de los mismos, se podría reducir la morbimortalidad y los costes asociados. La vigilancia, por lo tanto, es necesaria para monitorizar la evolución y la asociación con determinadas situaciones, factores de riesgo o de exposición, y así ofrecer información para poder evaluar las medidas de prevención y control.

3. OBJETIVOS

Realizar una descripción por edad, sexo y semana epidemiológica de los episodios de asma y rinitis alérgica registrados en los centros de salud de AP y de las urgencias hospitalarias atendidas en la Comunidad de Madrid, durante el año 2025.

Realizar una descripción de la evolución semanal de determinados tipos de polen durante 2025, en la Comunidad de Madrid, y ponerlo en relación con los casos incidentes de asma y rinitis alérgica en AP y con los episodios de asma y rinitis atendidos en urgencias de los hospitales públicos.

4. MATERIAL Y MÉTODOS

Para el estudio de los episodios de asma y rinitis alérgica atendidos en **Atención Primaria**, los datos se obtienen de todos los centros de salud de la Comunidad de Madrid. Se incluyen en el análisis los pacientes con primeros episodios en 2025, que no hayan sido registrados en años anteriores, contabilizándose, por

tanto, un único episodio por paciente. Se seleccionan los codificados según CIAP2, como asma (R96) o rinitis alérgica (R97). De esta manera, la cuantificación de los episodios pretende aproximarse a la incidencia de casos.

Para el estudio de las **urgencias hospitalarias** por asma y por rinitis alérgica, los datos se obtienen de los registros de las urgencias atendidas en 27 hospitales públicos de la Comunidad de Madrid. Se incluyen todos los pacientes que durante 2025 acudieron al Servicio de Urgencias de alguno de los hospitales públicos de la Comunidad de Madrid. La identificación de los casos de asma y rinitis se hace a través de los códigos J45 (para el asma), y J30 (para la rinitis alérgica y vasomotora), de la CIE-10-ES, que figuren como diagnóstico principal.

Para ambas fuentes la población de referencia es aquella con tarjeta sanitaria individual en SIP-CIBELES, 7.187.639 de personas (*Sistema de Gestión Poblacional SIP- CIBELES, actualizado a 30 de junio de 2025*).

Se realiza un **análisis descriptivo**, incluyendo frecuencias absolutas y relativas, del número de episodios de asma y rinitis alérgica total del año 2025, así como la distribución semanal de las tasas por 100.000 habitantes, por sexo y grupos de edad (2 grupos de edad: <15 años y ≥15 años; y 6 grupos de edad: 0-4, 5-14, 15-44, 45-64, 65-79, ≥80 años). La diferencia de media de edad entre hombres y mujeres se explora aplicando la prueba t-Student.

Para describir la **distribución semanal** se utiliza la incidencia de casos semanales, comparando con datos de los años previos, así como la mediana de estos años y la mediana del año 2025. En la elaboración de los canales para el estudio de los episodios de asma y rinitis en Atención Primaria, se excluyó el año 2020 debido a las circunstancias de la pandemia de COVID-19. Por tanto, los canales, en este caso, fueron elaborados con los datos de los años 2019, 2021, 2022, 2023 y 2024. La influencia de la pandemia de COVID-19 en el número de urgencias hospitalarias por estas patologías resultó mucho menor, por lo que, en este caso, para elaborar los canales se consideran los años 2020, 2021, 2022, 2023 y 2024.

Para el **estudio del polen**, se han utilizado los datos de concentración de polen (granos/m³ de aire) facilitados por la Red de Polen de La Comunidad de Madrid (PALINOCAM), datos abiertos del portal de Transparencia: <https://datos.comunidad.madrid/catalogo/?q=polen>. Esta Red está compuesta por 10 estaciones de muestreo, tres situadas en el municipio de Madrid (Ciudad Universitaria, Arganzuela y Barrio de Salamanca) y siete distribuidas por la región, concretamente en Alcalá de Henares, Alcobendas, Aranjuez, Collado Villalba, Coslada, Getafe y Las Rozas, municipios que concentran el 60% de la población de la Comunidad de Madrid (<https://www.comunidad.madrid/salud/aerobiologia-polen-esporas>). En este informe no se incluyen los datos de los captadores de Alcalá de Henares, ni de Las Rozas, ya que estas estaciones no han estado operativas durante gran parte de 2025²¹. Los valores diarios perdidos del resto de captadores se estimaron por interpolación lineal. Se recogen 25 tipos de polen de manera obligatoria, aunque se identifican muchos otros tipos. En este informe se han seleccionado los datos de cinco tipos: cupresáceas/taxáceas, olivo, gramíneas, plantago y plátano de paseo, por considerarse los más alergénicos.

Para su análisis, se elabora un índice polínico semanal, que representa la suma de las concentraciones medias diarias de todos los captadores de determinados tipos de polen (cupresáceas/taxáceas, olivo, plantago, plátano de paseo y gramíneas), medidos por grano de polen/m³ de aire, durante el año 2025 en la Comunidad de Madrid.

Se utiliza el **coeficiente de correlación lineal de Pearson** para medir la relación estadística entre cada tipo de polen y los casos de asma y rinitis atendidos en urgencias y los casos incidentes (episodios) de asma y rinitis, en Atención Primaria. Este análisis se ha realizado para el primer semestre del año, ya que los niveles de la mayor parte de tipos de polen son muy bajos en el segundo semestre. Además, se ha realizado análisis especial para cupresáceas/taxáceas y para plátano de paseo, debido a que los periodos del año en que se encuentran elevados estos tipos polínicos son distintos a los de la mayor parte del resto de tipos. Por tanto, eliminamos del análisis para estos dos tipos de polen, los periodos en los que no se encuentran concentraciones significativas en el aire, asumiendo que los aumentos en las tasas de urgencias o de incidencia de asma o rinitis en dichos periodos, han de ser provocados por otros tipos de polen (u otros factores), pero no por estos dos tipos de polen. Por tanto, hemos analizado el efecto de

estos dos tipos polínicos exclusivamente durante el tiempo en el que se encuentran concentraciones elevadas de los mismos en el aire.

5. RESULTADOS

5.1. Episodios incidentes de asma atendidos en Atención Primaria

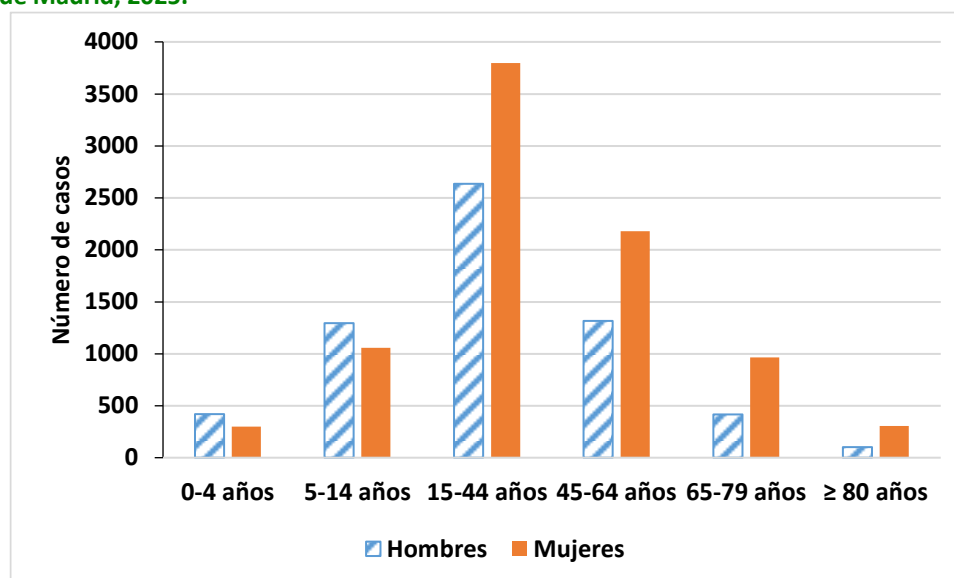
Durante el año 2025, en los centros de salud de Atención Primaria se registraron un total de 14.796 episodios con nuevo diagnóstico de asma. La mayor parte de estos registros corresponden a mujeres (58,2%) y a pacientes mayores de 15 años (79,2%). La media de edad en las mujeres fue de 39,3 (IC95% 38,9-39,8) años, y en los hombres 32,3 (IC95% 31,8-32,8) años. Se trata de una diferencia estadísticamente significativa ($p < 0,001$) (Tabla 1).

Según los grupos de edad y el sexo, en el grupo de menores de 15 años, predominan los hombres (55,8%), mientras que, en el grupo a partir de 15 años, el porcentaje de mujeres es mayor (61,8%) (Tabla 1 y Gráfico 1).

Tabla 1. Casos incidentes de asma por sexo y edad atendidos en centros de Atención Primaria de la Comunidad de Madrid, 2025.

Edad	Hombre	Mujer	Total
<15 años	1.716 (55,8%)	1.358 (44,2%)	3.074 (100%)
≥ 15 años	4.474 (38,2%)	7.248 (61,8%)	11.722 (100%)
Total	6.190 (41,8%)	8.606 (58,2%)	14.796 (100%)

Gráfico 1. Episodios incidentes de asma por sexo y edad atendidos en los centros de Atención Primaria de la Comunidad de Madrid, 2025.



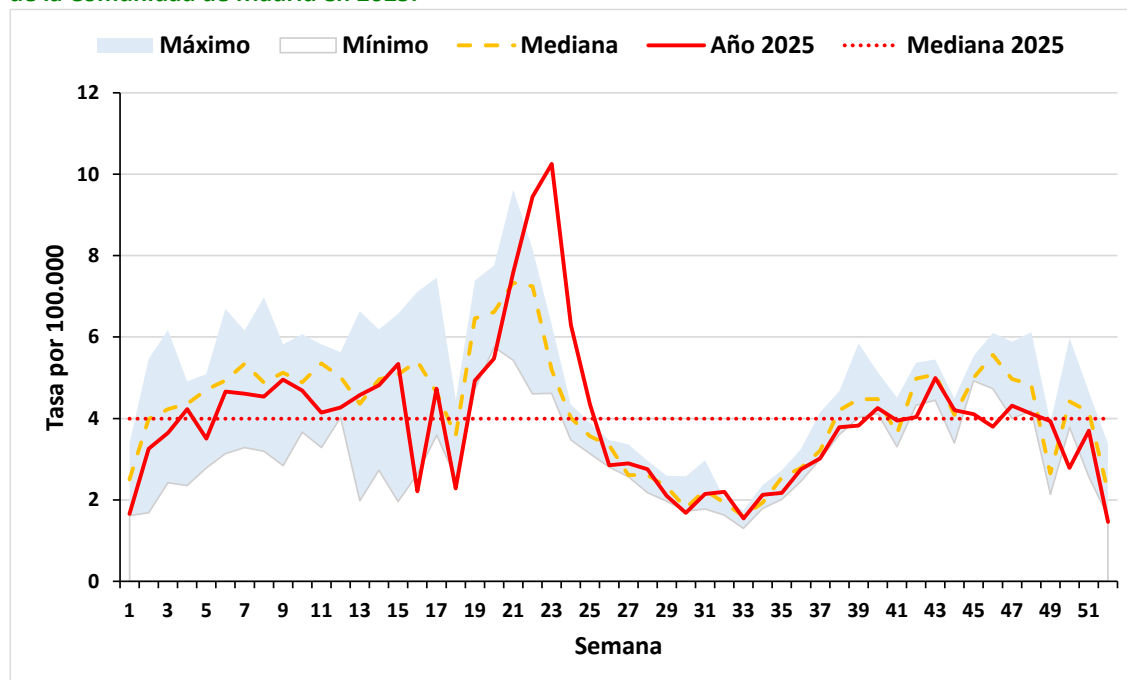
Evolución por semana

El número medio semanal de nuevos episodios de asma fue de 284,5, con un valor semanal máximo de 736 casos y mínimo de 105 (percentil 25 de 199,8 y percentil 75 de 333,0), lo que supone una tasa anual de 205,9 episodios por 100.000 habitantes (330,7 episodios por 100.000 en menores de 15 años y 187,3 episodios por 100.000 a partir de esa edad), una tasa semanal media de 4,0 y una mediana de la tasa de casos de 4,0 por 100.000 habitantes.

La tasa más elevada (10,3 casos por 100.000) se sitúa en la semana 23, superior al pico de la mediana (cuyo valor es 7,2 casos por 100.000) y al valor máximo de los años anteriores (9,6 por 100.000). Antes de esta tasa más elevada, se observan picos de menor magnitud, que alcanzan sus valores máximos en las semanas 9 (4,9 casos por 100.000) y 15 (5,3 casos por 100.000). La tasa más elevada se observó en 2025

con retraso respecto al periodo habitual de valores más elevados de los últimos años (semanas 17-21). Por otra parte, se observan descensos pronunciados en las semanas 16 (coincidiendo con la celebración de la Semana Santa) y 18 (coincidiendo con el puente de mayo). Durante los meses fríos se observan tasas de menor magnitud, muy ligeramente por encima de la mediana de la tasa de casos de 2025, salvo un pequeño pico en la semana 43 (5,0 casos por 100.000). Por tanto, la gran mayoría de los primeros episodios de asma se dan entre la semana 15 y la 24 (7 de abril a 15 de junio) (Gráfico 2).

Gráfico 2. Evolución semanal de la tasa de episodios incidentes de asma atendidos en centros de Atención Primaria de la Comunidad de Madrid en 2025.



Si se analiza la distribución semanal por sexo y edad, se observa cómo las tasas de episodios son superiores, en casi todas las semanas, en las mujeres (especialmente fuera del periodo primaveral) y en los menores de 15 años (especialmente durante el pico primaveral) (Gráficos 3 y 4).

Gráfico 3. Evolución semanal de la tasa de episodios incidentes de asma por sexo, atendidos en centros de Atención Primaria de la Comunidad de Madrid en 2025.

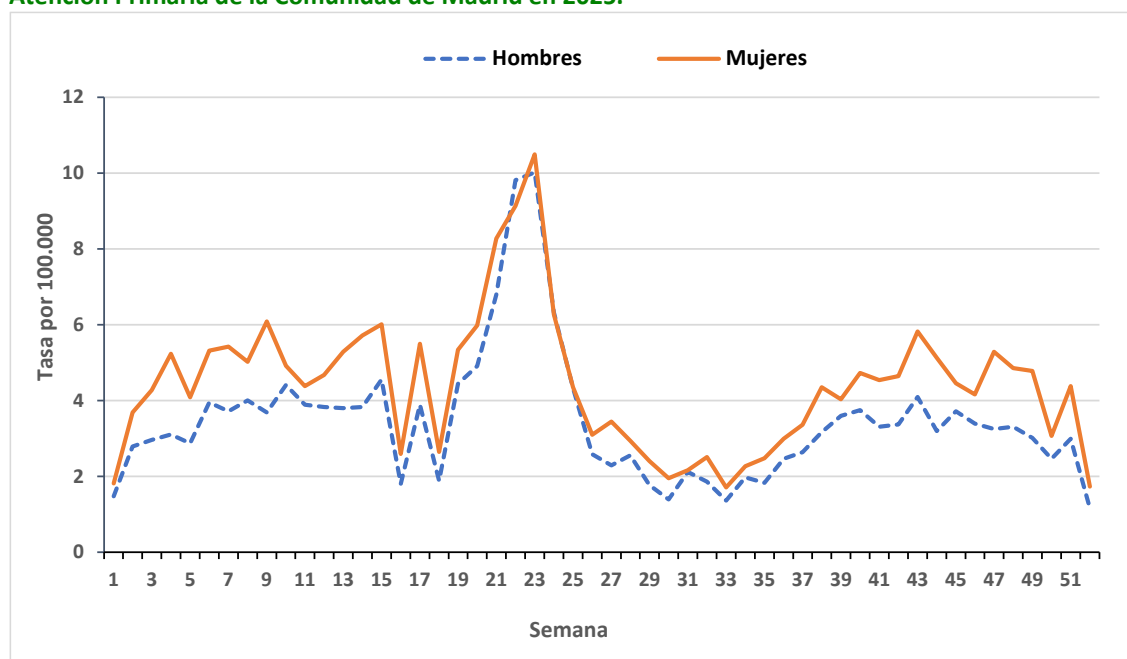
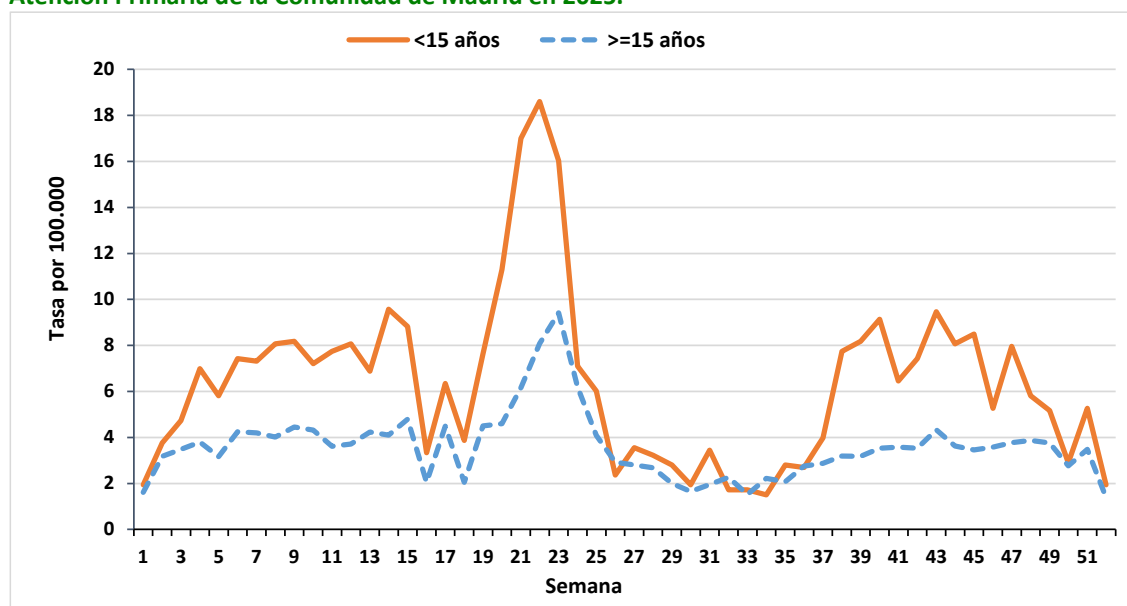
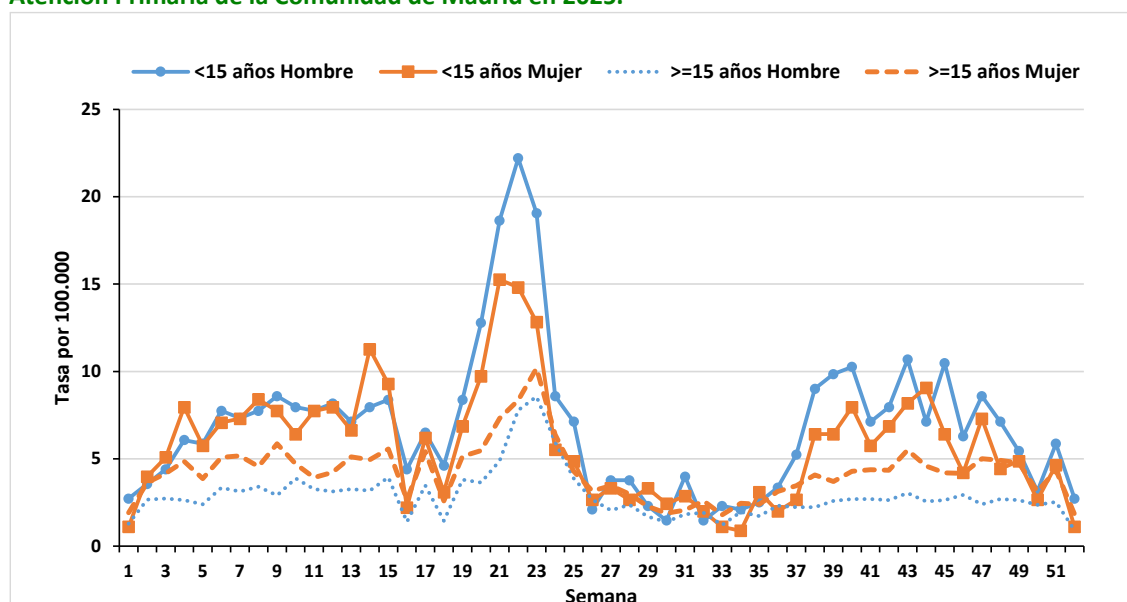


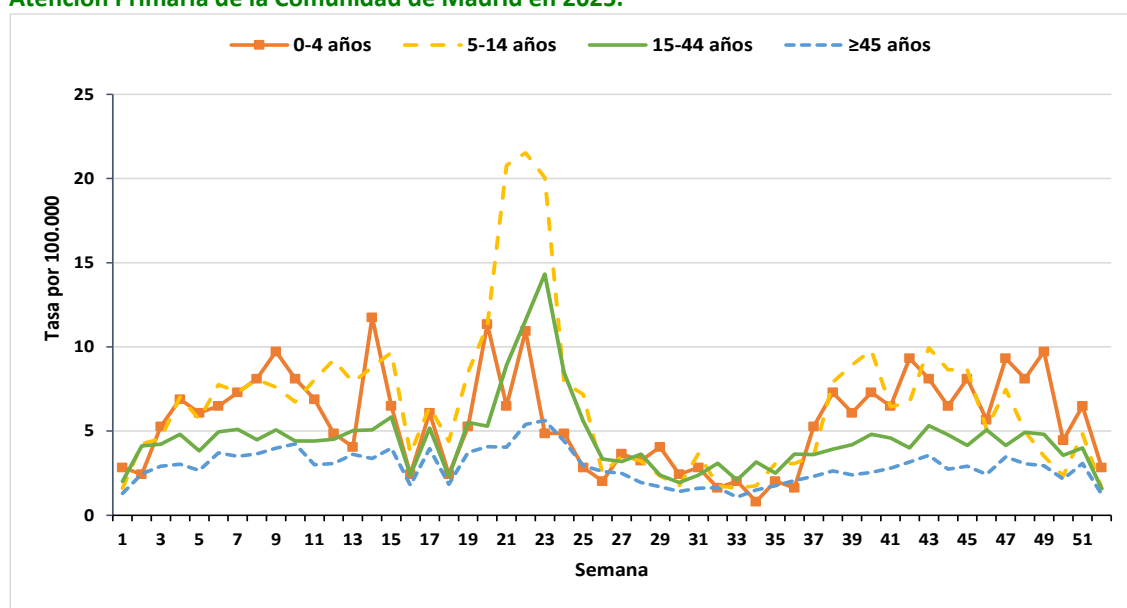
Gráfico 4. Evolución semanal de la tasa de episodios incidentes de asma por edad, atendidos en centros de Atención Primaria de la Comunidad de Madrid en 2025.

En los menores de 15 años hay un predominio de los varones en la mayor parte de las semanas del año (especialmente en el pico primaveral), si bien las tasas en las mujeres siguen una evolución temporal muy similar, aunque de menor magnitud. En este grupo de edad se observa que, además de las tasas elevadas entre las semanas 6 y 25, existe también un incremento de las tasas entre las semanas 38 y 47 (15 de septiembre a 23 de noviembre). En los mayores de 15 años hay un predominio de las mujeres a lo largo de todo el año, con elevaciones similares de las tasas, pero menos pronunciadas. Resulta llamativo observar cómo se suceden los picos máximos de estos subgrupos de población: en la semana 21, para las mujeres menores de 15 años; en la semana 22, para los hombres menores de 15 años; y en la semana 23 para los mayores de esa edad de ambos sexos (Gráfico 5).

Gráfico 5. Evolución semanal de la tasa de episodios incidentes de asma por sexo y edad, atendidos en centros de Atención Primaria de la Comunidad de Madrid en 2025.

Los dos grupos de edad que presentan tasas más elevadas en la mayor parte de las semanas son los menores de 5 años y el grupo de 5 a 14 años. Si bien, en la semana 23 el grupo de 15 a 44 años presenta un pico muy destacado. Los dos grupos de edad más avanzada, de hecho, presentan las tasas más elevadas en la semana 23, siendo los que determinan en gran parte que el valor más elevado de las tasas del conjunto de la población ocurra en esa semana 23 (Gráfico 6).

Gráfico 6. Evolución semanal de la tasa de episodios incidentes de asma por edad, atendidos en centros de Atención Primaria de la Comunidad de Madrid en 2025.



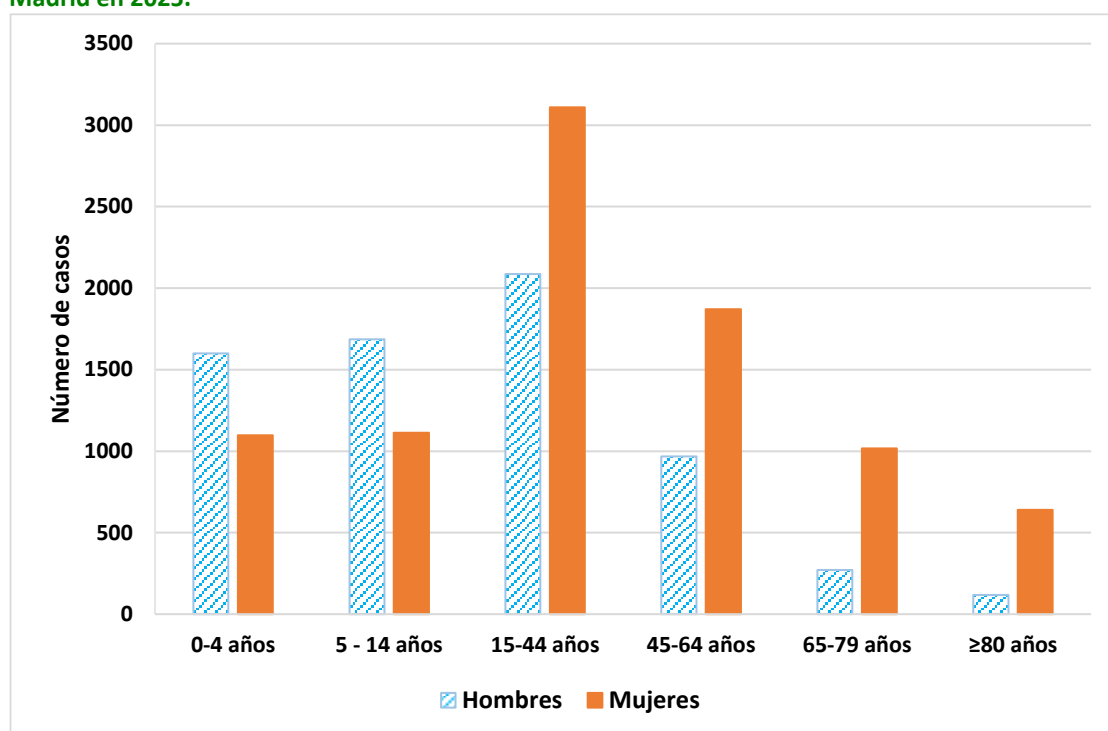
5.2. Urgencias hospitalarias atendidas por asma

Durante el año 2025 un total de 15.573 procesos fueron atendidos en urgencias de los hospitales públicos de la Comunidad de Madrid, diagnosticados de asma. Los pacientes atendidos por los Servicios de Urgencias con el diagnóstico de asma son predominantemente mujeres, 8.845 (56,8%) y tienen 15 y más años, 10.078 (64,7%), como se ve en la Tabla 2. Ello supone una tasa anual de 216,7 casos por 100.000 habitantes (591,1 casos por 100.000 en menores de 15 años y 161,0 casos por 100.000 a partir de esa edad).

Tabla 2. Casos de asma por sexo y edad atendidos en urgencias de hospitales públicos de la Comunidad de Madrid en 2025.

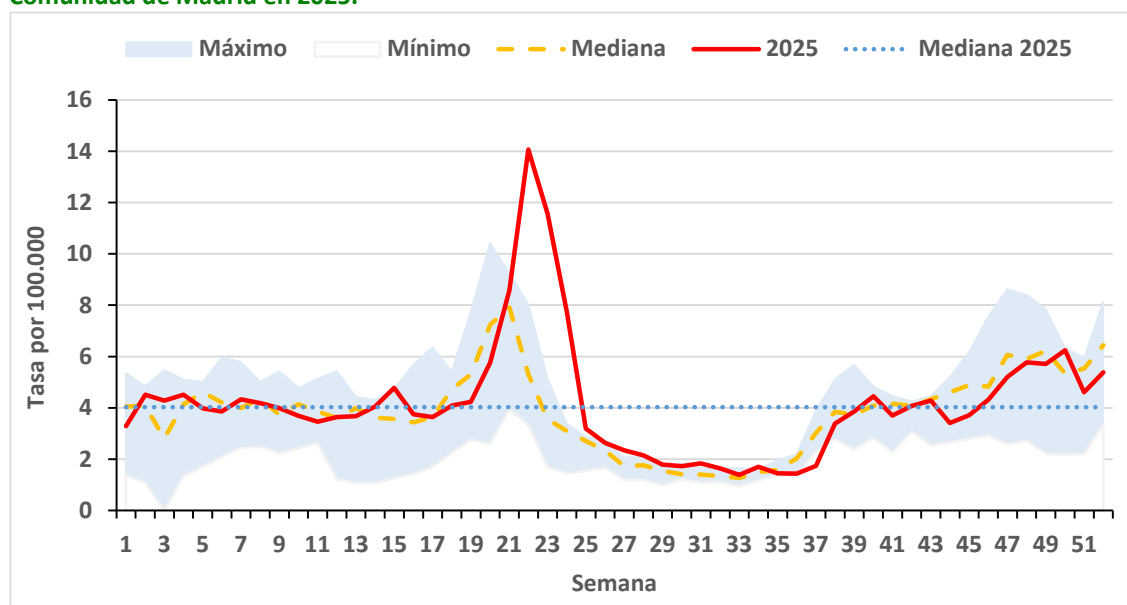
Edad	Hombre	Mujer	Total
<15 años	3.286 (59,8%)	2.209 (40,2%)	5.495 (100%)
≥ 15 años	3.442 (34,2%)	6.636 (65,8%)	10.078 (100%)
Total	6.728 (43,2%)	8.845 (56,8%)	15.573 (100%)

En las mujeres, la edad media es 37,9 (IC 95% 37,4-38,5) años, mientras que en los varones es 23,7 (IC95% 23,2-24,2) años. Esta diferencia es estadísticamente significativa ($p<0,001$). La edad mediana fue de 36 años en mujeres y 16 años en varones. Por grupos de edad y sexo, en menores de 15 años, el porcentaje de asma es mayor en varones (59,8%), mientras que, a partir del grupo de edad igual o superior a 15 años, predominan las mujeres (65,8%) (Tabla 2 y Gráfico 7).

Gráfico 7. Casos de asma por sexo y edad atendidos en urgencias de los hospitales públicos de la Comunidad de Madrid en 2025.**Evolución por semana**

El promedio de urgencias hospitalarias por asma atendidas por semana es de 299,5 casos (tasa anual de 216,7 episodios por 100.000 habitantes), con una mediana de 281,5. Esto supone una tasa media de 4,2 por 100.000 habitantes por semana y una mediana de la tasa de 3,9 casos por 100.000 habitantes. El rango se sitúa entre un mínimo de 99 y un máximo de 1.011 casos semanales atendidos (percentil 25 de 234,25 y percentil 75 de 324).

El Gráfico 8 muestra la evolución semanal de las tasas de casos y se observa que durante la primera mitad del año estas tasas son muy similares a la mediana de los últimos años. Sin embargo, el pico primaveral, que se alcanza la semana 22 (14,1 casos por 100.000 habitantes), es de mayor magnitud que el de los años anteriores y aparece dos semanas más tarde, respecto a la mediana y al pico máximo de los años anteriores. Previamente a este pico primaveral se observa un pico de menor tamaño, en la semana 15. El segundo pico más elevado se alcanza en la semana 50 (6,2 casos por 100.000 habitantes), siendo similar a la mediana de ese periodo.

Gráfico 8. Evolución semanal de la tasa de casos de asma atendidos en urgencias de los hospitales públicos de la Comunidad de Madrid en 2025.

Si se analiza la distribución semanal por sexo, se observa un predominio de las tasas en mujeres a lo largo de la mayor parte de las semanas del año, con la excepción del pico primaveral, en el que se observa un ligero predominio de los hombres (Gráfico 9). En el Gráfico 10 se muestra el comportamiento según los dos grupos de edad (<15 y ≥15 años). En promedio, las tasas del grupo de menos de 15 años son 4 veces mayores que las del grupo de mayor edad. Por tanto, existe un predominio a lo largo de todo el año de las tasas en menores de 15 años, siendo el principal componente en todos los picos. En este grupo de edad, se pueden observar un pico inicial (en la semana 4), y varios picos invernales de menor magnitud. En primavera se observa un pico de gran tamaño (26,8 por 100.000) fundamentalmente entre las semanas 20 y 23 (12 de mayo a 8 de junio). En otoño se distinguen dos picos, el primero que se inicia en la semana 38 (del 15 al 21 de septiembre), y un segundo pico, de mayor magnitud que alcanza su valor máximo en la semana 50 (22,8 casos por 100.000). En el grupo de edad de 15 años y más, los valores más elevados se observan en la semana 22 (12,2 casos por 100.000) y al inicio y final del año (semanas 2 y 50, con tasas de 4,4 y 3,8 casos por 100.000) (Gráfico 10).

Gráfico 9. Distribución semanal de la tasa de casos de asma por sexo, atendidos en urgencias de los hospitales públicos de la Comunidad de Madrid en 2025.

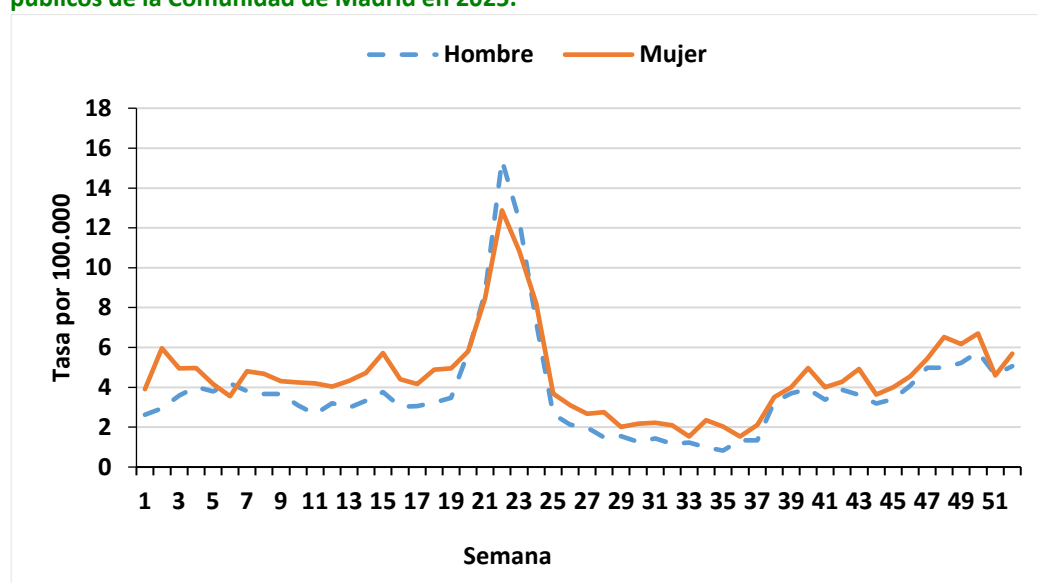
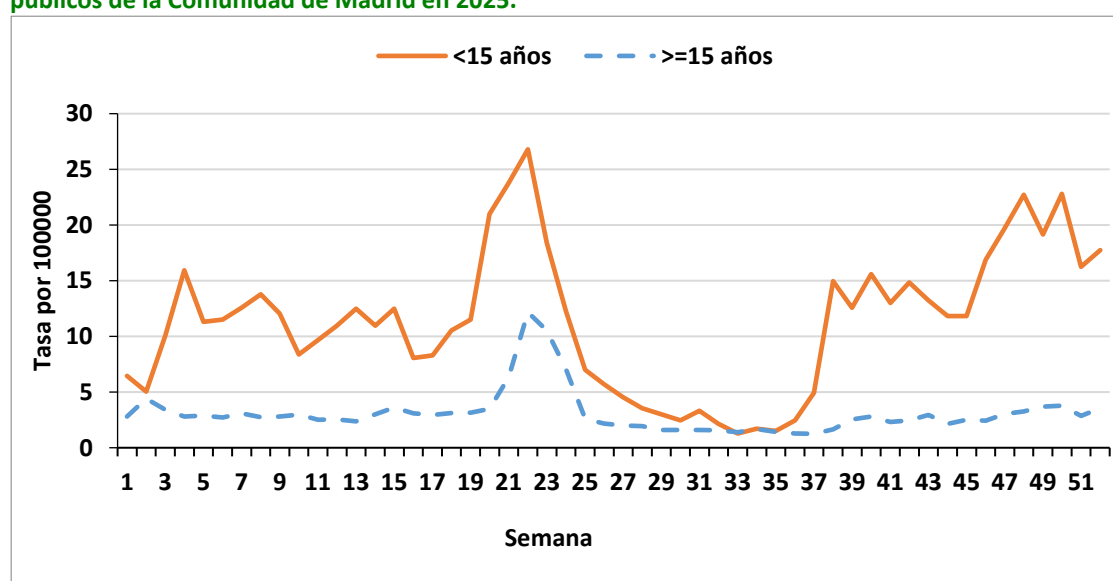


Gráfico 10. Distribución semanal de la tasa de casos de asma por edad, atendidos en urgencias de los hospitales públicos de la Comunidad de Madrid en 2025.

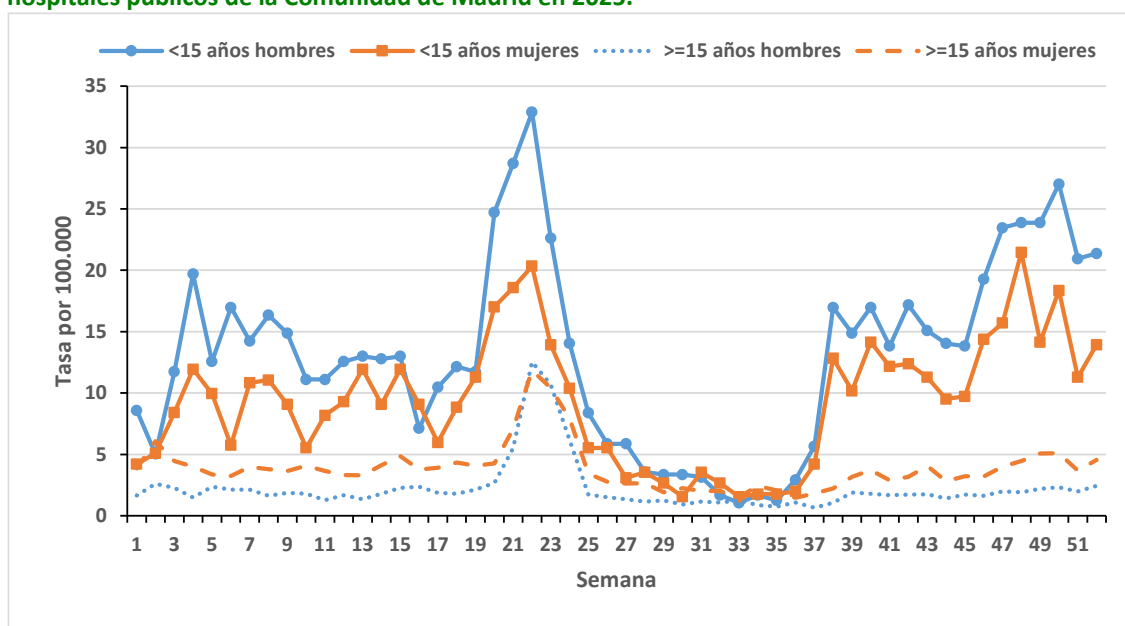


En el grupo de menores de 15 años se observan unas tasas más elevadas en varones en la mayor parte de las semanas, si bien tienen un comportamiento temporal muy similar en las mujeres. En los varones de

este grupo de edad se observan elevaciones de las tasas en cada una de las estaciones (salvo en verano), con las tasas más elevadas en la semana 4 (pico invernal con una tasa de 19,7 casos por 100.000), en la semana 22 (32,9 casos por 100.000, durante el pico primaveral), en la semana 38 (pico al inicio de otoño, con una tasa de 17,0 casos por 100.000 habitantes) y en la semana 50 (al finalizar el otoño, en el que se alcanza una tasa de 27,0 casos por 100.000). En las mujeres menores de 15 años, se observan picos similares, aunque de menor magnitud (Gráfico 11).

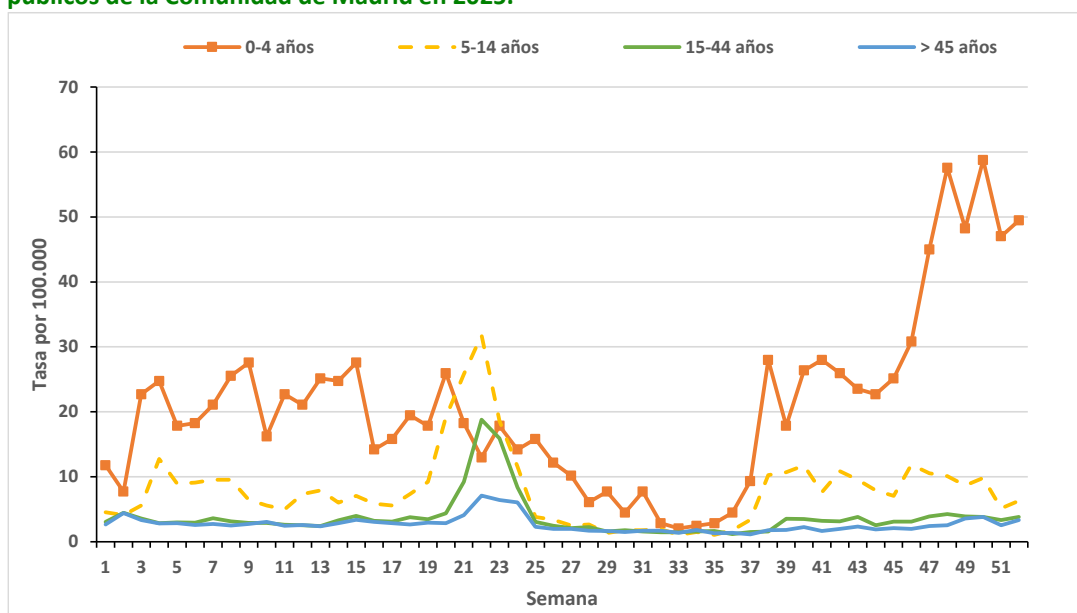
En el grupo de mayores de 15 años se observa un predominio claro de las mujeres (salvo en el pico primaveral), alcanzando sus valores más elevados ambos sexos en la semana 22 (tasa de 12,5 y 11,8, respectivamente para hombres y mujeres) (Gráfico 11).

Gráfico 11. Distribución semanal de la tasa de casos de asma por sexo y edad, atendidos en urgencias de los hospitales públicos de la Comunidad de Madrid en 2025.



Si tenemos en cuenta una mayor desagregación por grupos de edad, se observa que el grupo con las tasas más elevadas a lo largo de todo el año es el de 0 a 4 años (salvo en el pico de primavera), seguido del grupo de 5 a 14 años. En cuanto a los otros grupos de edad, los valores más elevados del grupo de 15 a 44 años se observan entre las semanas 22 y 23 (18,8 casos por 100.000), mientras que el grupo de más edad presenta su pico en la semana 22 (7,1 por 100.000) (Gráfico 12).

Gráfico 12. Distribución semanal de la tasa de casos de asma por edad, atendidos en urgencias de los hospitales públicos de la Comunidad de Madrid en 2025.



5.3. Comparación de la evolución semanal de las tasas de episodios incidentes de asma en Atención Primaria y de las tasas de casos de asma en urgencias hospitalarias

En el Gráfico 13 se puede apreciar que el perfil de la evolución semanal de las tasas de episodios de asma atendidos en Atención Primaria y en urgencias hospitalarias es muy similar en el tiempo y ofrece valores muy similares, con la excepción del pico primaveral y de las semanas finales del otoño y principio del invierno, en el que las tasas de casos de urgencias hospitalarias sobrepasan con claridad a las de los episodios atendidos en Atención Primaria. Inversamente, las tasas de episodios atendidos en Atención Primaria son algo más elevadas durante los meses de febrero y marzo (semanas 6 a 14) y desde finales de agosto a inicios de septiembre (semanas 35 a 37).

Al desagregar por grupo de edad, se observa que, en los menores de 15 años, las tasas de casos de urgencias hospitalarias por asma son superiores a las tasas de episodios de asma atendidos en Atención Primaria (Gráfico 14).

Gráfico 13. Evolución semanal de la tasa de episodios incidentes de asma en Atención Primaria y de la tasa de casos atendidos en urgencias en los hospitales públicos de la Comunidad de Madrid en 2025.

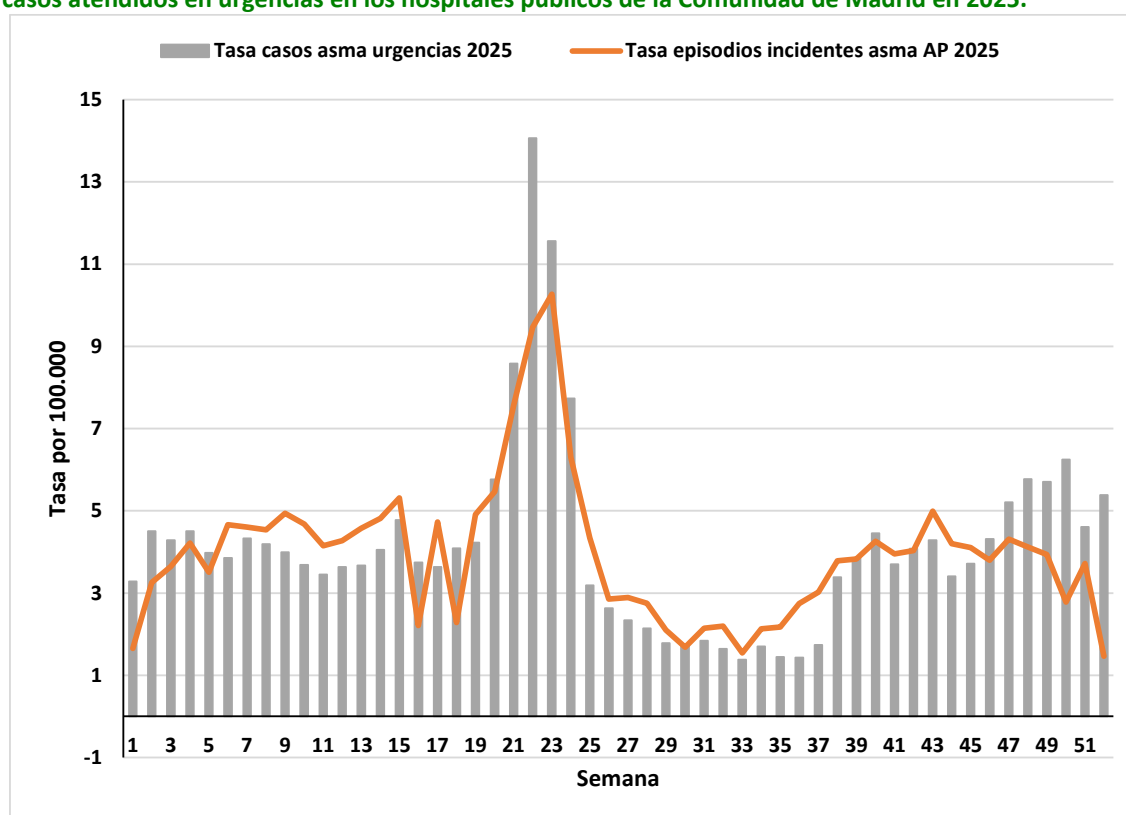
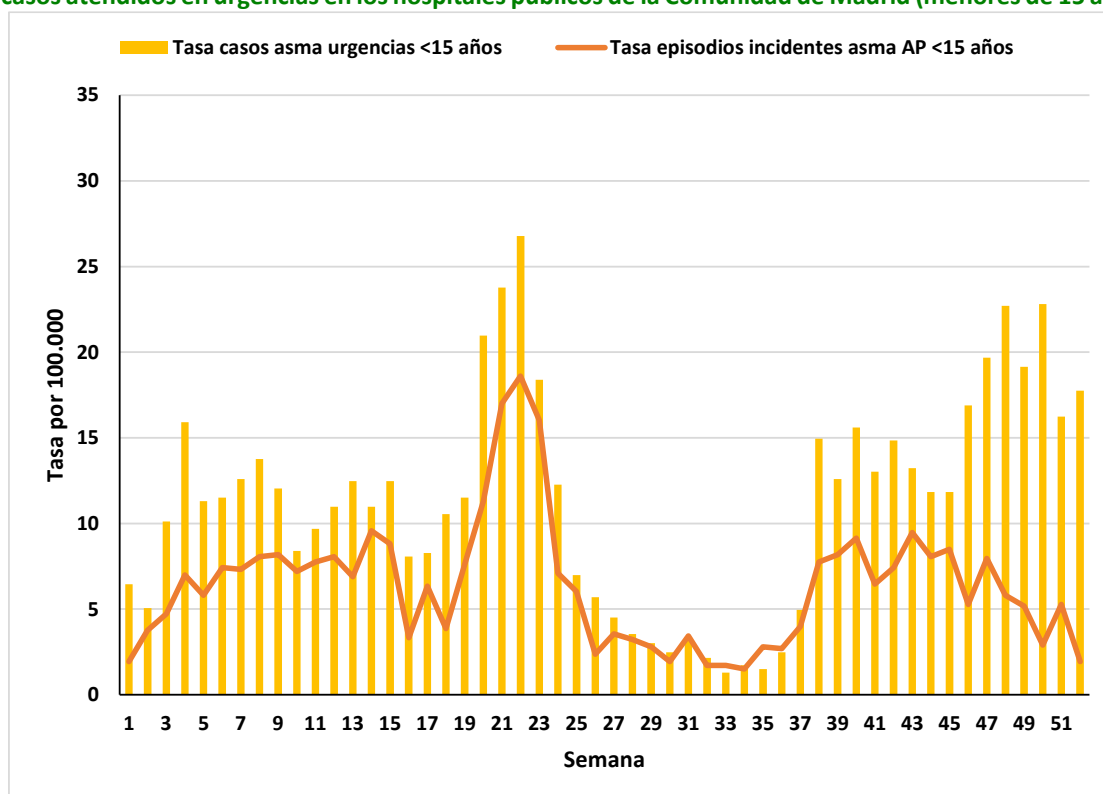
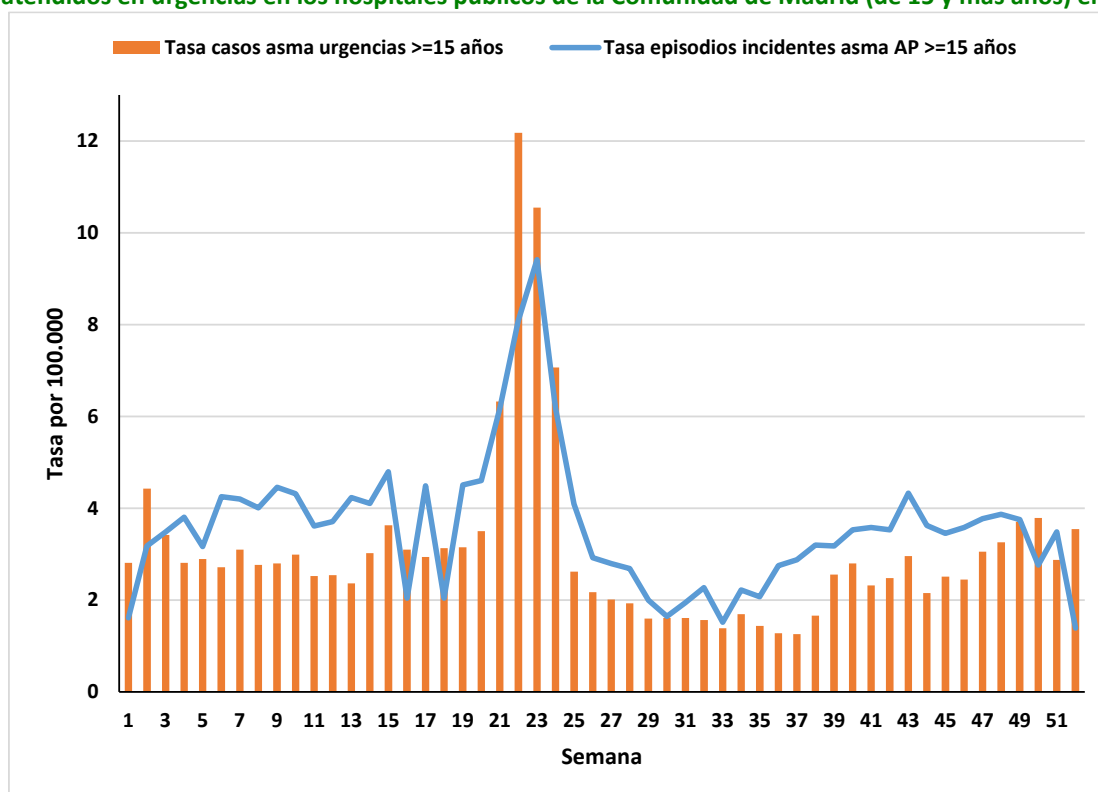


Gráfico 14. Evolución semanal de la tasa de episodios incidentes de asma en Atención Primaria y de la tasa de casos atendidos en urgencias en los hospitales públicos de la Comunidad de Madrid (menores de 15 años) en 2025.



En cuanto al grupo de 15 y más años, las tasas de casos de urgencias hospitalarias por asma se mantienen mayoritariamente a lo largo de todo el año por debajo de las tasas de episodios de asma atendidos en Atención Primaria, salvo durante las semanas del pico primaveral (Gráfico 15).

Gráfico 15. Evolución semanal de la tasa de casos incidentes de asma en Atención Primaria y de la tasa de casos atendidos en urgencias en los hospitales públicos de la Comunidad de Madrid (de 15 y más años) en 2025.



5.4. Episodios incidentes de rinitis alérgica atendidos en Atención Primaria

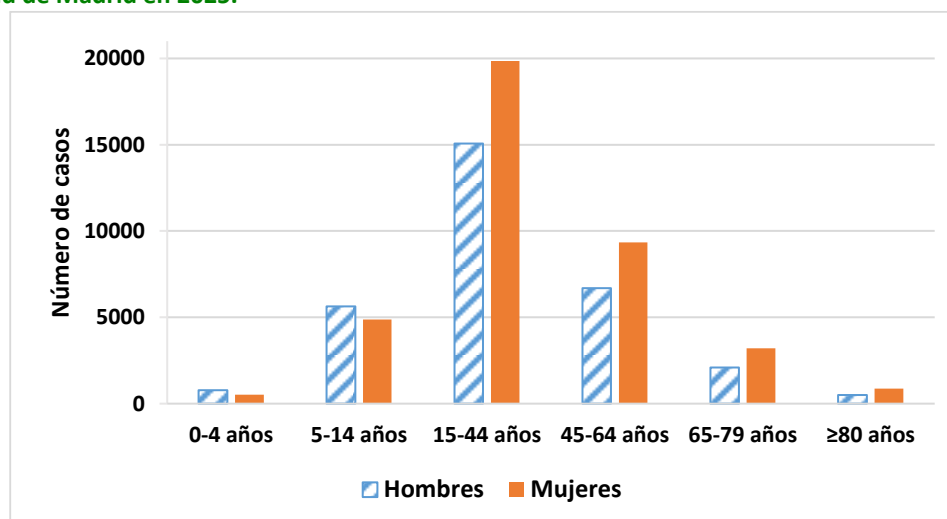
Durante el año 2025, se registraron un total de 69.408 episodios con nuevo diagnóstico de rinitis alérgica en los centros de Atención Primaria de la Comunidad de Madrid. La mayoría de los pacientes son mujeres (55,7%) y tienen más de 15 años (83,0%). La media de edad en las mujeres fue de 37,4 (IC95% 37,2-37,6) años, y en los hombres 34,1 (IC95% 33,8-34,3) años. Se trata de una diferencia estadísticamente significativa ($p<0,001$) (Tabla 3).

Tabla 3. Casos incidentes de rinitis alérgica por sexo y edad atendidos en centros de Atención Primaria de la Comunidad de Madrid en 2025.

Edad	Hombre	Mujer	Total
<15 años	6.402 (54,3%)	5.392 (45,7%)	11.794 (100%)
≥ 15 años	24.352 (42,3%)	33.262 (57,7%)	57.614 (100%)
Total	30.754 (44,3%)	38.654 (55,7%)	69.408 (100%)

Por grupos de edad y sexo, en el grupo de menores de 15 años, predominan los hombres (54,3%), mientras que, en el grupo de 15 y más años, el porcentaje de mujeres es mayor (57,7%) (Tabla 3 y Gráfico 16).

Gráfico 16. Casos incidentes de rinitis alérgica por sexo y edad atendidos en los centros de Atención Primaria de la Comunidad de Madrid en 2025.

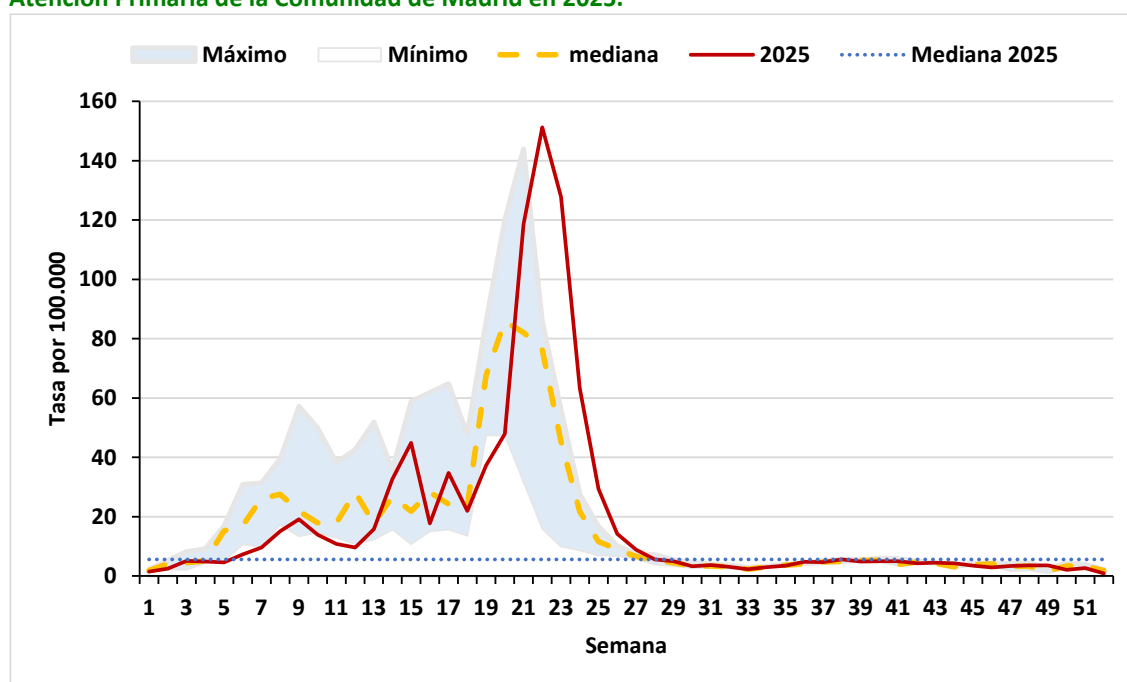


Evolución por semana

El número medio semanal de nuevos episodios de rinitis alérgica fue de 1.334,8, lo que supone una tasa anual de 965,7 episodios por 100.000 habitantes, una tasa semanal media de 18,6 episodios por 100.000 habitantes y una mediana de la tasa de episodios de 5,0 por 100.000 habitantes. El rango se sitúa entre un mínimo de 66 y un máximo de 10.871 casos semanales atendidos (percentil 25 de 256,25 y percentil 75 de 1.169,5).

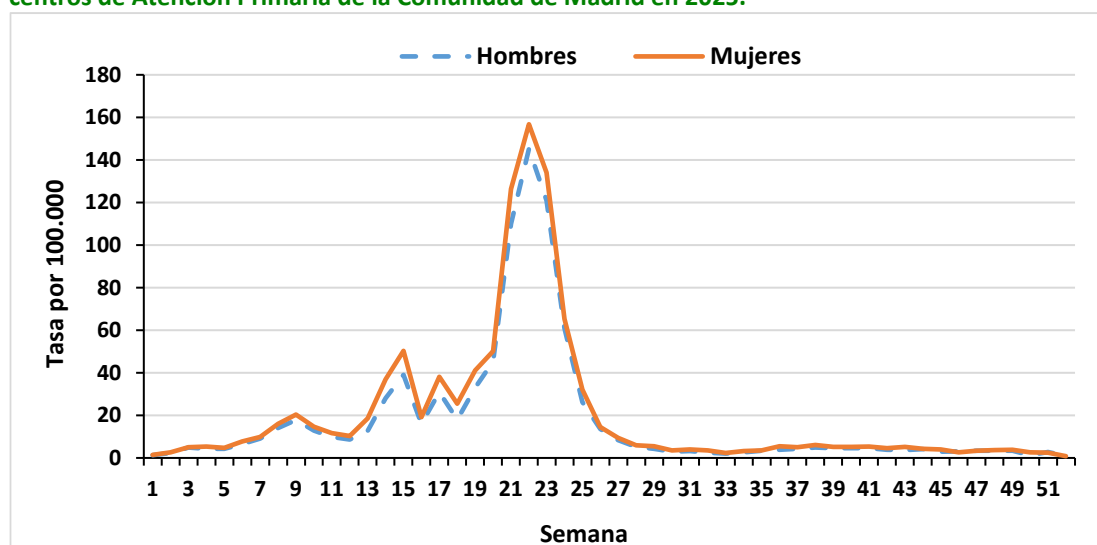
Durante el año 2025 se observa un primer ascenso muy suave de las tasas entre las semanas 8 y 10 (18 de febrero a 9 de marzo) y, tras un breve descenso, una elevación continuada entre las semanas 13 y 26 (24 de marzo a 29 de junio). Este ascenso principal del año se ve interrumpido por descensos en las semanas 16 y 18, coincidentes con la Semana Santa y el puente de mayo, y alcanza un pico en la semana 22 (con una tasa de 151,2 episodios por 100.000), con un valor superior a lo observado en los años anteriores (el valor máximo de la mediana de la tasa de los años anteriores ocurre en la semana 20 y es de 85,9 episodios por 100.000). Se observa cómo el pico máximo de 2025 es ligeramente superior en comparación con la tasa máxima del canal de años anteriores (Gráfico 17).

Gráfico 17. Evolución semanal de la tasa de episodios incidentes de rinitis alérgica atendidos en los centros de Atención Primaria de la Comunidad de Madrid en 2025.

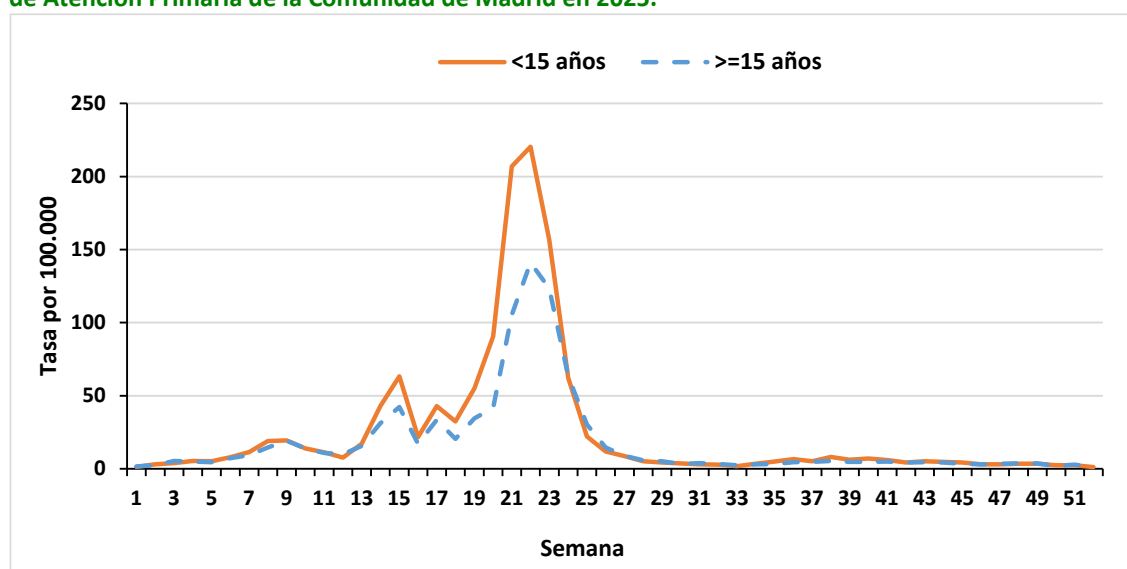


La distribución por sexo es similar para hombres y mujeres a lo largo de todas las semanas del año, con un discreto predominio de las mujeres prácticamente todo el año (Gráfico 18).

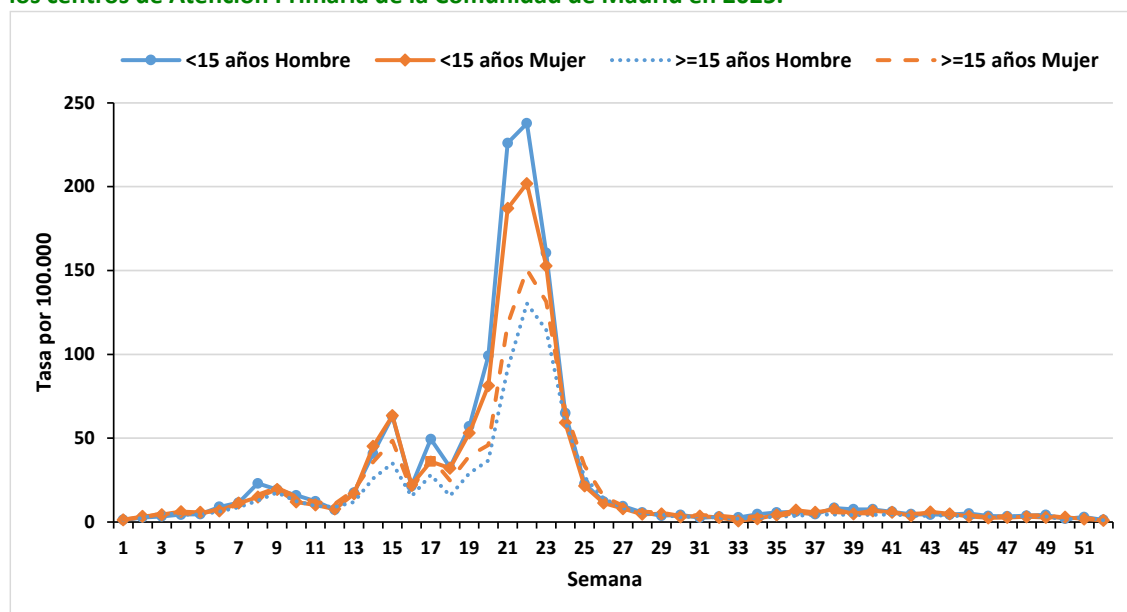
Gráfico 18. Evolución semanal de la tasa de episodios incidentes de rinitis alérgica por sexo, atendidos en centros de Atención Primaria de la Comunidad de Madrid en 2025.



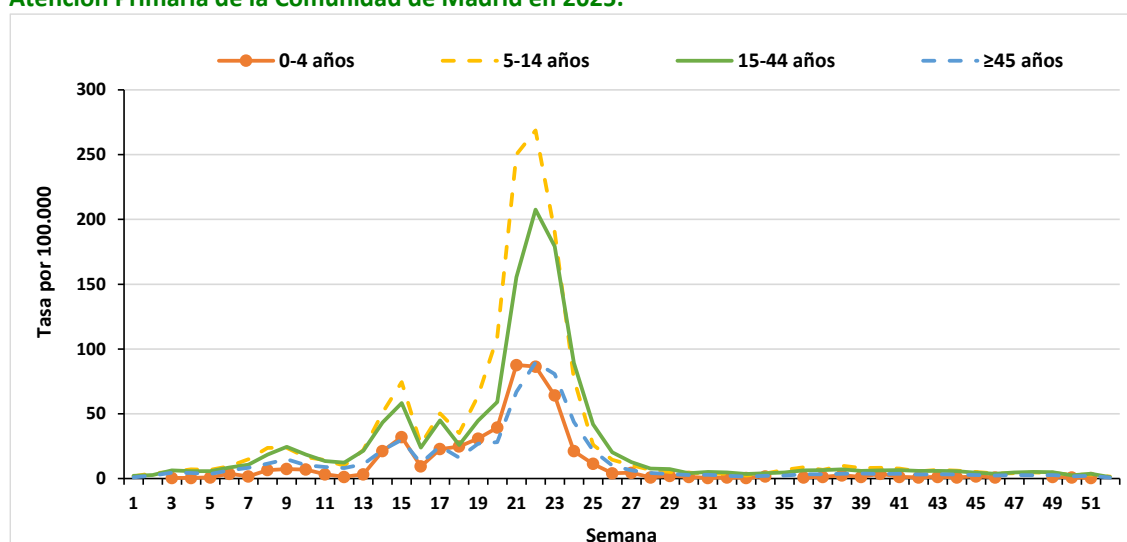
En la casi totalidad de las semanas del año se observan tasas de episodios más elevadas en menores de 15 años, lo que es especialmente notable en el pico que ocurre entre las semanas 20 y 23 (Gráfico 19).

Gráfico 19. Evolución semanal de la tasa de episodios incidentes de rinitis alérgica por edad, atendidos en centros de Atención Primaria de la Comunidad de Madrid en 2025.

Según la distribución por edad en dos categorías y sexo, se observa que existen pocas diferencias entre sexos en las tasas de los menores de 15 años a lo largo del año, salvo en las semanas de mayor incidencia (21 y 22) en las que predominan los hombres. Por el contrario, a partir de esa edad, la contribución de las mujeres es mayor en todos los picos (Gráfico 20).

Gráfico 20. Evolución semanal de la tasa de episodios incidentes de rinitis alérgica por sexo y edad, atendidos en los centros de Atención Primaria de la Comunidad de Madrid en 2025.

Por grupos de edad más detallados, se observa que el grupo que contribuye de manera mayoritaria a los distintos picos es el de 5 a 14 años, que alcanza su pico en la semana 22, seguido del grupo de 15 a 44 años (que alcanza su pico igualmente en la semana 22). El grupo de 0 a 4 años alcanza su valor máximo en la semana 21 y el grupo de edades más avanzadas alcanza su pico en la semana 22 (Gráfico 21).

Gráfico 21. Evolución semanal de la tasa de casos incidentes de rinitis alérgica por edad, atendidos en centros de Atención Primaria de la Comunidad de Madrid en 2025.

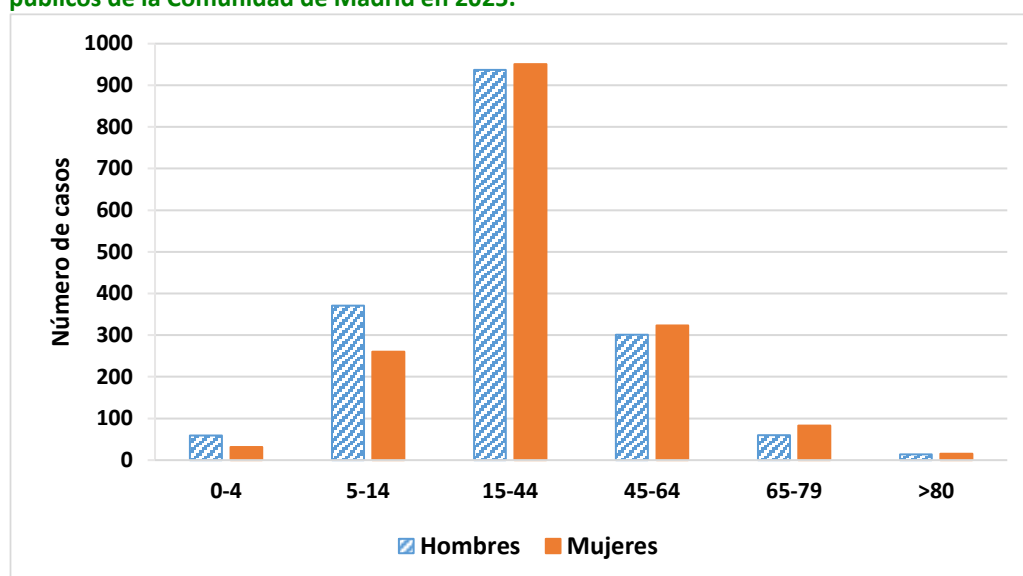
5.5. Urgencias hospitalarias atendidas por rinitis alérgica y vasomotora

Durante el año 2025 un total de 3.405 procesos fueron atendidos en urgencias diagnosticados de rinitis. Los pacientes con el diagnóstico de rinitis fueron mayoritariamente hombres, 1.742 (52,3%) y tenían 15 y más años, 2.684 (78,8%), como se ve en la Tabla 4. Ello supone una tasa anual de 47,4 casos por 100.000 habitantes.

Tabla 4. Casos de rinitis alérgica y vasomotora por sexo y edad atendidos en urgencias de hospitales públicos de la Comunidad de Madrid en 2025.

Edad	Hombre	Mujer	Total
<15 años	430 (59,6%)	291 (40,4%)	721 (100%)
≥ 15 años	1.312 (48,9%)	1.372 (51,1%)	2.684 (100%)
Total	1.742 (51,2%)	1.663 (48,8%)	3.405 (100%)

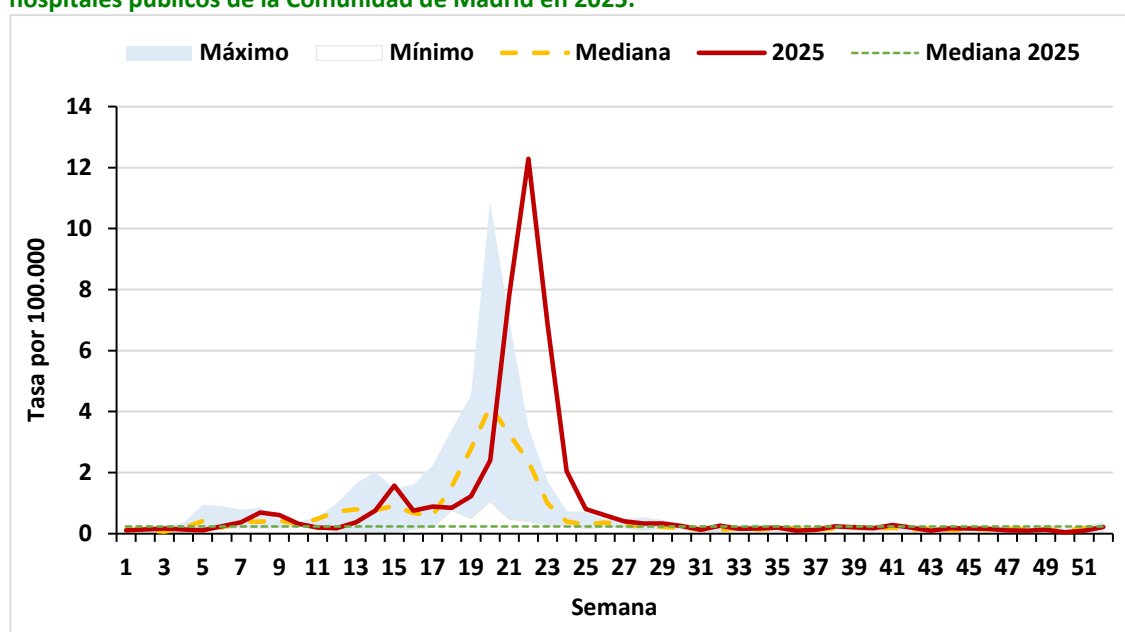
En las mujeres, la edad media es 33,3 (IC 95% 32,4-34,1) años, mientras que en los varones es 30,4 (IC95% 29,6-31,3) años. Esta diferencia es estadísticamente significativa ($p<0,001$). La edad mediana fue de 32 años en mujeres y 29 años en varones. Por grupos de edad y sexo, en menores de 15 años, el porcentaje es mayor en varones (59,6%), mientras que, a partir del grupo de edad igual o superior a 15 años, predominan las mujeres (51,1%) (Tabla 4 y Gráfico 22).

Gráfico 22. Casos de rinitis alérgica y vasomotora por sexo y edad atendidos en urgencias de los hospitales públicos de la Comunidad de Madrid en 2025.

Evolución por semana

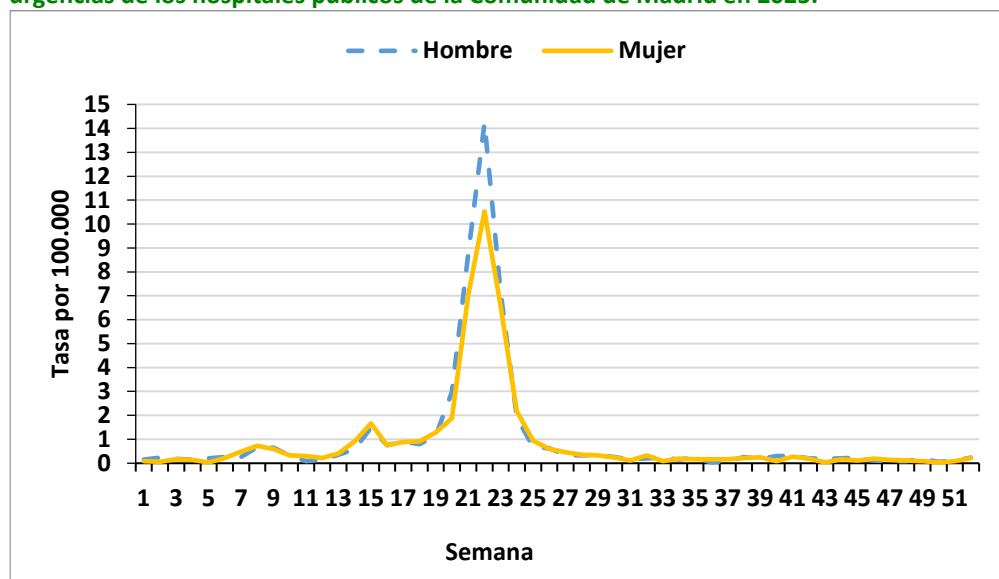
El promedio de urgencias por rinitis atendidas por semana es de 65,5 casos, con una mediana de 16,5, lo que supone una tasa media de 0,9 por 100.000 habitantes por semana y una mediana de la tasa de casos de 0,3 por 100.000 habitantes. El rango se sitúa entre un mínimo de 3 y un máximo de 883 casos semanales atendidos.

El Gráfico 23 muestra la evolución semanal de las tasas de casos y se observa una primera elevación de las tasas de urgencias, de pequeña magnitud en la semana 8 (17 a 23 de febrero). Posteriormente se observa un nuevo ascenso de la tasa en la semana 15 (7 a 13 de abril), alcanzando el valor máximo de la temporada en un pico de gran magnitud que se concentra especialmente entre las semanas 21 y 23 (19 de mayo a 1 de junio), con una tasa máxima en la semana 22 de 12,3 por 100.000. Este valor es superior al pico máximo de los años anteriores (10,9 por 100.000) y se retrasa dos semanas respecto a la mediana del valor máximo de los últimos años.

Gráfico 23. Evolución semanal de la tasa de casos de rinitis alérgica y vasomotora atendidos en urgencias de los hospitales públicos de la Comunidad de Madrid en 2025.

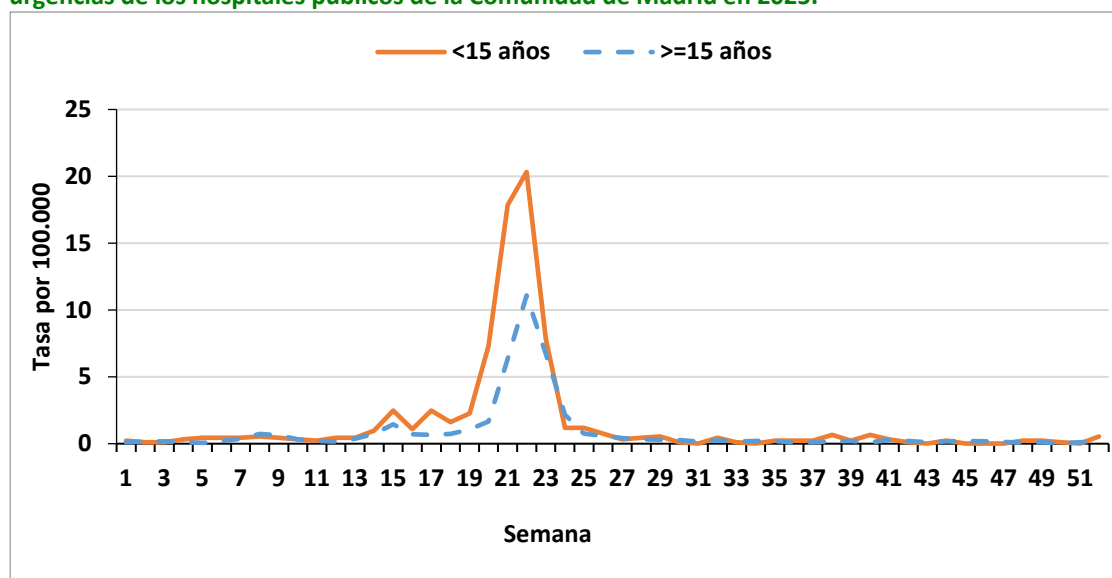
Si se analiza la distribución semanal por sexo, se aprecia una distribución similar de las tasas de ambos grupos a lo largo de todo 2025, si bien en el pico máximo sí se aprecia un predominio de los hombres (Gráfico 24).

Gráfico 24. Distribución semanal de la tasa de casos de rinitis alérgica y vasomotora por sexo, atendidos en urgencias de los hospitales públicos de la Comunidad de Madrid en 2025.



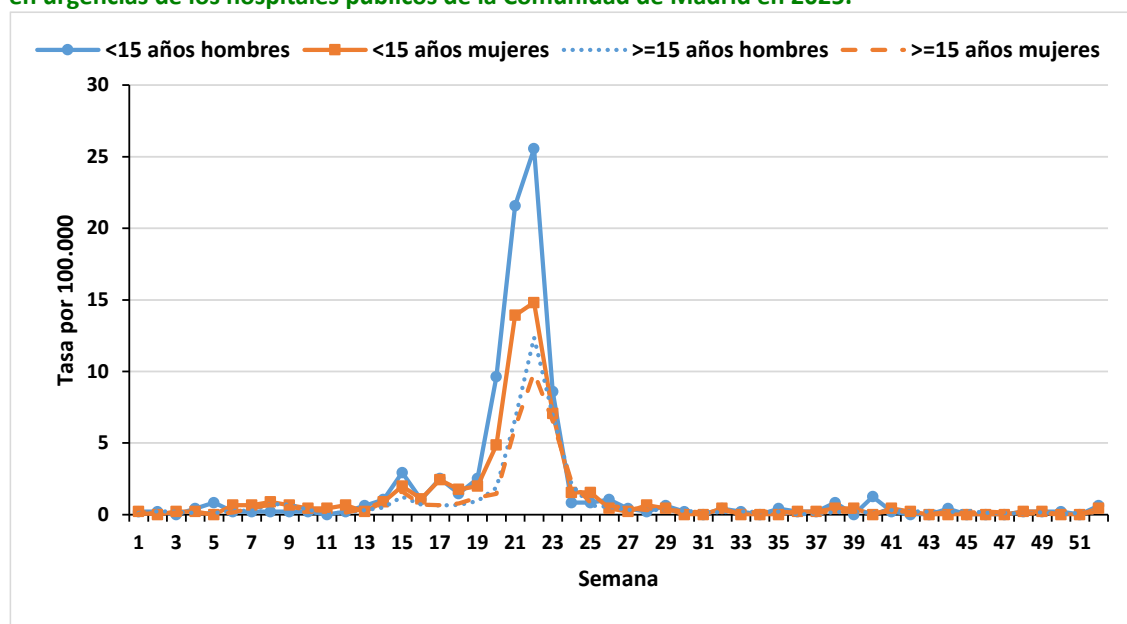
En el gráfico 25 se muestra el comportamiento según los dos grupos de edad (<15 y ≥15 años), que refleja un predominio a lo largo de todo el año de las tasas en menores de 15 años, siendo el principal componente en todos los picos, sobre todo en el primaveral. En ambos grupos de edad el pico máximo se alcanza en la semana 22.

Gráfico 25. Distribución semanal de la tasa de casos de rinitis alérgica y vasomotora por edad, atendidos en urgencias de los hospitales públicos de la Comunidad de Madrid en 2025.



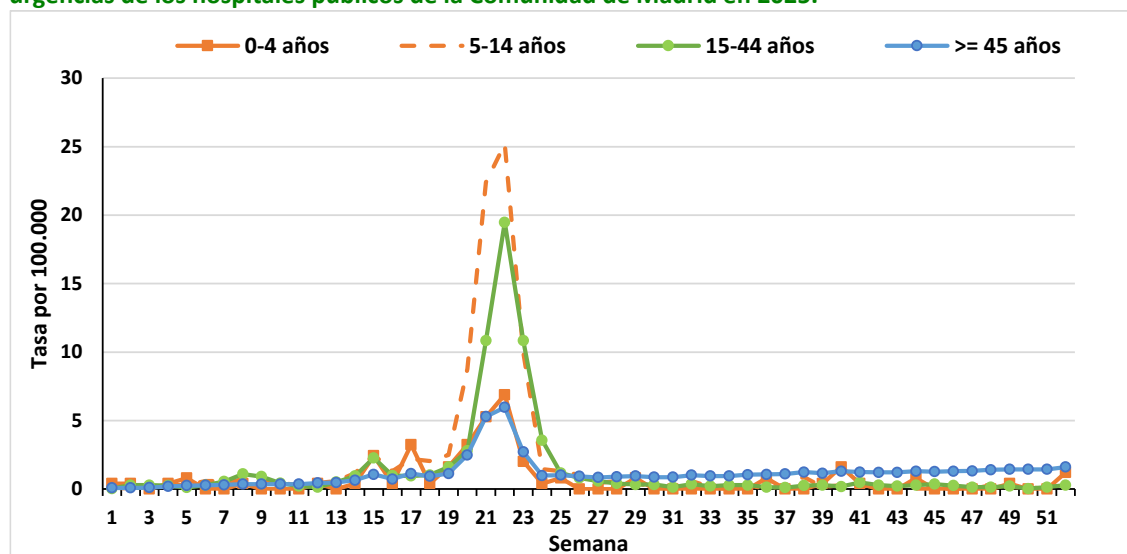
En el grupo de menores de 15 años se observan unas tasas más elevadas en varones en la mayor parte de las semanas, si bien tienen un comportamiento temporal muy similar en las mujeres. En los varones de este grupo de edad, se observa el valor máximo en la semana 22, con una tasa de 25,6 casos por 100.000. En las mujeres menores de 15 años, se observan los valores máximos de la tasa (14,8 casos por 100.000) en la misma semana. También para los mayores de 15 años se observan los picos máximos en la semana 22 (12,4 casos por 100.000, en hombres y 9,9 por 100.000, en mujeres) (Gráfico 26).

Gráfico 26. Distribución semanal de la tasa de casos de rinitis alérgica y vasomotora por sexo y edad, atendidos en urgencias de los hospitales públicos de la Comunidad de Madrid en 2025.



Si tenemos en cuenta la desagregación por grupos de edad, se observa que el principal grupo de edad que contribuye a las tasas a lo largo de todo el año es el grupo de 5 a 14 años, seguido del grupo de 15 a 44 años. En cuanto a los grupos de mayor y menor edad, presentan las tasas más elevadas también en la semana 22 (Gráfico 27).

Gráfico 27. Distribución semanal de la tasa de casos de rinitis alérgica y vasomotora por edad atendidos en urgencias de los hospitales públicos de la Comunidad de Madrid en 2025.



5.6. Asociación entre los niveles de polen y los episodios de asma y rinitis atendidos en Atención Primaria y urgencias hospitalarias

Las **cupresáceas/taxáceas** prevalecen en invierno, en especial durante las primeras semanas del año, presentando niveles mínimos durante el resto de 2025, a diferencia de otros años en los que también se observaron niveles elevados en las últimas semanas. Este año la cantidad de polen de cupresáceas registrado en la serie histórica de la Red PALINOCAM se encuentra en una posición intermedia y se relaciona, sobre todo, con un aumento en los casos de rinitis en Atención Primaria y de las urgencias por rinitis y por asma (Gráficos 28, 29 y 30).

Gráfico 28. Evolución semanal de niveles de polen de cupresáceas/taxáceas, tasa de casos incidentes de asma en Atención Primaria y tasa de casos de asma en urgencias hospitalarias en la Comunidad de Madrid en 2025.

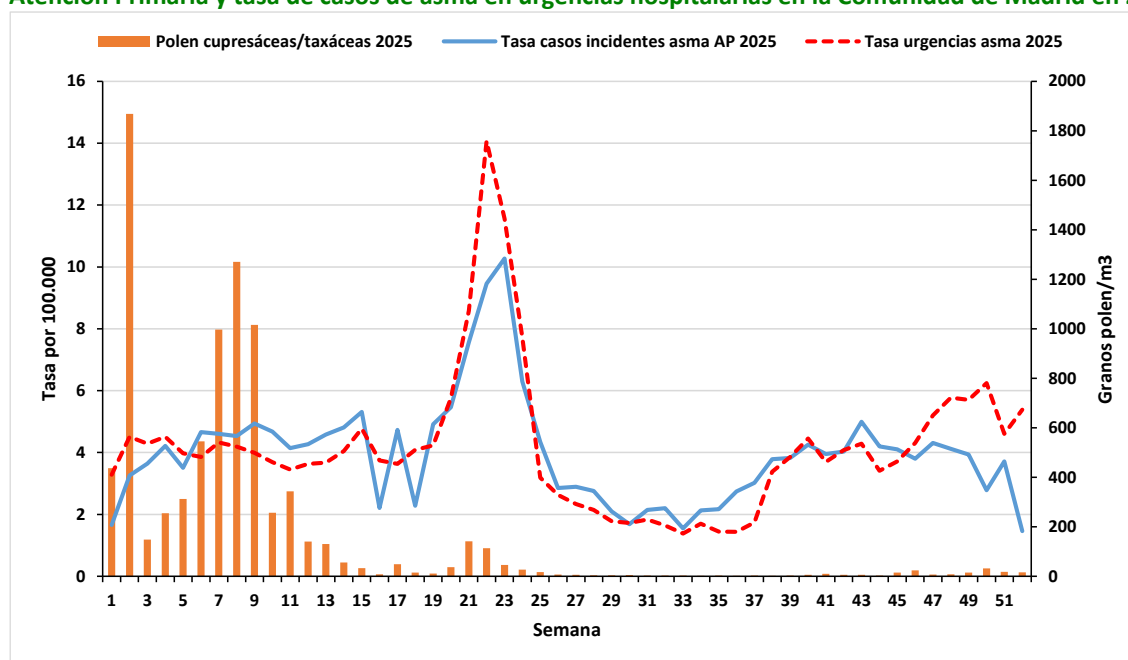


Gráfico 29. Evolución semanal de niveles de polen de cupresáceas/taxáceas y tasa de casos incidentes de rinitis en Atención Primaria en la Comunidad de Madrid en 2025.

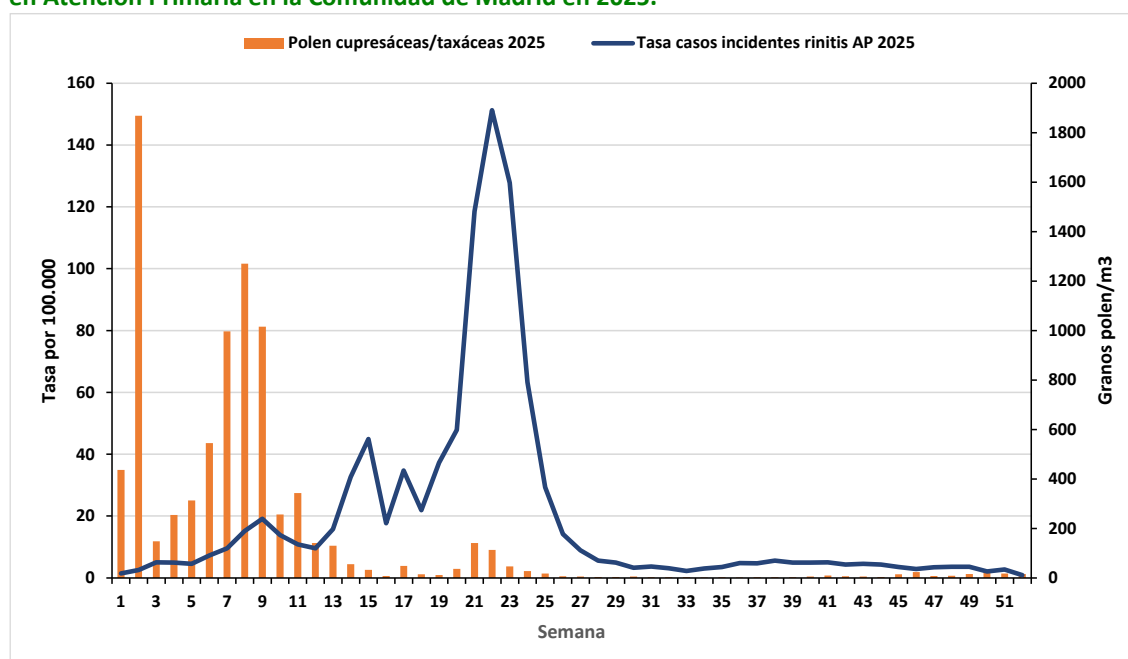
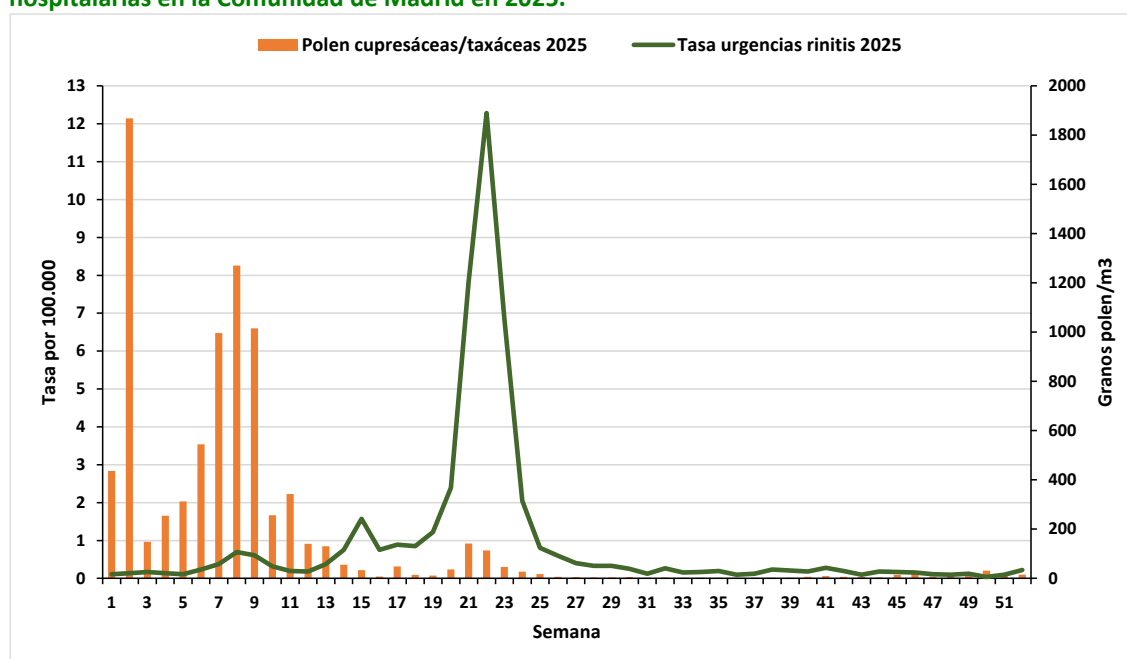


Gráfico 30. Evolución semanal de niveles de polen de cupresáceas/taxáceas y tasa de casos de rinitis en urgencias hospitalarias en la Comunidad de Madrid en 2025.

El **plátano de paseo** es, junto a las cupresáceas/taxáceas, el que contribuye con los valores de granos de polen por m³ más altos en el conjunto del año. En 2025 la cantidad de polen de plátano de paseo registrado en la serie histórica de la Red PALINOCAM se encuentra entre los años con mayores niveles (el sexto), aunque lejos del máximo histórico alcanzado en 2024. Los niveles más elevados en 2025 se registraron en las semanas 14 y 15 (31 de marzo a 13 de abril), en los que se observa una elevación de las tasas de asma y rinitis, tanto en urgencias como en Atención Primaria, si bien apenas se observa relación con los picos principales de estas patologías (Gráficos 31, 32 y 33).

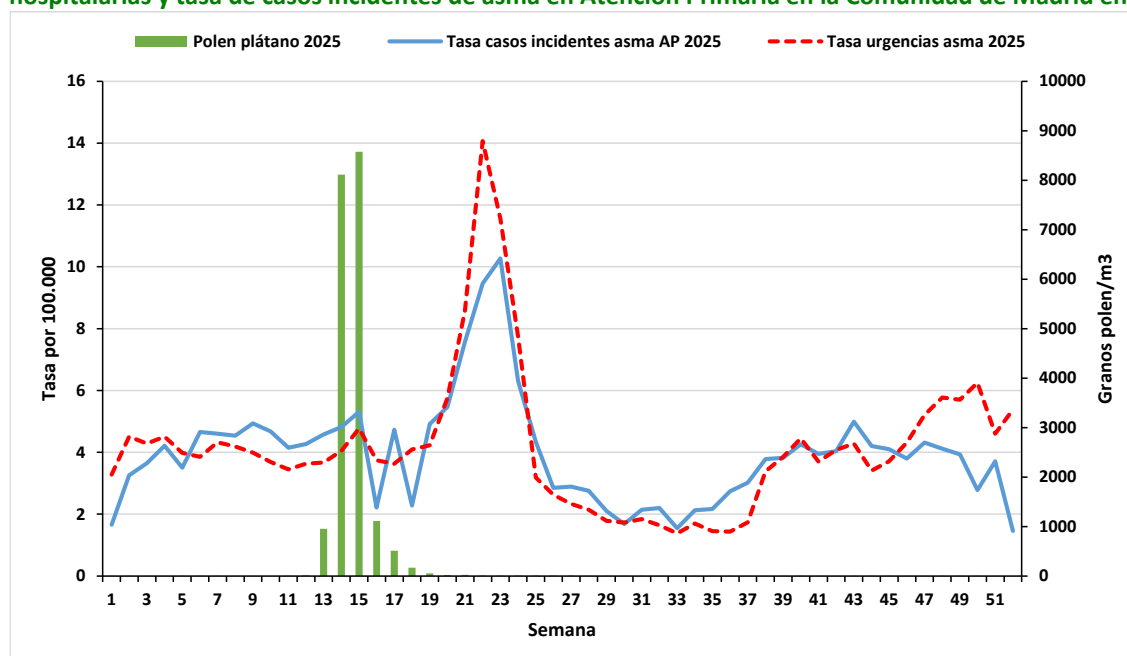
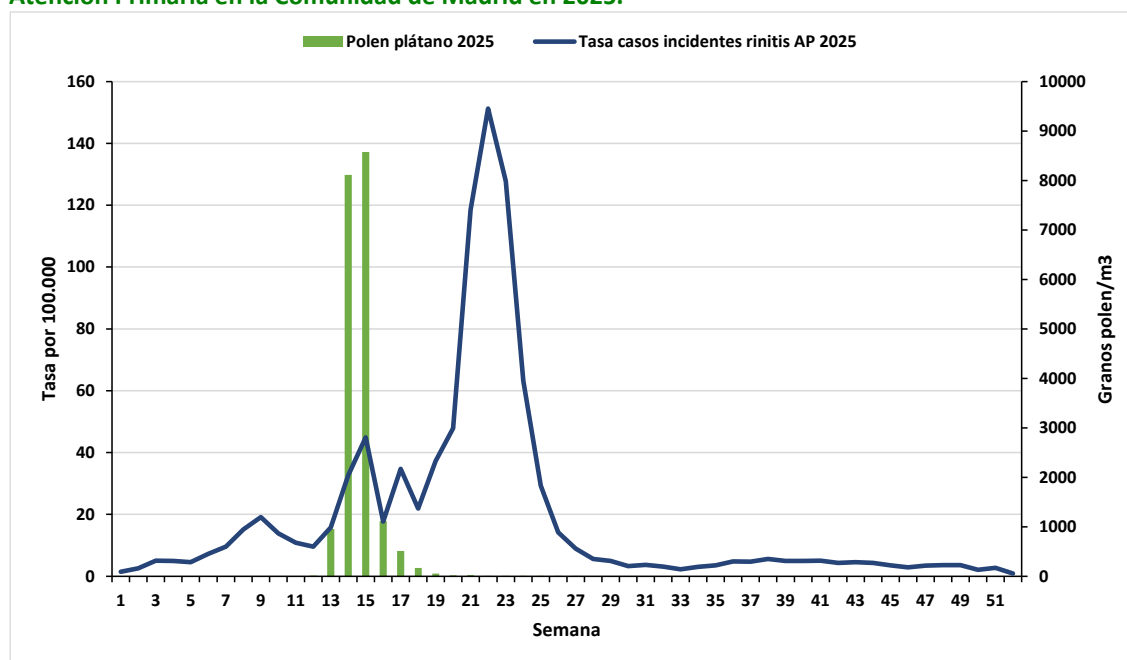
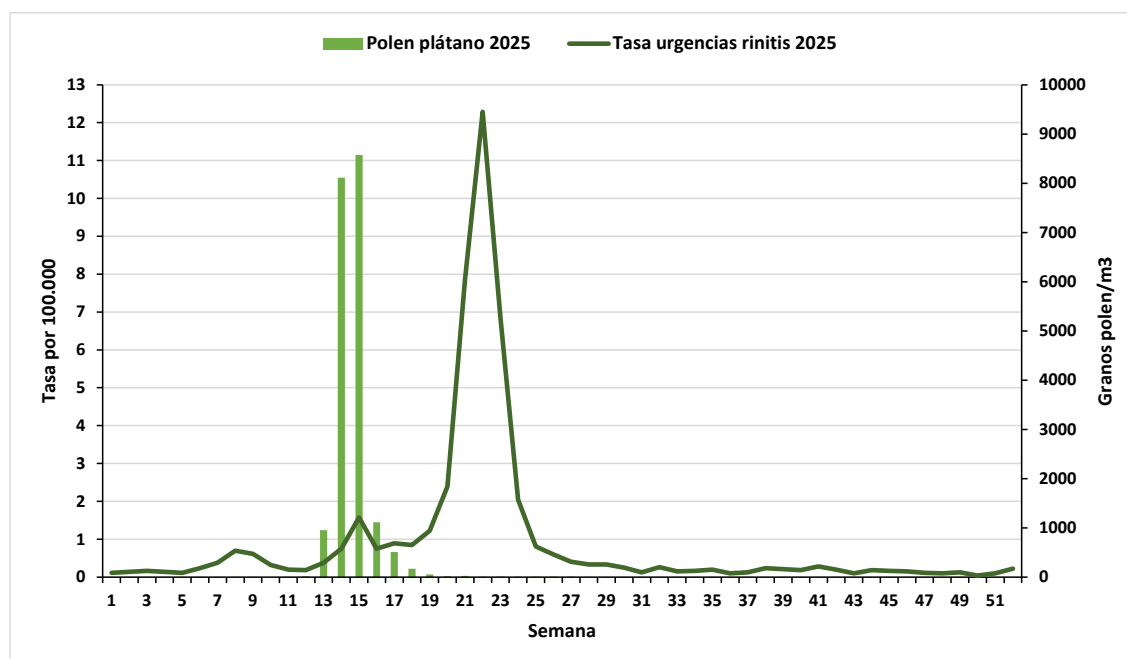
Gráfico 31. Evolución semanal de niveles de polen de plátano de paseo, tasa de casos de asma en urgencias hospitalarias y tasa de casos incidentes de asma en Atención Primaria en la Comunidad de Madrid en 2025.

Gráfico 32. Evolución semanal de niveles de polen de plátano de paseo y tasa de casos incidentes de rinitis en Atención Primaria en la Comunidad de Madrid en 2025.**Gráfico 33. Evolución semanal de niveles de polen de plátano de paseo y tasa de casos de rinitis en urgencias hospitalarias en la Comunidad de Madrid en 2025.**

El **plantago** aparece algo después que el plátano de paseo, manteniéndose elevado durante un periodo bastante prolongado (entre las semanas 16 y 24). Se observa una relación con la fase de ascenso inicial de los picos primaverales de asma y rinitis, tanto para los casos de urgencias, como para los episodios incidentes en Atención Primaria (Gráficos 34, 35 y 36).

Gráfico 34. Evolución semanal de niveles de polen de plantago, tasa de casos de asma en urgencias hospitalarias y tasa de casos incidentes de asma en Atención Primaria en la Comunidad de Madrid en 2025.

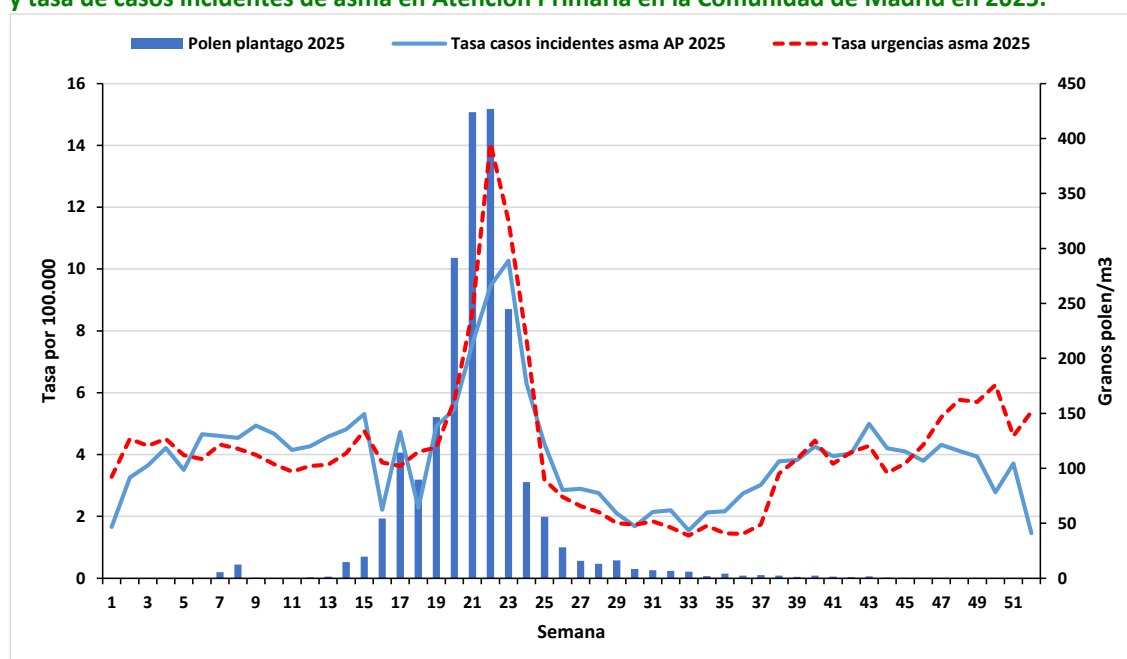


Gráfico 35. Evolución semanal de niveles de polen de plantago y tasa de casos incidentes de rinitis en Atención Primaria en la Comunidad de Madrid en 2025.

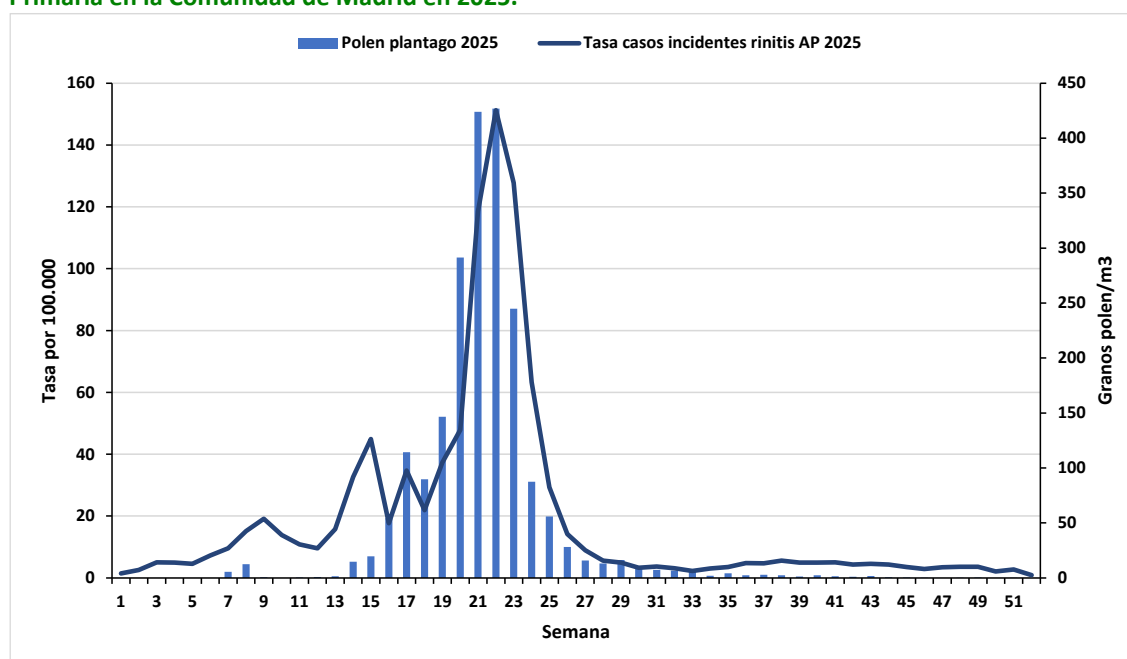
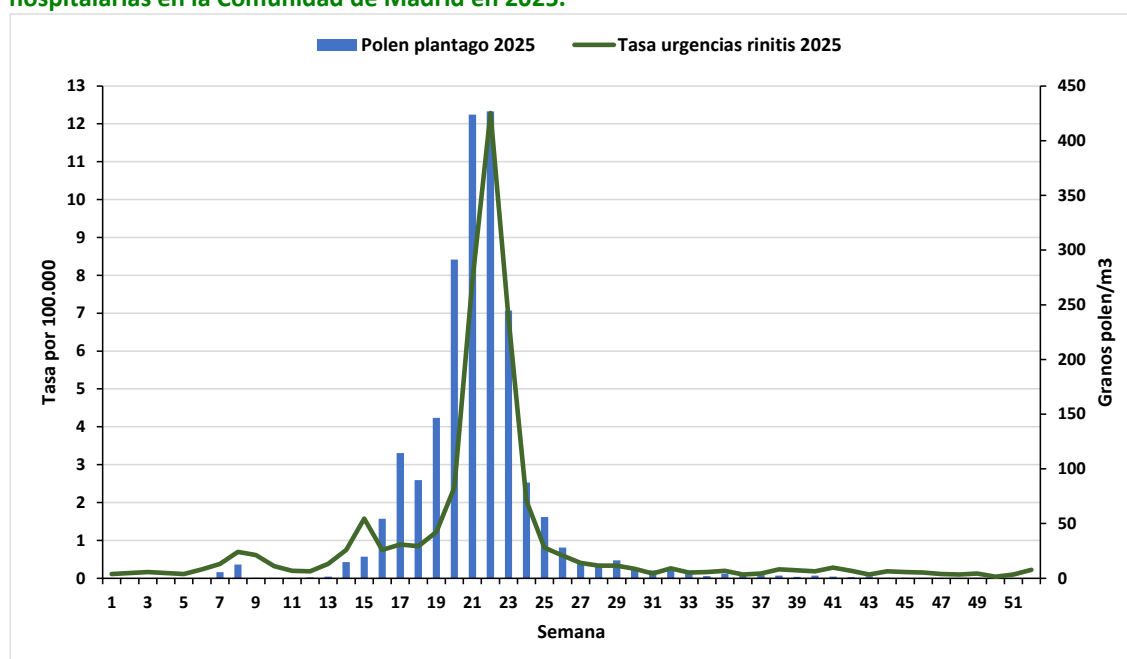


Gráfico 36. Evolución semanal de niveles de polen de plantago y tasa de casos de rinitis en urgencias hospitalarias en la Comunidad de Madrid en 2025.

La cantidad de polen total de **gramíneas** en 2025 ha sido la más elevada registrada en la serie histórica de la Red PALINOCAM (superando al año 1998, que era hasta ahora en el que se había registrado el valor máximo). Se encuentran elevadas durante un período bastante extenso en 2025, especialmente entre las semanas 19 y 26 (5 de mayo a 29 de junio), alcanzando sus valores máximos entre las semanas 22 y 23 (26 de mayo a 8 de junio). Coincide con los valores más elevados de casos incidentes de rinitis en Atención Primaria y de urgencias hospitalarias por asma y por rinitis, así como con la primera fase del pico de casos incidentes de asma en Atención Primaria (Gráficos 37, 38 y 39).

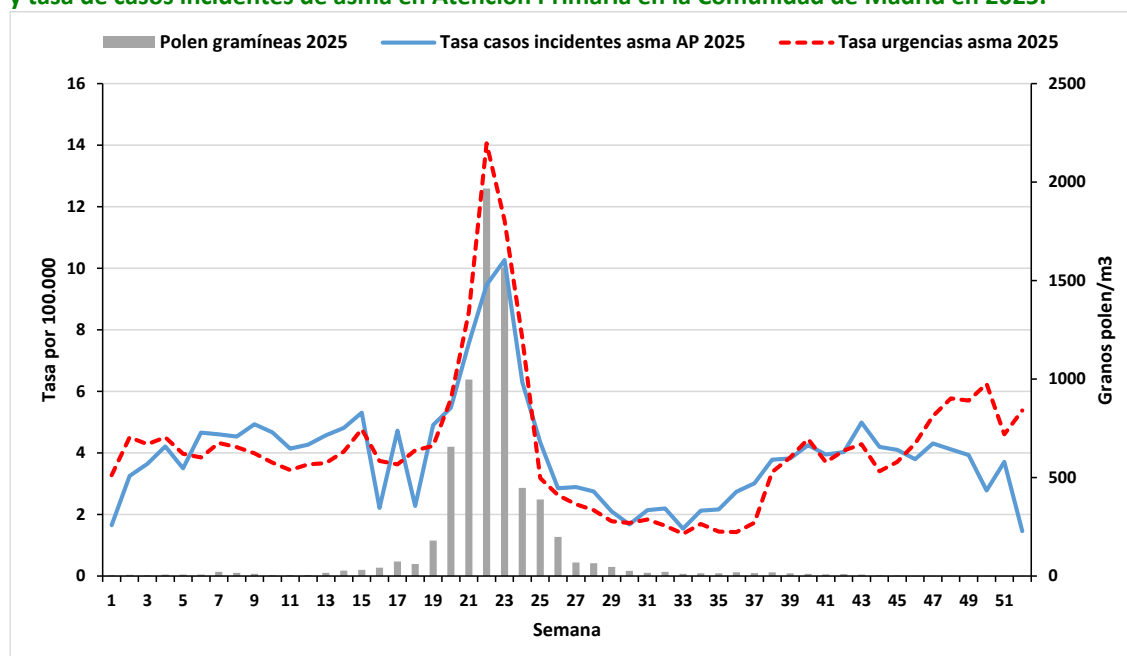
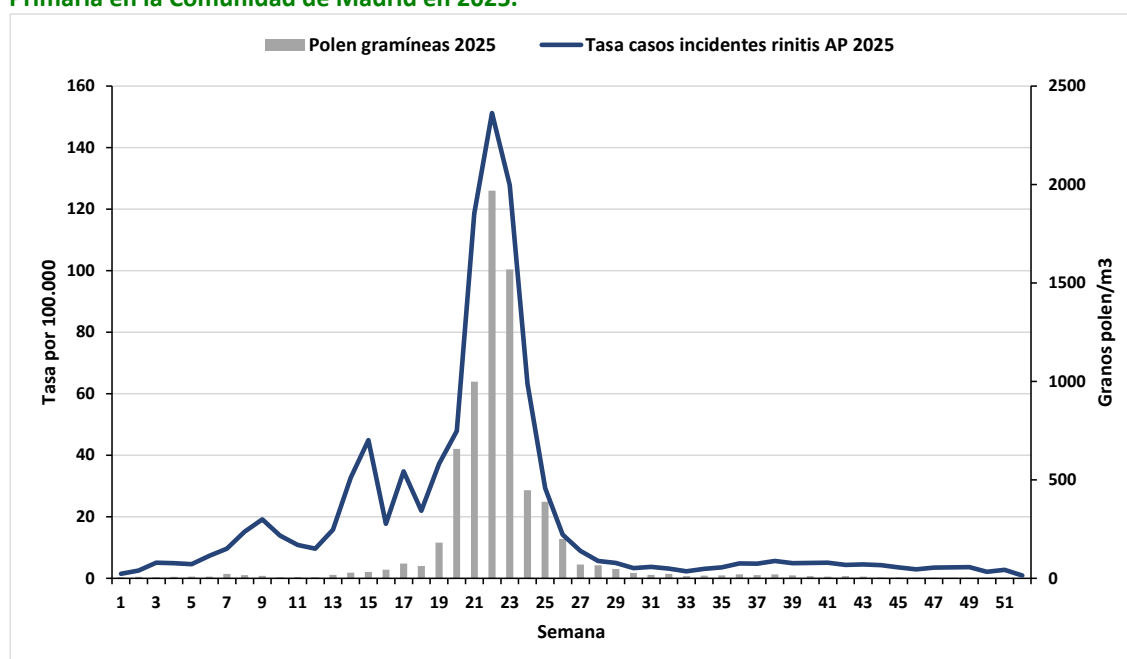
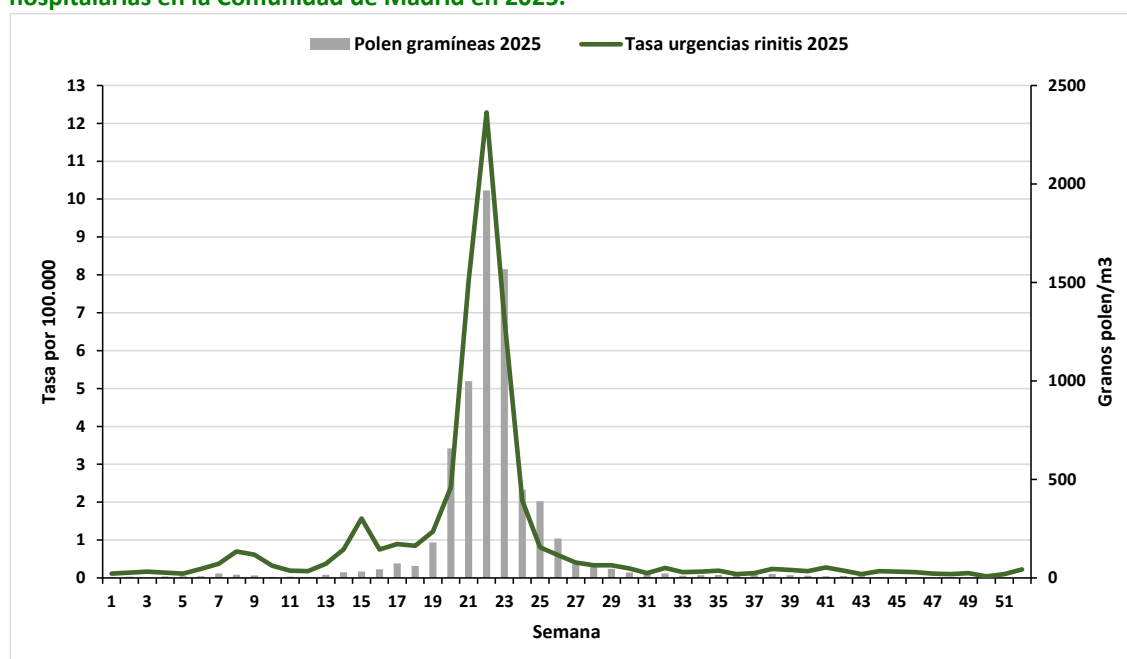
Gráfico 37. Evolución semanal de niveles de polen de gramíneas, tasa de casos de asma en urgencias hospitalarias y tasa de casos incidentes de asma en Atención Primaria en la Comunidad de Madrid en 2025.

Gráfico 38. Evolución semanal de niveles de polen de gramíneas y tasa de casos incidentes de rinitis en Atención Primaria en la Comunidad de Madrid en 2025.**Gráfico 39. Evolución semanal de niveles de polen de gramíneas y tasa de casos de rinitis en urgencias hospitalarias en la Comunidad de Madrid en 2025.**

La cantidad de polen total de **olivo** en 2025 ha sido la más elevada registrada en la serie histórica de la Red PALINOCAM (superando al año 2021, que era hasta ahora en el que se había registrado el valor máximo). Se concentra entre las semanas 18-25 (28 de abril a 22 de junio), desapareciendo prácticamente el resto del año. De manera similar a las gramíneas, se corresponde con los valores más elevados de casos incidentes de rinitis en Atención Primaria y de urgencias hospitalarias por asma y por rinitis, así como con la primera fase del pico de casos incidentes de asma en Atención Primaria (Gráficos 40, 41 y 42).

Gráfico 40. Evolución semanal de niveles de polen de olivo, tasa de casos de asma en urgencias hospitalarias y tasa de casos incidentes de asma en Atención Primaria en la Comunidad de Madrid en 2025.

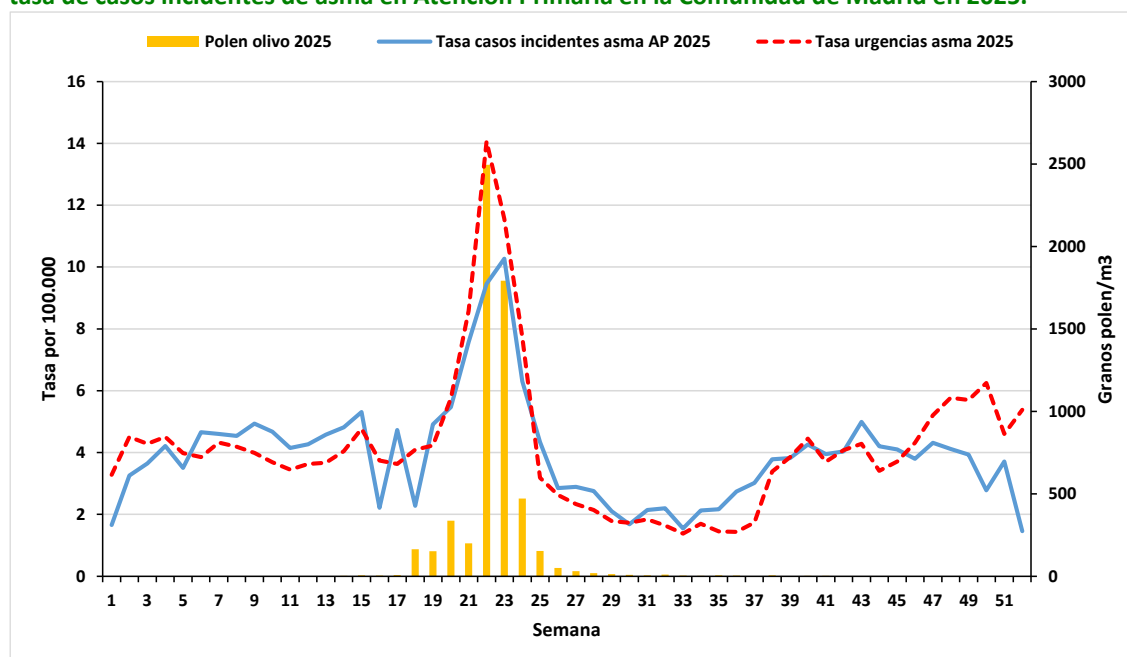


Gráfico 41. Evolución semanal de niveles de polen de olivo y tasa de casos incidentes de rinitis en Atención Primaria en la Comunidad de Madrid en 2025.

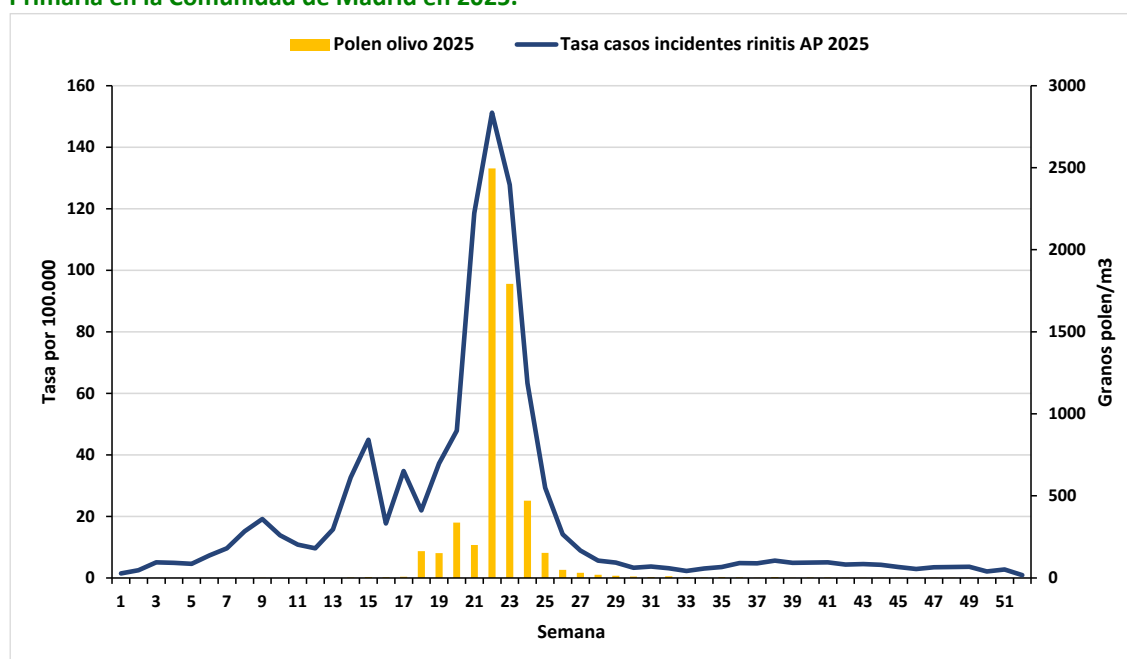
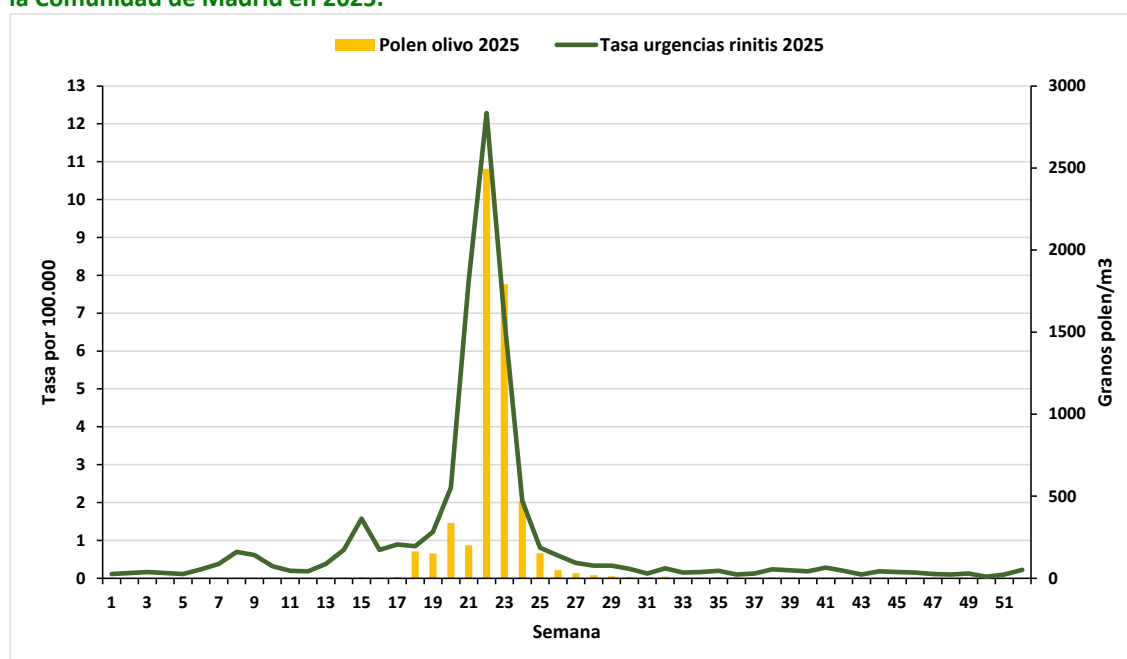


Gráfico 42. Evolución semanal de niveles de polen de olivo y tasa de casos de rinitis en urgencias hospitalarias en la Comunidad de Madrid en 2025.

Al integrar los 5 tipos de polen seleccionados, se observa que, en 2025, el pico primaveral principal de casos de asma y rinitis en urgencias y en Atención Primaria se nutre de los niveles de polen de olivo, gramíneas y plátano, fundamentalmente, mientras que los niveles de polen de cupresáceas/taxáceas coinciden con el pico de casos de rinitis que se observan entre las semanas 8 y 9 (Gráficos 43, 44 y 45).

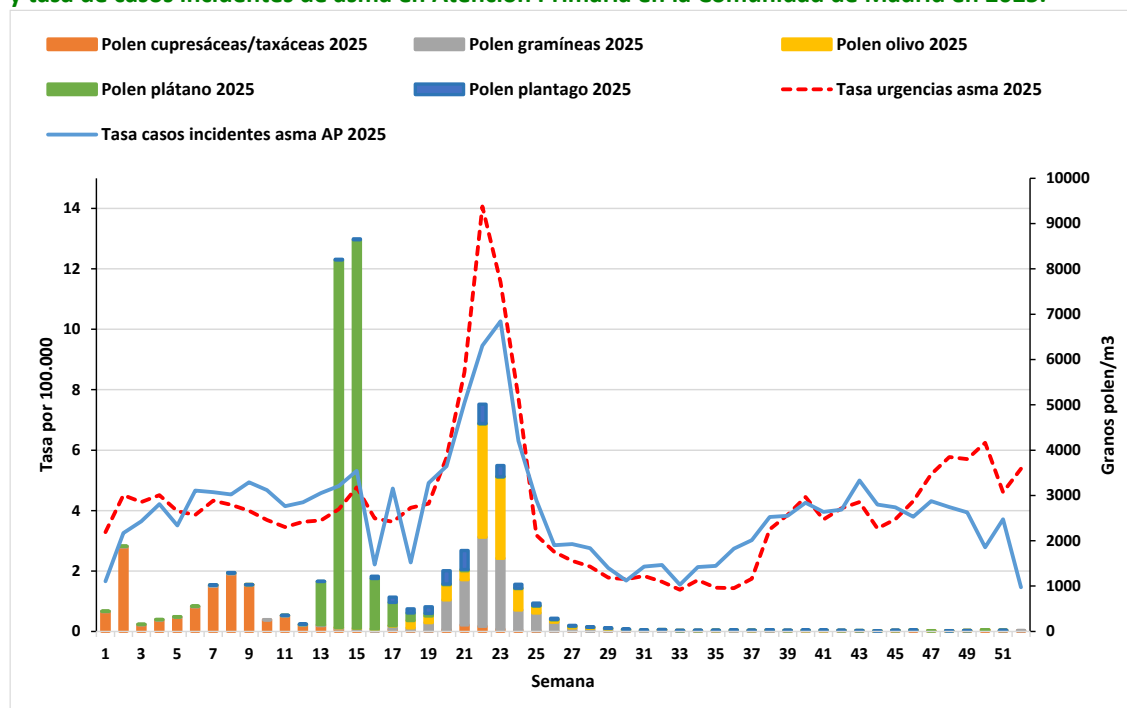
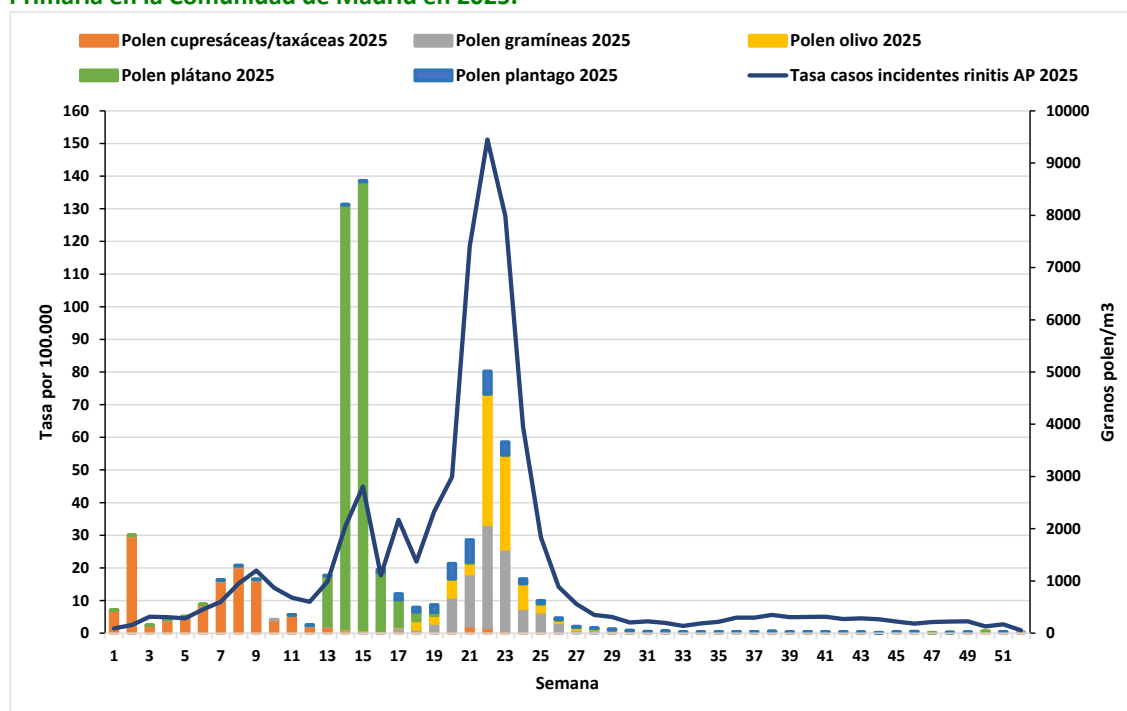
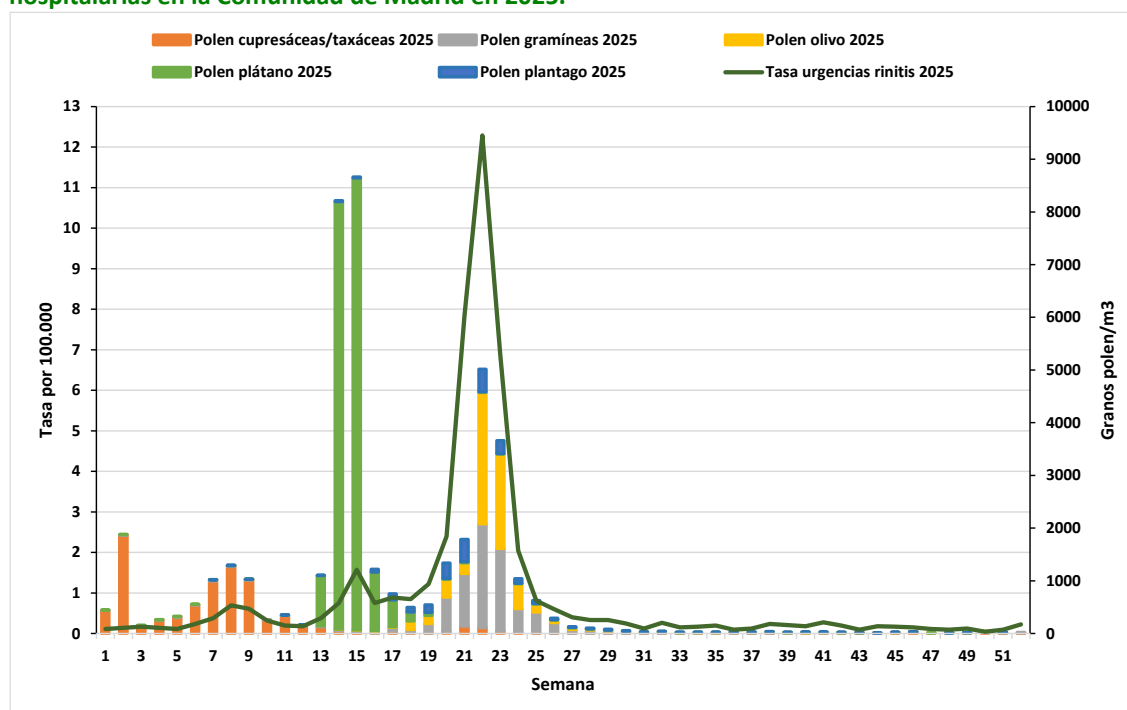
Gráfico 43. Evolución semanal de niveles de polen de cinco tipos, tasa de casos de asma en urgencias hospitalarias y tasa de casos incidentes de asma en Atención Primaria en la Comunidad de Madrid en 2025.

Gráfico 44. Evolución semanal de niveles de polen de cinco tipos y tasa de casos incidentes de rinitis en Atención Primaria en la Comunidad de Madrid en 2025.**Gráfico 45. Evolución semanal de niveles de polen de cinco tipos y tasa de casos de rinitis en urgencias hospitalarias en la Comunidad de Madrid en 2025.**

5.7. Correlación entre indicadores asistenciales semanales y niveles de polen

En la tabla 5 se presenta la correlación entre niveles de polen por semana y casos atendidos de asma o rinitis alérgica en el primer semestre de 2025. Se observa correlación lineal significativa muy fuerte entre gramíneas, olivo y plantago, y los casos incidentes de asma y de rinitis atendidos en AP.

Se observa correlación lineal significativa muy fuerte entre gramíneas, olivo y plantago, y las urgencias hospitalarias por asma y por rinitis.

Tabla 5. Correlación entre niveles de polen, número semanal de visitas a urgencias y número semanal de episodios atendidos en centros de Atención Primaria en el primer semestre de 2025. Comunidad de Madrid.

	AP	Urgencias	AP	Urgencias
	Asma	Asma	Rinitis alérgica	Rinitis alérgica vasomotora
	Coefficiente de correlación (p)	Coefficiente de correlación (p)	Coefficiente de correlación (p)	Coefficiente de correlación (p)
Cupresáceas	-0,1810 (0,3762)	-0,1573 (0,4428)	-0,3276 (0,1023)	-0,2303 (0,2578)
Plátano de paseo	0,0212 (0,9180)	-0,0838 (0,6841)	0,0296 (0,8858)	-0,0624 (0,7621)
Plantago	0,7227 (0,0000)*	0,8093 (0,0000)*	0,8980 (0,0000)*	0,9028 (0,0000)*
Gramíneas	0,8528 (0,0000)*	0,9451 (0,0000)*	0,9481 (0,0000)*	0,9574 (0,0000)*
Olivo	0,7920 (0,0000)*	0,9261 (0,0000)*	0,8496 (0,0000)*	0,8801 (0,0000)*

*Significación estadística

Si restringimos el análisis de correlación únicamente a las semanas en las que existen elevaciones relevantes en el nivel de los dos tipos de polen cuya distribución temporal es diferente a la de la mayor parte de los otros tipos de polen (cupresáceas y plátano de paseo), los resultados se modifican ligeramente.

En el caso de las cupresáceas (cuyas concentraciones de polen se encuentran elevadas en 2025 desde el inicio del año hasta la semana 13), se observa una mayor correlación con los casos de rinitis y de asma en urgencias, durante esas semanas, pero que no alcanza la significación estadística. Ésta únicamente se alcanza, para los casos de rinitis en urgencias, si se restringe el análisis a las semanas 3 a 13.

Tabla 6. Correlación entre niveles de polen de cupresáceas/taxáceas, número semanal de visitas a urgencias y número semanal de episodios atendidos en centros de Atención Primaria en 2025. Comunidad de Madrid.

	AP	Urgencias	AP	Urgencias
	Asma	Asma	Rinitis alérgica	Rinitis alérgica vasomotora
	Coefficiente de correlación (p)	Coefficiente de correlación (p)	Coefficiente de correlación (p)	Coefficiente de correlación (p)
Cupresáceas (semanas 1-13)	-0,0075 (0,9806)	0,5069 (0,0771)	0,0158 (0,9592)	0,3800 (0,2002)
Cupresáceas (semanas 3-13)	0,5072 (0,1113)	0,3549 (0,2842)	0,4615 (0,1530)	0,8210 (0,0019)*

*Significación estadística

En cuanto al plátano de paseo, al restringir el análisis de correlación a las semanas en la que está presente este tipo polínico en concentraciones elevadas, no se observa que la relación con ninguno de los eventos estudiados alcance la significación estadística. Sin embargo, aunque no sea estadísticamente significativa (probablemente debido a la brevedad del periodo), la correlación que existe entre el polen de plátano de paseo y los episodios de urgencias por asma durante las semanas 13 a 17 es muy elevada (0,86), si bien, la magnitud del pico de urgencias por asma que ocurre en esas semanas es muy inferior al pico primaveral posterior.

Tabla 7. Correlación entre niveles de polen de plátano de paseo, número semanal de visitas a urgencias y número semanal de episodios atendidos en centros de Atención Primaria en 2025. Comunidad de Madrid.

	AP	Urgencias	AP	Urgencias
	Asma	Asma	Rinitis alérgica	Rinitis alérgica vasomotora
	Coefficiente de correlación (p)	Coefficiente de correlación (p)	Coefficiente de correlación (p)	Coefficiente de correlación (p)
Plátano paseo (semanas 13-17)	0,5237 (0,3651)	0,8625 (0,0600)	0,6990 (0,1891)	0,6256 (0,2590)

6. DISCUSIÓN

6.1. Episodios incidentes de asma atendidos en Atención Primaria

Las tasas más elevadas de primeros episodios de asma se observan en el **grupo de edad de 5 a 14 años** y, en menor medida, en el **grupo de menores de 5 años**. Estos dos grupos de edad son los que contribuyen en mayor medida a todos los picos que ocurren a lo largo del año. El grupo de 5 a 14 años es el que predomina durante la mayor parte de las semanas, especialmente en primavera (donde se observan las tasas más elevadas), siendo similares las tasas de estos dos grupos de edad durante el otoño y el invierno. **También el grupo de 15 a 44 años** contribuye de manera destacada al principal pico del año, en primavera.

Los varones presentan tasas más elevadas en los grupos de edad jóvenes a lo largo de todo el año, si bien las mujeres contribuyen también, con elevaciones de menor magnitud, a la formación de los distintos picos.

El tercer grupo de edad que presenta tasas más elevadas a lo largo de todo el año es el **de 15 a 44 años**, en el que se observan tasas más elevadas en el pico de primavera. De hecho, es este grupo de edad el que aporta (en números absolutos) mayor número de episodios de asma y, al ser el segundo que contiene mayor población (aproximadamente, un 38%), tiene una mayor influencia en las tasas globales que los grupos de edad más jóvenes, si no se desagregan por grupos de edad. Esta es la razón fundamental de por qué no parecen existir apenas picos en la segunda mitad del año, ya que estos picos se forman a partir de los casos que ocurren en la población menor de 15 años, que tiene menos peso (aproximadamente, un 13% de la población) en el perfil global de las tasas, cuando no se desagregan por edad.

En los grupos de edad a partir de 15 años se observa un claro predominio de las mujeres.

En el patrón estacional de las tasas de incidencia de casos de asma asistido en AP en 2025 destaca el pico primaveral muy prominente, que sobrepasa el valor máximo de los últimos años y que aparece en la semana 23, con dos semanas de retraso respecto a años anteriores.

6.2. Urgencias hospitalarias atendidas por asma

Las tasas más elevadas se observan en el **grupo de edad de 0 a 4 años**, a lo largo de todo el año, con la excepción del pico primaveral, en el que son más elevadas en el **grupo de 5 a 14 años**.

En estos grupos de edad hay un predominio de varones en la mayor parte de las semanas del año. En el grupo de 0 a 4 años se observa el pico máximo en la semana 50 (del 8 al 14 de diciembre). A pesar de que los valores más elevados en este grupo de edad se observan a finales de otoño, el pico de la tasa de urgencias por asma en 2025, en ese periodo, ha disminuido de manera notable con respecto a los valores observados en años anteriores, lo cual podría estar en relación con la campaña de inmunización poblacional que se lleva a cabo en la Comunidad de Madrid frente al virus respiratorio sincitial en menores de dos años. En el grupo de 5 a 14 años se observa el pico más elevado en la semana 22 (26 de mayo al 1 de junio).

En ambos grupos de edad se observan picos primaverales: en las semanas 15 (7 a 13 de abril) y 20 (12 a 18 de mayo) para el grupo de 0 a 4 años, de menor magnitud que el de otoño, y, en la semana 22 (26 de mayo a 1 de junio), en el grupo de 5 a 14 años

En los mayores de 15 años, se observan picos de menor magnitud en las tasas de urgencias, con un predominio de mujeres; si bien en el pico principal del año, en primavera, la tasa en hombres es ligeramente superior a la de las mujeres.

Hay que tener en cuenta que el grupo de mayores de 15 años supone algo más del 60% de las urgencias atendidas, lo que implica que en aquellas tasas calculadas en las que no se desagrega por grupo de edad, este grupo supone el 60% del valor de la tasa total. Por otra parte, este grupo de edad representa en torno al 87% de la población atendida en el Sistema de Gestión Poblacional CIBELES, por lo que el mismo número

de urgencias atendidas equivaldrán a una tasa mucho menor que la del grupo de edad de hasta 14 años (13% de la población aproximadamente).

El efecto de las tasas de urgencias de la población mayor de 15 años (debido a la ausencia de picos evidentes, salvo el primaveral, en este grupo de edad) sobre las tasas de toda la población, es, en general, el de atenuar los picos que se observan en el grupo de menores de 15 años. Este efecto resulta muy evidente en el caso de los picos de final de año (semanas 47 a 50), el cual alcanza valores casi similares al pico primaveral en el grupo de menores de 15 años y que, sin embargo, se observa mucho más aplanado en la evolución semanal de las tasas para toda la población.

Sin duda, lo más llamativo del perfil temporal de las urgencias por asma en 2025 es la presencia de un pico primaveral muy prominente en la semana 22. Los últimos años, el ascenso de las tasas en primavera presentó el pico máximo y la mediana entre las semanas 20 y 21 (habitualmente durante el mes de mayo). En 2025 los valores máximos se observan en las semanas 22 y 23 (26 de mayo a 8 de junio), esto es, con un retraso de dos semanas respecto a los años previos. Además, el valor máximo de este pico es un 40% superior al máximo de los años anteriores (14,07 vs 10,4 por 100.000). Si bien las tasas más elevadas en este pico corresponden al grupo de 5 a 14 años, en términos absolutos son los grupos de más de 15 años los que aportan un mayor número de episodios de urgencias a este pico primaveral (en torno al 75%).

6.3. Episodios incidentes de rinitis alérgica atendidos en Atención Primaria

Las tasas más elevadas de primeros episodios de rinitis alérgica se observan en el **grupo de edad de 5 a 14 años** y, en menor medida, en el **grupo de 15 a 44 años**. Estos dos grupos de edad son los que contribuyen mayoritariamente a todos los picos que ocurren a lo largo del año.

No existen apenas diferencias en las tasas de primeros episodios de rinitis alérgica entre hombres y mujeres, salvo en el pico primaveral, en el que existe un cierto predominio de los hombres en los menores de 15 años y de las mujeres en los mayores de esa edad.

En 2025 se aprecia el pico más elevado en la semana 22, con un valor ligeramente superior al máximo de los años anteriores y que ocurre una semana más tarde. Como en otras temporadas, se observa un acusado descenso de la tasa de primeros episodios de rinitis alérgica en las semanas que incluyen la Semana Santa y el puente de mayo (semanas 16 y 18 en 2025).

Previamente a este pico principal, se observa otro, de menor magnitud, entre las semanas 15 y 17 y un pequeño repunte en la semana 9.

6.4. Urgencias hospitalarias atendidas por rinitis alérgica y vasomotora

Las tasas más elevadas, a lo largo de todo el año, se observan en el **grupo de edad de 5 a 14 años** y, en menor medida, **en el de 15 a 44 años**.

En el grupo de 5 a 14 años hay un predominio de varones (58,8%), mientras que en el grupo de 15 a 44 años predominan ligeramente las mujeres (50,4%), lo que explica en gran medida la similitud de las tasas en hombres y mujeres cuando no se desagregan por grupos de edad, salvo durante el pico primaveral, en el que hay un claro predominio de los hombres. Tanto para los menores de 15 años, como para los mayores de esa edad, el pico de las tasas se observa en la semana 22.

En torno a la semana 15 se observa un pico de menor magnitud compuesto por tasas similares de los tres grupos de edad hasta los 44 años.

Globalmente, la tasa más elevada de urgencias por rinitis, como se ha mencionado, corresponde a la semana 22 (del 26 de mayo al 1 de junio), con un valor de 12,3 casos por 100.000, siendo mayor que la mediana y al máximo de los últimos años (4,2 casos por 100.000 y 10,9 por 100.000, respectivamente) y presentándose dos semanas más tarde que en años anteriores.

6.5. Asociación entre los niveles de polen y los episodios de asma y rinitis atendidos en Atención Primaria y urgencias hospitalarias

El informe de la red PALINOCAM 2025 indica una tendencia creciente del polen total desde 1994 a 2025 en todas las estaciones de la Red. En concreto 2025 es el cuarto año con mayor cantidad de polen total, y el que mayores niveles de polen de olivo y gramíneas ha registrado en la serie histórica de la Red, pudiendo así influir, junto al plantago (para el que no hay elaborada una serie histórica) en el gran pico, tanto de asma como de rinitis, que se ha observado en la primavera de 2025. Además, a diferencia del año anterior, en el que estos tres tipos de polen alcanzaron niveles elevados de manera sucesiva y repartida en un mayor número de semanas, en 2025 la eclosión de estos pólenes ha sido de manera bastante simultánea y concentrada en pocas semanas, lo que se traduciría en el pronunciado pico primaveral de las tasas, tanto de asma como de rinitis, observado este año. Por el contrario, el polen de cupresáceas ha registrado niveles intermedios respecto a la serie histórica, siendo muy llamativos los niveles muy bajos en las últimas semanas del año.

7. CONCLUSIONES

- La evolución semanal de las tasas de casos incidentes de **asma en AP**, presenta valores máximos en torno a la semana 23, con cifras superiores y dos semanas más tarde que en años anteriores. Se observa un predominio en las tasas de los menores de 15 años (especialmente del grupo de 5 a 14 años).
- El número de **urgencias hospitalarias** atendidas por **asma** es mayor en mujeres y en población de 15 y más años. La evolución semanal durante 2025 muestra un pico de gran magnitud en primavera, con un valor un 40% superior al máximo de los canales, y un segundo pico en otoño con valores similares a la mediana de los canales. En ambos picos, las tasas más elevadas se observan en los menores de 15 años y, de manera muy destacada, en los menores de 5 años en el pico de otoño.
- El patrón estacional de las tasas de asma atendida en AP y en urgencias hospitalarias sigue una evolución semanal coincidente, con la presencia de un pronunciado pico con valores superiores a los máximos de los canales en las semanas 22 y 23, con un retraso de dos semanas respecto a los años anteriores.
- En **AP**, la **rinitis alérgica** presenta un primer ascenso suave en torno a la semana 8 y máximos anuales en primavera, entre las semanas 21 y 23. Estos valores coinciden con las tasas más elevadas también de asma en AP. El grupo de 5 a 14 años es el que contribuye de forma mayoritaria a este pico, al igual que ocurre con el asma. La tasa máxima de casos incidentes es muy similar al valor máximo de años anteriores, aunque retrasado dos semanas.
- El pico máximo de casos de **urgencias por rinitis alérgica y vasomotora** se alcanza en la semana 22 con valores algo superiores a los de años previos y también, igual que la rinitis en Atención Primaria, con dos semanas de retraso. En la segunda mitad del año apenas se observan urgencias hospitalarias por rinitis.
- La descripción global de la evolución semanal del asma y rinitis alérgica atendidas en 2025 (en AP o en urgencias) se basa en la presencia de un pico máximo, superior al máximo de los años anteriores en las semanas 22 (para las urgencias por asma y rinitis y para la rinitis en AP) o 23 (para el asma en AP).
- En cuanto al **polen**, el pico primaveral de urgencias y de casos incidentes por asma y rinitis en AP se correlaciona de manera significativa con el aumento de los niveles de polen de gramíneas, olivo y plantago. El plátano de paseo se correlaciona de manera fuerte, pero no estadísticamente significativa con las urgencias por asma, mientras que las cupresáceas se correlacionan con las urgencias por rinitis de manera significativa.

- En el contexto actual de cambio climático, la monitorización de la distribución semanal de casos de asma y rinitis alérgica y vasomotora atendidos, tanto en Atención Primaria como en urgencias hospitalarias, y su relación con niveles de los tipos polínicos más alergénicos, permite observar si el componente estacional varía de unas temporadas a otras, particularmente en primavera y otoño, el cual es dependiente de la situación meteorológica. Este conocimiento, por tanto, puede contribuir a un mejor control de estas enfermedades.

8. TABLA RESUMEN DE INDICADORES

Resumen de indicadores de casos incidentes en Atención Primaria (AP) y de urgencias de los hospitales públicos, de asma y de rinitis alérgica. Comunidad de Madrid, 2025.

	AP	Urgencias	AP	Urgencias
	Asma	Asma	Rinitis alérgica	Rinitis alérgica vasomotora
Total nº	14.796	15.573	69.408	3.405
Media semanal nº	284,5	299,5	1.334,8	65,5
Máximo nº	736	1.011	10.871	883
Mínimo nº	105	99	66	3
Percentil 25 nº	199,8	234,25	256,25	10,25
Percentil 75 nº	333,0	324,0	1.169,5	48,5
Mediana tasa semanal/100.000	4,0	3,9	5,0	0,3
Tasa anual/100.000	205,9	216,7	965,7	47,4

Agradecimientos: a Jesús Íñigo y a Luis Miguel Díaz por el tratamiento de los datos de urgencias hospitalarias. A María Esteban por el tratamiento de los datos de Atención Primaria. A Rocío Bardón por el acceso a los datos de polen.

Informe elaborado por: José García Rodríguez y Ana Gandarillas Grande. Unidad Técnica de Vigilancia de Enfermedades No Transmisibles. Área de Vigilancia de Factores de Riesgo y Enfermedades No Transmisibles. Subdirección General de Vigilancia en Salud Pública. Comunidad de Madrid.

Cita recomendada: Dirección General de Salud Pública. Vigilancia del asma y la rinitis alérgica en la Comunidad de Madrid, 2025. Boletín Epidemiológico de la Comunidad de Madrid. Número Nº 8. Volumen 31. Agosto 2026.

9. BIBLIOGRAFÍA

- Asma. Accessed July 23, 2026. <https://www.who.int/es/news-room/fact-sheets/detail/asthma>
- GBD Results. Institute for Health Metrics and Evaluation. Accessed July 23, 2026. <https://vizhub.healthdata.org/gbd-results>
- The Global Asthma Report 2022. *Int J Tuberc Lung Dis Off J Int Union Tuberc Lung Dis.* 2022;26(Supp 1):1-104. doi:10.5588/ijtld.22.1010
- García-Marcos L, Asher MI, Pearce N, et al. The burden of asthma, hay fever and eczema in children in 25 countries: GAN Phase I study. *Eur Respir J.* 2022;60(3):2102866. doi:10.1183/13993003.02866-2021
- Mortimer K, Lesosky M, García-Marcos L, et al. The burden of asthma, hay fever and eczema in adults in 17 countries: GAN Phase I study. *Eur Respir J.* 2022;60(3):2102865. doi:10.1183/13993003.02865-2021

6. Jayasooriya SM, Devereux G, Soriano JB, et al. Asthma: epidemiology, risk factors, and opportunities for prevention and treatment. *Lancet Respir Med*. 2025;13(8):725-738. doi:10.1016/S2213-2600(24)00383-7
7. Asher MI, Rutter CE, Bissell K, et al. Worldwide trends in the burden of asthma symptoms in school-aged children: Global Asthma Network Phase I cross-sectional study. *The Lancet*. 2021;398(10311):1569-1580. doi:10.1016/S0140-6736(21)01450-1
8. Ministerio de Sanidad - Sanidad en datos - Encuesta de Salud de España. Accessed May 30, 2025. <https://www.sanidad.gob.es/estadEstudios/estadisticas/encuestaSaludEspana/home.htm>
9. Bercedo Sanz A, Martínez-Torres A, González Díaz C, et al. Prevalence and temporal evolution of asthma symptoms in Spain. Global Asthma Network (GAN) study. *An Pediatr*. 2022;97(3):161-171. doi:10.1016/j.anpede.2021.10.005
10. Soto-Campos JG, Alvarez-Gutiérrez FJ, Casas-Maldonado F, et al. Prevalence of Asthma and Associated Comorbidities in the Spanish Population: A Cross-sectional Survey. *Open Respir Arch*. 2026;8(2):100603. doi:10.1016/j.opresp.2026.100603
11. Defunciones por causas (lista reducida) por sexo y grupos de edad(7947). INE. Accessed July 24, 2026. <https://www.ine.es/jaxiT3/Datos.htm?t=7947>
12. Galán I, Martínez M. Encuesta de prevalencia de asma de la Comunidad de Madrid. Dirección General de Prevención y Promoción de la Salud. Consejería de Salud. Comunidad de Madrid. Documento Técnico de Salud Pública nº 20, Madrid 1994. https://www.comunidad.madrid/sites/default/files/doc/sanidad/epid/dt20_prevalencia_asma.pdf
13. López-Pereira P, Gandarillas-Grande AM, Díez-Gañán L, Ordobás-Gavín M. Evolución de la prevalencia de asma y factores sociodemográficos y de salud asociados en población de 18 a 64 años de la comunidad de Madrid (1996-2013). *Rev Esp Salud Pública*. 2017;91. Accessed July 3, 2025. http://scielo.isciii.es/scielo.php?script=sci_abstract&pid=S1135-57272017000100110&lng=es&nrm=iso&tlng=es
14. Dirección General de Salud Pública. Vigilancia del asma y la rinitis alérgica en la Comunidad de Madrid. Prevalencia y evolución anual del asma autopercebido y estudio descriptivo semanal de datos asistenciales, 2023. Boletín Epidemiológico de la Comunidad de Madrid. Número 1. Volumen 30. Enero 2025 <https://gestion3.madrid.org/bvirtual/BVCM051474.pdf>
15. IESP - Asma | Comunidad de Madrid. August 9, 2023. Accessed September 18, 2026. <https://www.comunidad.madrid/salud/iesp-asma>
16. Sociedad Española de Neumología y Cirugía Torácica. GEMA 5.5. Guía Española para el Manejo del Asma. Published online 2025.
17. Sposato B, Scalese M, Moschini G, Migliorini MG. Can we modulate asthma maintenance treatment level with disease seasonal variations? *Eur Rev Med Pharmacol Sci*. 2015;19(6):942-949.
18. Kennedy JL, Pham S, Borish L. Rhinovirus and Asthma Exacerbations. *Immunol Allergy Clin North Am*. 2019;39(3):335-344. doi:10.1016/j.iac.2019.03.003
19. Teach SJ, Gergen PJ, Szeffler SJ, et al. Seasonal risk factors for asthma exacerbations among inner-city children. *J Allergy Clin Immunol*. 2015;135(6):1465-1473.e5. doi:10.1016/j.jaci.2014.12.1942
20. Xu J, Su Z, Liu C, Nie Y, Cui L. Climate change, air pollution and chronic respiratory diseases: understanding risk factors and the need for adaptive strategies. *Environ Health Prev Med*. 2025;30:7. doi:10.1265/ehpm.24-00243

21. Arias RMR, Úbeda JR. Informe Técnico Anual. Red Palinológica de la Comunidad de Madrid. Año 2025. Published online 2026.
https://www.comunidad.madrid/docs/assets/2026/03/23/red_palinocam_informe_tecnico_anual_2025.pdf?VersionId=lbcjmUc6iD2WXdWG8fvW7Vcam.UrHRfP



SITUACIÓN EPIDEMIOLÓGICA DE LAS ENFERMEDADES RARAS EN LA COMUNIDAD DE MADRID. INFORME SIERMA 2026

ÍNDICE

RESUMEN	61
ABSTRACT	62
1. INTRODUCCIÓN.....	63
2. METODOLOGÍA	63
2.1. Fuentes de información	63
2.2. Notificación, captación automática y validación	64
2.3. Población y periodo	64
2.4. Indicadores	64
3. RESULTADOS.....	65
3.1. Resultados generales	65
3.2. Casos registrados en formulario específico en historia clínica de hospitales (REPF)	69
3.2.1. Casos registrados en el registro de esclerosis lateral amiotrófica (RELA)	72
3.3. Resultados específicos por enfermedades ReeR	73
3.3.1. Anemia falciforme y enfermedades relacionadas.....	79
3.3.2. Artrogriposis distal	79
3.3.3. Artrogriposis múltiple congénita.....	80
3.3.4. Ataxia de Friedreich.....	81
3.3.5. Atrofia muscular espinal proximal	81
3.3.6. Cirrosis biliar primaria	82
3.3.7. Complejo esclerosis tuberosa	82
3.3.8. Deficiencia de glutaril-CoA deshidrogenasa.....	83
3.3.9. Displasia renal	83
3.3.10. Distrofia miotónica de Steinert	84
3.3.11. Distrofia muscular de Duchenne y Becker	84
3.3.12. Enfermedad de almacenamiento de glucógeno por deficiencia de maltasa ácida	85
3.3.13. Enfermedad de Fabry	85
3.3.14. Enfermedad de Gaucher	86
3.3.15. Enfermedad de Huntington.....	86
3.3.16. Enfermedad de la orina con olor a jarabe de arce	87
3.3.17. Enfermedad de Niemann-Pick.....	87
3.3.18. Enfermedad de Rendu-Osler.....	88
3.3.19. Enfermedad de Wilson	88
3.3.20. Enfermedad por anticuerpos antimembrana basal glomerular.....	89
3.3.21. Esclerosis lateral amiotrófica	90
3.3.22. Fenilcetonuria.....	90
3.3.23. Fibrosis quística	91
3.3.24. Grupo de epidermólisis ampollosa hereditaria.....	91
3.3.25. Hemofilia A	92

3.3.26. Hipotiroidismo congénito.....	92
3.3.27. Homocistinuria por deficiencia de cistationina beta-sintasa	93
3.3.28. Miastenia gravis	93
3.3.29. Mucopolisacaridosis tipo 2.....	94
3.3.30. Osteogénesis imperfecta.....	94
3.3.31. Retinosis pigmentaria y retinosis pigmentaria sindrómicas	95
3.3.32. Síndrome de Angelman	95
3.3.33. Síndrome de Beckwith-Wiedemann.....	96
3.3.34. Síndrome de Marfan	96
3.3.35. Síndrome de Prader-Willi	97
3.3.36. Síndrome de Williams.....	97
3.3.37. Síndrome de X frágil	98
3.3.38. Tetralogía de Fallot.....	98
3.3.39. Tirosinemia tipo 1.....	99
3.4. Otras enfermedades	99
3.4.1. Otras enfermedades por almacenamiento de glucógeno	99
3.4.2. Deficiencias de la β -oxidación de los ácidos grasos	101
3.4.3. Síndrome de Turner	103
4. DISCUSIÓN	104
5. BIBLIOGRAFÍA	106
6. ANEXO	109

RESUMEN

Introducción: Las enfermedades raras (ER) o enfermedades poco frecuentes (EPF) son un conjunto de enfermedades muy diversas que se caracterizan por su baja prevalencia y su elevada morbilidad y mortalidad prematura. El Sistema de Información de Enfermedades Raras de la Comunidad de Madrid (SIERMA) tiene como finalidad estudiar y analizar, desde el punto de vista epidemiológico, las ER en la Comunidad de Madrid. El objetivo de este informe es proporcionar información epidemiológica actualizada sobre las ER en la Comunidad de Madrid.

Metodología: El registro poblacional SIERMA utiliza fuentes de información sanitaria para la captación de casos. Algunas aportan casos ya validados (el diagnóstico está normalizado y/o codificado con ORPHA) y en otras se requiere validación mediante revisión de historia clínica. La validación se hace preferentemente para las enfermedades priorizadas por el Registro Estatal de Enfermedades Raras (ReeR). Para los indicadores de morbilidad y prevalencia generales se han considerado los pacientes con alguna ER incluidos en el SIERMA residentes en la Comunidad de Madrid, vivos a 1 de enero de 2025, y para los indicadores de mortalidad se han considerado los fallecidos en 2024. Se describen los indicadores por sexo, grupo de edad y grupo de enfermedad. Además, se presenta un análisis detallado de las notificaciones mediante el formulario específico en historia clínica de hospitales (incluido el registro de esclerosis lateral amiotrófica, denominado RELA), y de las características epidemiológicas de las 39 enfermedades del ReeR, otras enfermedades por almacenamiento de glucógeno, deficiencias de la β -oxidación de los ácidos grasos y el síndrome de Turner.

Resultados: A 01/01/2025, constan en el SIERMA 456.830 casos de ER lo que representa una prevalencia estimada en la Comunidad de Madrid de 6,4 por 100 habitantes (6,8 en mujeres y 6,0 en hombres). Las prevalencias más altas corresponden a los mayores de 64 años, con tasas bastante similares en hombres y mujeres; en la población infantil son más prevalentes en varones, mientras que en la edad adulta son más prevalentes en mujeres. Los grupos diagnósticos más frecuentes son las anomalías congénitas (27,2%) y las enfermedades endocrinometabólicas (17,6%). En el año 2024 hubo 14.199 fallecidos residentes en la Comunidad de Madrid e incluidos en SIERMA, siendo las causas más frecuentes los tumores (26,8%) y las enfermedades cardiovasculares (20,6%).

En el formulario específico en historia clínica de hospitales (REPF) hasta el 1 de enero de 2026 se han registrado 1.887 casos y el 97,2% son confirmados. Los casos confirmados corresponden a 449 enfermedades (códigos ORPHA distintos). Además, en RELA constan 1.211 casos (antiguos y nuevos de enfermedades de motoneurona), con 78 casos de ELA registrados durante 2025.

De los 19.965 casos de enfermedades del ReeR registrados, 14.850 son residentes en la Comunidad de Madrid a 1 de enero de 2024. La más frecuente fue la miastenia gravis (13,1% de los casos), la cirrosis biliar primaria (12,2%) y la retinosis pigmentaria (8,5%). Las principales diferencias por sexo se presentaron en la hemofilia A (razón hombres: mujeres; 26,0:1), la cirrosis biliar primaria (razón hombres: mujeres; 0,1:1) así como la mucopolisacaridosis tipo 2 (todos los casos son hombres). La mediana de edad de los casos fue de 47 años, siendo la más baja para la enfermedad de la orina con olor a jarabe de arce y la deficiencia de glutaril-CoA deshidrogenasa (11 años en ambas) y la más alta para la miastenia gravis (71 años). Entre los fallecidos en el periodo 2010-2023 con enfermedades ReeR destacan los afectados por la esclerosis lateral amiotrófica (1.882), la cirrosis biliar primaria (680), la distrofia miotónica de Steinert (385) y la enfermedad de Huntington (247), suponiendo el 73,7% de todos los fallecimientos.

Conclusiones: Los datos de prevalencia, morbilidad y mortalidad de los pacientes del SIERMA son similares en su mayoría a los publicados a nivel nacional e internacional. El SIERMA está permitiendo avanzar en el conocimiento epidemiológico de las ER en la Comunidad de Madrid. La contribución de los profesionales asistenciales mediante la notificación de casos permite mejorar la exhaustividad del SIERMA.

ABSTRACT

Introduction: Rare diseases (RDs), also referred to as rare conditions, comprise a highly heterogeneous group of disorders characterised by low prevalence and significant morbidity and premature mortality. The Rare Diseases Information System of the Community of Madrid (SIERMA) was established to study and analyse rare diseases epidemiologically within the Community of Madrid. This report provides updated epidemiological information on rare diseases in the Community of Madrid.

Methods: The population-based SIERMA registry uses healthcare information sources to ascertain cases. Some sources provide already validated cases, with diagnoses standardised and/or coded using ORPHA codes, whereas others require validation through medical record review. Validation is carried out preferentially for diseases prioritised by the Spanish National Rare Diseases Registry (ReeR). We calculated general morbidity and prevalence indicators using patients with a rare disease registered in SIERMA who were residents of the Community of Madrid and alive on 1 January 2025. Mortality indicators were based on deaths occurring in 2024. Indicators are presented by sex, age group and disease category. In addition, a detailed analysis is provided of notifications submitted through the specific hospital electronic health record reporting form (including the Amyotrophic Lateral Sclerosis Registry RELA), as well as the epidemiological characteristics of the 39 diseases included in the ReeR, selected glycogen storage diseases, fatty acid β -oxidation disorders, and Turner syndrome.

Results: As of 1 January 2025, 456,830 rare disease cases were recorded in SIERMA, corresponding to an estimated prevalence of 6.4 per 100 inhabitants in the Community of Madrid (6.8 in females and 6.0 in males). The highest prevalence rates were observed among individuals aged over 64 years, with broadly similar rates in men and women. In the paediatric population, rare diseases were more prevalent in males, whereas in adulthood they were more prevalent in females. The most frequent diagnostic groups were congenital anomalies (27.2%) and endocrine and metabolic disorders (17.6%). In 2024, 14,199 deaths were recorded among Community of Madrid residents included in SIERMA. The most common causes of death were oncological diseases (26.8%) and cardiovascular diseases (20.6%).

By 1 January 2026, the specific hospital reporting form (REPF) had recorded 1,887 cases, of which 97.1% were confirmed. Confirmed cases corresponded to 449 distinct diseases (different ORPHA codes). In addition, the RELA registry contained 1,211 cases (both historical and newly identified cases of motor neurone diseases), including 78 cases of amyotrophic lateral sclerosis (ALS) registered during 2025.

Of the 19,965 registered cases of ReeR diseases, 14,850 were residents of the Community of Madrid as of 1 January 2024. The most frequent conditions were myasthenia gravis (13.1% of cases), primary biliary cirrhosis (12.2%), and retinitis pigmentosa (8.5%). The largest sex differences were observed for haemophilia A (male-to-female ratio: 26.0:1), primary biliary cirrhosis (male-to-female ratio: 0.1:1) as well as type II mucopolysaccharidosis (all reported cases are male). The median age was 47 years, ranging from 11 years for both maple syrup urine disease and glutaryl-CoA dehydrogenase deficiency to 71 years for myasthenia gravis. Among individuals with ReeR diseases who died during the period 2010-2022, the largest numbers of deaths occurred in patients affected by amyotrophic lateral sclerosis (1,882), primary biliary cirrhosis (680), Steinert myotonic dystrophy (385) and Huntington's disease (247), together accounting for 73.7% of all deaths.

Conclusions: The prevalence, morbidity and mortality data for patients included in SIERMA are largely consistent with findings reported at national and international levels. SIERMA contributes substantially to advancing epidemiological knowledge on rare diseases within the Community of Madrid. Furthermore, case notifications by healthcare professionals improve the registry's completeness and comprehensiveness.

1. INTRODUCCIÓN

Las enfermedades raras (ER) o enfermedades poco frecuentes (EPF) son un conjunto de enfermedades muy diversas que se caracterizan por su baja prevalencia (menos de 5 casos por 10 mil habitantes, según lo establecido por la Unión Europea)¹, con elevada morbilidad y mortalidad prematura².

Consideradas globalmente se estima que afectan a tres millones de españoles y al 6-8% de la población europea³. Debido a su gran complejidad, baja frecuencia y dispersión de casos, presentan dificultades diagnósticas y de seguimiento; por lo que requieren de una clara coordinación para un abordaje integral y multidisciplinar, y el avance en la investigación y el conocimiento sobre las mismas^{2,4,5}.

En el marco de la estrategia europea y estatal de las ER, la Comunidad de Madrid creó el Sistema de Información de Enfermedades Raras de la Comunidad de Madrid (SIERMA), con Orden de creación 571/2015, de 9 de junio, del Consejero de Sanidad⁶. El SIERMA es un registro poblacional que tiene como finalidad estudiar y analizar, desde el punto de vista epidemiológico, las ER en la Comunidad de Madrid y ha aportado los datos para la elaboración de este informe.

No existe una lista totalmente consensuada de ER a nivel internacional debido a la definición intrínseca de su prevalencia en diferentes partes del mundo. Inicialmente el SIERMA utilizó el listado de la Red Española de Registros para la Investigación de Enfermedades Raras (Grupo Spain-RDR), además del listado de las ER priorizadas en la Consejería de Sanidad de la Comunidad de Madrid. Posteriormente los listados se actualizan periódicamente tomando como referencia el portal de Orphanet⁷ y las actualizaciones de códigos en las clasificaciones internacionales de enfermedades.

El Registro Estatal de Enfermedades Raras (ReeR) se creó en 2015 (RD 1091/2015, de 24 de diciembre) y se basa en que las Comunidades Autónomas (CCAA) comuniquen los datos que constan en sus respectivos registros autonómicos⁸. Se realiza un envío anual de los casos prevalentes desde el 2010 hasta dos años antes del año del envío, correspondientes a aquellas enfermedades que se han consensuado en el grupo ReeR.

El objetivo de este informe es actualizar la información epidemiológica sobre las enfermedades raras en la Comunidad de Madrid.

2. METODOLOGÍA

2.1. Fuentes de información

La fuente de información utilizada ha sido el SIERMA (Sistema de Información de Enfermedades Raras de la Comunidad de Madrid), con los datos más actualizados a fecha de realización del informe. En el SIERMA se integran datos de ER procedentes de varias fuentes de información sanitaria. Para las enfermedades incluidas en este informe, las fuentes de información que han aportado casos han sido el Conjunto Mínimo Básico de Datos de altas hospitalarias de centros públicos y privados (RAE-CMBD), la historia clínica electrónica de atención primaria (HCEAP), el registro de mortalidad, el Registro Madrileño de Enfermos Renales (REMER), la notificación de consumo de los medicamentos huérfanos (Subdirección General de Farmacia y Productos Sanitarios), los datos del programa de cribado neonatal de enfermedades endocrinometabólicas, el registro de pacientes del Instituto de Investigación de Enfermedades Raras (IIER) del Instituto de Salud Carlos III, la notificación de los profesionales de casos de registros clínicos y la notificación a través del formulario de registro de enfermedades poco frecuentes (REPF) en la Historia Clínica Electrónica de hospitales, que incluye también un formulario específico para el registro de esclerosis lateral amiotrófica (RELA) por Neurología. Se excluyen las enfermedades oncológicas raras, las infecciones agudas raras, las enfermedades relacionadas con el embarazo o el puerperio y los envenenamientos raros.

Los datos demográficos de los casos se han complementado mediante la información de la base de datos de Tarjeta Sanitaria Individualizada (CIBELES), el sistema de información de salud pública (SISPAL) y el Índice Nacional de Defunciones (INDEF).

Los datos de población, para el cálculo de las tasas, se han obtenido de los censos anuales de población.

2.2. Notificación, captación automática y validación

En algunas notificaciones de ER al SIERMA (registros clínicos, IIER, cribado neonatal o REPF) el diagnóstico de la enfermedad está normalizado y/o codificado con ORPHA, por lo que no necesita validación adicional. Los casos procedentes de las demás fuentes de información son captados a partir de una selección de códigos CIE-10-ES y CIE-10 (cuando se utiliza el RAE-CMBD y el registro de mortalidad, respectivamente), a través de textos descriptores de los episodios de atención (para la captación de casos de la HCEAP), o de una selección de códigos específicos de enfermedad renal (con el REMER) o de fármacos (consumo de medicamentos huérfanos). Para considerar estos casos como validados se realiza una revisión de historia clínica y se asignan los códigos ORPHA y SNOMED-CT correspondientes. Este procedimiento de validación se hace prioritariamente para las enfermedades que por consenso entre las CCAA son enviadas anualmente al Registro Estatal (ReeR). La lista completa y actualizada de las ER que se envían al ReeR aparece en su página web⁹.

2.3. Población y periodo

Se han considerado a todos los pacientes con alguna ER incluidos en el SIERMA residentes en la Comunidad de Madrid. Para aquellas personas con más de un diagnóstico de ER, se contabilizan tantos casos como ER distintas (pertenecientes a distintos capítulos de CIE-10-ES) se hayan identificado.

La población se clasifica por sexo y en cinco grupos de edad (0, 1-14, 15-39, 40-64 y 65 y más años). La edad se calcula a fecha de estimación de la prevalencia o a fecha de defunción.

Se han considerado diferentes periodos, dependiendo de la disponibilidad de los datos. Y así, para los indicadores de morbilidad y prevalencia generales, se han considerado los casos vivos a 1 de enero de 2025; y para los indicadores generales de mortalidad se han considerado los fallecidos en el año 2024.

El formulario específico en historia clínica de hospitales (REPF) comenzó a estar accesible para los profesionales sanitarios de los hospitales públicos de la Comunidad de Madrid a inicios de 2020 y el registro RELA se inició en mayo de 2023. Estas fuentes de información permiten tener datos más actualizados, por lo que para ambas se presentan los datos registrados a 1 de enero de 2026.

En el envío del año 2026 al ReeR se han incluido casos de 39 enfermedades (a partir de ahora denominadas 'enfermedades ReeR') correspondientes al periodo de 1 de enero de 2010 a 1 de enero de 2024. Los nombres de las enfermedades pueden variar respecto a informes anteriores debido a las actualizaciones de los catálogos de Orphanet. Para este informe se han considerado los casos residentes en la Comunidad de Madrid, vivos a final de periodo para los indicadores de morbilidad y prevalencias, y fallecidos durante ese periodo para los datos de mortalidad. Para las otras 8 enfermedades con datos específicos de prevalencia incluidas en otras enfermedades por almacenamiento de glucógeno y deficiencias de la β -oxidación de los ácidos grasos también se ha considerado el mismo periodo y para el síndrome de Turner se presentan datos a 1 de enero de 2025.

2.4. Indicadores

Para el análisis de la morbilidad general en SIERMA y de los casos notificados mediante el formulario específico (REPF) se han agrupado los diagnósticos de acuerdo con los capítulos de la CIE-10-ES, y además para los casos procedentes de REPF se ha considerado también la diversidad de códigos ORPHA. Para la mortalidad general, las causas básicas de muerte se agruparon según los capítulos de la CIE-10.

Las tasas de prevalencia general y de enfermedades específicas, por sexo y grupo de edad, se han calculado por 10 mil habitantes con el censo anual de población a 1 de enero del año correspondiente, con intervalos de confianza al 95% calculados con el método de Wilson para proporciones. Si la prevalencia es inferior a 0,005 por 10 mil habitantes, esta se calcula por 100 mil habitantes.

Las tasas de mortalidad en 2024 se han calculado por 100 mil habitantes con la población del censo anual estimada a mitad de año, por sexo y grupo de edad.

En los análisis por edad, además de los grupos, se han considerado diversos estadísticos (media, mediana y percentiles 25 y 75) usando el software IBM SPSS Statistics (versión 30).

3. RESULTADOS

3.1. Resultados generales

Con los datos provisionales, actualizados a 1 de enero de 2025, constan en SIERMA 587.645 personas afectadas por alguna ER que son o han sido residentes en la Comunidad de Madrid. De ellas, 407.338 continuaban a esa fecha en seguimiento en nuestra Comunidad. Dado que una persona puede tener más de una ER, esto se corresponde con 456.830 casos, lo que representa una prevalencia estimada de ER en la Comunidad de Madrid de 642,2 por 10 mil habitantes (596,2 en hombres y 684,4 en mujeres).

En el análisis por sexo y edad (tabla 1) se observan prevalencias más altas a partir de los 65 años, con tasas bastante similares en hombres (1.199,2 por 10 mil habitantes) y mujeres (1.189,3 por 10 mil). En la población infantil son más prevalentes en varones, mientras que en la edad adulta (15-39 y 40-64 años) son más prevalentes en mujeres.

Tabla 1. Enfermedades raras. Prevalencia según sexo y grupos de edad. Número de casos y tasas por 10 mil habitantes a 1 enero de 2025. Comunidad de Madrid: Sistema de Información de Enfermedades Raras de la Comunidad de Madrid (SIERMA).

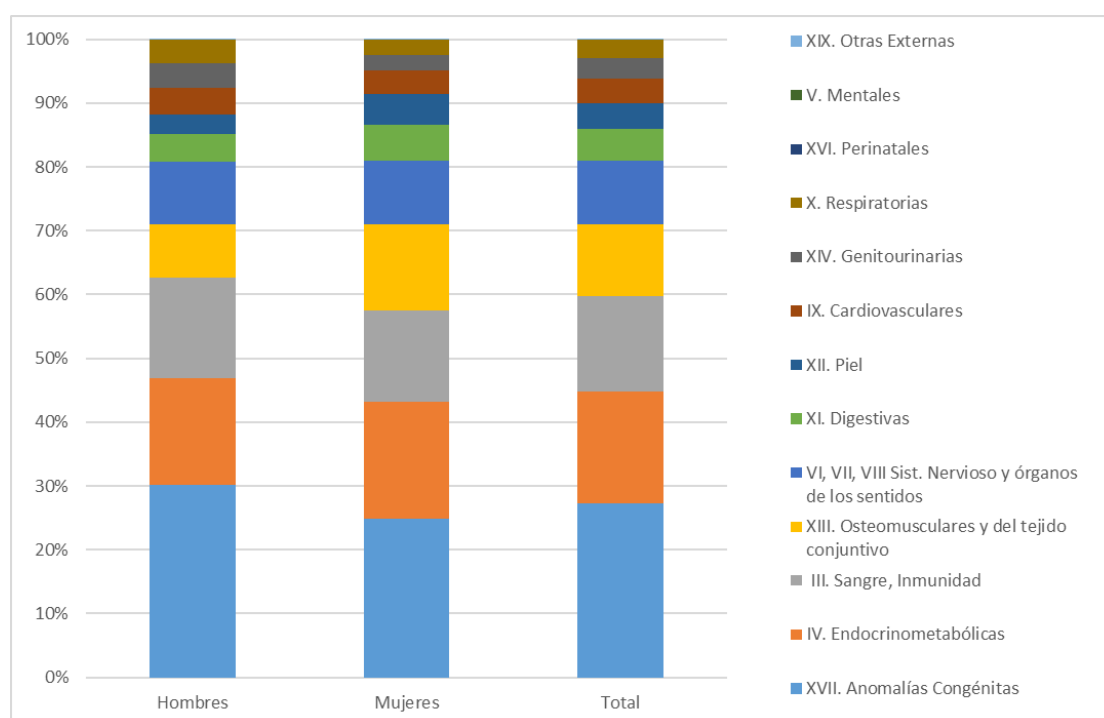
Grupo de edad	Hombres		N	Mujeres		N	Total	
	N	Tasa (IC al 95%)		Tasa (IC al 95%)			Tasa (IC al 95%)	
0	1.076	409,0 (385,7-433,6)	872	352,8 (330,5-376,5)		1.948	381,7 (365,5-398,7)	
1-14	30.677	669,7 (662,5-677,0)	23.445	539,1 (532,4-545,9)		54.122	606,1 (601,2-611,1)	
15-39	40.155	370,0 (366,5-373,6)	45.720	419,2 (415,5-423,0)		85.875	394,7 (392,1-397,3)	
40-64	64.102	501,6 (497,8-505,4)	90.546	659,2 (655,1-663,4)		154.648	583,2 (580,4-586,1)	
65 y más	67.140	1.199,2 (1.190,7-1.207,8)	93.097	1.189,3 (1.182,1-1.196,5)		160.237	1.193,4 (1.188,0-1.198,9)	
Total	203.150	596,2 (593,7-598,7)	253.680	684,4 (681,9-687,0)		456.830	642,2 (640,4-644,0)	

IC: intervalo de confianza.

Con respecto a la morbilidad agrupada por capítulos de la CIE-10-ES (tabla 2 y figura 1), destacan el grupo de anomalías congénitas en ambos sexos (27,2%, 30,2% en hombres y 24,8% en mujeres), seguido por el grupo de enfermedades endocrinometabólicas (17,6%, 16,6% en hombres y 18,3% en mujeres) y el grupo de enfermedades hematológicas e inmunitarias (15,0%, 15,8% en hombres y 14,4% en mujeres). Por sexo las mayores diferencias se observan en las anomalías congénitas (30,2% en hombres y 24,8% en mujeres) y en el grupo de enfermedades osteomusculares y del tejido conjuntivo (8,3% en hombres y 13,5% en mujeres).

Tabla 2. Enfermedades raras. Morbilidad según sexo y capítulo de la CIE-10-ES a 1 de enero de 2025. Comunidad de Madrid: Sistema de Información de Enfermedades Raras de la Comunidad de Madrid (SIERMA).

Capítulo CIE-10-ES	Hombres N (%)	Mujeres N (%)	Total N (%)
III. Sangre, inmunidad	32.019 (15,8)	36.613 (14,4)	68.632 (15,0)
IV. Endocrinometabólicas	33.814 (16,6)	46.452 (18,3)	80.266 (17,6)
V. Mentales	21 (0,0)	103 (0,0)	124 (0,0)
VI, VII y VIII. Sistema nervioso y órganos de los sentidos	19.979 (9,8)	25.329 (10,0)	45.308 (9,9)
IX. Cardiovasculares	8.409 (4,1)	9.344 (3,7)	17.753 (3,9)
X. Respiratorias	7.277 (3,6)	5.810 (2,3)	13.087 (2,9)
XI. Digestivas	8.842 (4,4)	14.423 (5,7)	23.265 (5,1)
XII. Piel	6.292 (3,1)	11.868 (4,7)	18.160 (4,0)
XIII. Osteomusculares y del tejido conjuntivo	16.920 (8,3)	34.123 (13,5)	51.043 (11,2)
XIV. Genitourinarias	7.889 (3,9)	6.490 (2,6)	14.379 (3,1)
XVI. Perinatales	190 (0,1)	130 (0,1)	320 (0,1)
XVII. Anomalías congénitas	61.437 (30,2)	62.949 (24,8)	124.386 (27,2)
XIX. Otras externas	61 (0,0)	46 (0,0)	107 (0,0)
Total	203.150 (100,0)	253.680 (100,0)	456.830 (100,0)

Figura 1. Enfermedades raras. Distribución porcentual de la morbilidad según sexo y capítulo de la CIE-10-ES a 1 de enero de 2025. Comunidad de Madrid: Sistema de Información de Enfermedades Raras de la Comunidad de Madrid (SIERMA).

En la tabla A1 del anexo se detalla la proporción de casos por sexo y edad según los capítulos de la CIE-10-ES, destacando en varias de ellas la progresión según se avanza en edad, destacando el capítulo de las enfermedades endocrinometabólicas, con un 6,7% en menores de un año al 22,1% de los casos en el grupo 65 años y más, y de forma similar pero en menor proporción en las enfermedades del sistema nervioso y órganos de los sentidos, que va de una proporción de 2,1% en menores de un año a 12,5% en el grupo de 65 y más años. La situación inversa se ve en la proporción de casos de las anomalías

congénitas, que va del 84,5% de los casos en menores de un año, a un 12,8% de los casos en el grupo de 65 años y más. Un comportamiento diferente se observa en el capítulo de enfermedades de la sangre e inmunidad, con una proporción de 4,5% en menores de 1 año, alcanza un 17,2% en el grupo de 15-39 años y disminuye a 13,8% en el grupo de 65 y más años.

En el año 2024 se produjeron 14.199 fallecimientos entre los casos registrados en el SIERMA y residentes en la Comunidad de Madrid en ese año. La tasa de mortalidad por sexo es mayor en hombres que en mujeres (tabla 3) en todos los grupos de edad.

Tabla 3. Enfermedades raras. Mortalidad (todas las causas) en 2024 según sexo y grupos de edad. Número de fallecidos, tasas por 100 mil. Comunidad de Madrid: Sistema de Información de Enfermedades Raras de la Comunidad de Madrid (SIERMA).

Grupo de edad	Hombres		Mujeres		Total	
	N	Tasa	N	Tasa	N	Tasa
0	29	110,80	27	109,76	56	110,30
1-14	29	6,29	23	5,25	52	5,78
15-39	87	8,13	78	7,24	165	7,68
40-64	1.059	83,18	716	52,37	1.775	67,22
65 y más	6.054	1.098,20	6.097	790,52	12.151	918,77
Total	7.258	214,63	6.941	188,68	14.199	201,11

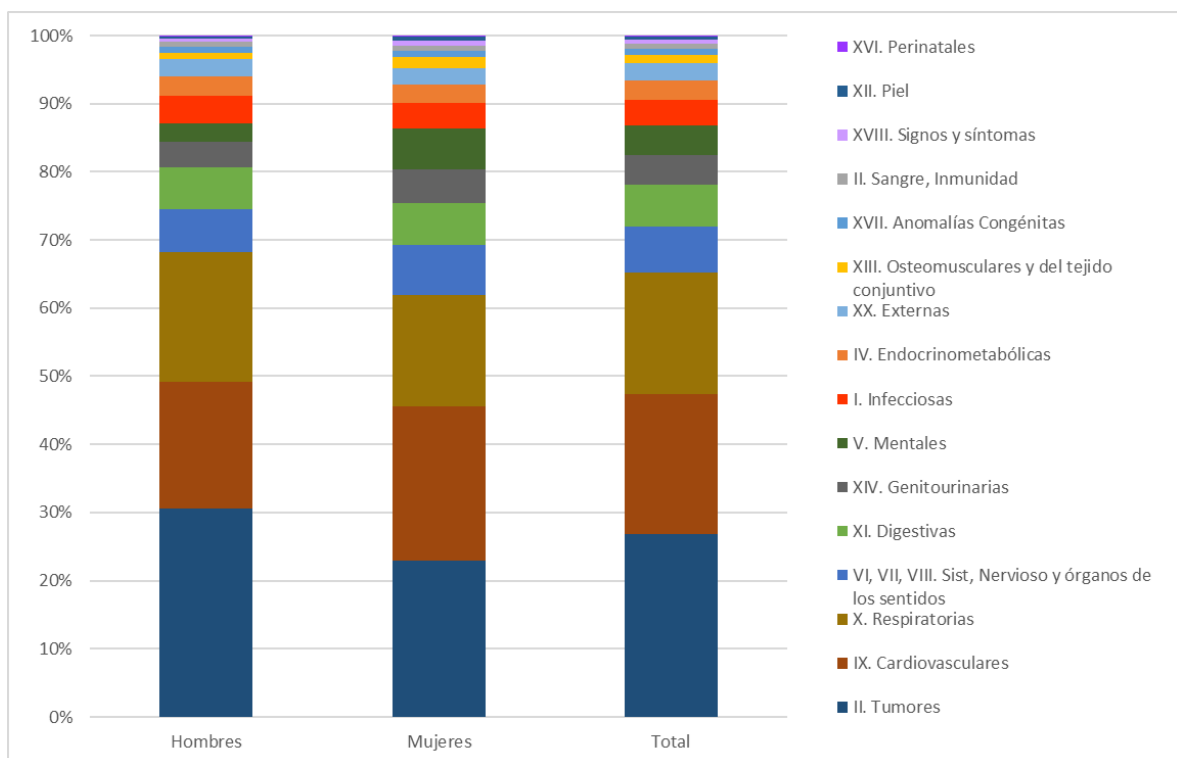
De los fallecimientos en 2024, en el 96,1% (13.651) consta la causa básica de defunción. Agrupadas las causas por capítulos de la CIE-10 (tabla 4 y figura 2), se observa que las más frecuentes son los tumores (26,8%, 30,6% en hombres y 22,9% en mujeres), siendo el cáncer de pulmón, de páncreas y de colon las más frecuentes en este grupo. Le siguen las enfermedades cardiovasculares (20,6%, 18,6% en hombres y 22,7% en mujeres), siendo la insuficiencia cardiaca, la isquemia cardiaca crónica y el infarto agudo de miocardio las más frecuentes. El tercer grupo más frecuente son las respiratorias (17,7%, 19,1% en hombres y 16,3% en mujeres), con la infección respiratoria no clasificada en otra parte, las neumonías no especificadas y otras enfermedades pulmonares intersticiales con fibrosis como más frecuentes. Por sexo las mayores diferencias se observan en el capítulo de tumores y de enfermedades cardiovasculares. Como en el informe previo, las muertes asociadas a covid-19 se incluyen dentro del capítulo correspondiente a patología infecciosa.

En la tabla A2 del anexo se detalla la proporción de fallecimientos por capítulos de la CIE-10 sobre el total de cada grupo de edad y sexo con causa básica de defunción, y se observa un patrón similar al de la población general, destacando en la edad infantil y juvenil las anomalías congénitas, las enfermedades perinatales, los tumores y va apareciendo las enfermedades del sistema nervioso. En las edades adultas predominan los tumores y las enfermedades cardiovasculares, seguidas de cerca por la patología respiratoria en el grupo de 65 años en adelante.

Tabla 4. Enfermedades raras. Mortalidad (todas las causas) en 2024 según sexo y capítulo de la CIE-10. Comunidad de Madrid: Sistema de Información de Enfermedades Raras de la Comunidad de Madrid (SIERMA).

Capítulo CIE-10	Hombres N (%)	Mujeres N (%)	Total N (%)
I. Infecciosas	276 (4,0)	254 (3,8)	530 (3,9)
II. Tumores	2.129 (30,6)	1.529 (22,9)	3.658 (26,8)
III. Sangre, inmunidad	52 (0,7)	51 (0,8)	103 (0,8)
IV. Endocrinometabólicas	206 (3,0)	177 (2,6)	383 (2,8)
V. Mentales	191 (2,7)	397 (5,9)	588 (4,3)
VI, VII, VIII. Sistema nervioso y órganos de los sentidos	435 (6,2)	489 (7,3)	924 (6,8)
IX. Cardiovasculares	1.296 (18,6)	1.518 (22,7)	2.814 (20,6)
X. Respiratorias	1.332 (19,1)	1.088 (16,3)	2.420 (17,7)
XI. Digestivas	432 (6,2)	415 (6,2)	847 (6,2)
XII. Piel	25 (0,4)	47 (0,7)	72 (0,5)
XIII. Osteomusculares y del tejido conjuntivo	54 (0,8)	118 (1,8)	172 (1,3)
XIV. Genitourinarias	257 (3,7)	332 (5,0)	589 (4,3)
XVI. Perinatales	6 (0,1)	7 (0,1)	13 (0,1)
XVII. Anomalías congénitas	67 (1,0)	60 (0,9)	127 (0,9)
XVIII. Signos y síntomas	33 (0,5)	43 (0,6)	76 (0,6)
XX. Externas	177 (2,5)	158 (2,4)	335 (2,5)
Total	6.968 (100,0)	6.683 (100,0)	13.651 (100,0)

De los 13.651 fallecidos en el año 2024 con causa básica de muerte registrada en el SIERMA, 879 tienen como causa básica de muerte una ER.

Figura 2. Enfermedades raras. Mortalidad (todas las causas) en 2024 según sexo y capítulo de la CIE-10. Comunidad de Madrid: Sistema de Información de Enfermedades Raras de la Comunidad de Madrid (SIERMA).

3.2. Casos registrados en formulario específico en historia clínica de hospitales (REPF)

El REPF comenzó a estar accesible para los profesionales sanitarios de los hospitales públicos de la Comunidad de Madrid a inicios de 2020. Hasta el 1 de enero de 2026 se han registrado 1.887 casos (tabla 5), sin incluir los casos que se han registrado en el registro de esclerosis lateral amiotrófica (RELA) que se presentan a continuación en un subapartado específico.

Las notificaciones se han realizado desde 12 hospitales distintos. Han notificado casos 67 facultativos, pertenecientes a 34 servicios diferentes.

Tabla 5. Formulario de registro de enfermedades poco frecuentes en historia clínica de hospitales (REPF): evolución anual del número de notificaciones.

Año	2020	2021	2022	2023	2024	2025	Total
Número de notificaciones (%)	90 (4,8)	458 (24,3%)	562 (29,8)	365 (19,3%)	297 (15,7%)	115 (6,1%)	1.887 (100,0%)

Del total de casos registrados, el 99,3% eran residentes en la Comunidad de Madrid en el momento del registro.

Los casos notificados a través del REPF se clasifican en cuatro categorías según el tipo de diagnóstico en el momento del registro inicial o de actualización de los datos: confirmado, pendiente de resultados, portador y descartado. A 1 de enero de 2026 constan 1.834 casos (97,2%) como confirmados, 41 (2,2%) en la categoría pendiente de resultados, 10 (0,5%) como portadores y 2 (0,1%) como descartados (tabla 6).

Tabla 6. Formulario de registro de enfermedades poco frecuentes en historia clínica de hospitales (REPF): clasificación de los casos según el tipo de diagnóstico registrado a 1 de enero de 2026.

Tipo de diagnóstico	N (%)
Confirmado	1.834 (97,2)
Pendiente de resultados	41 (2,2)
Portador	10 (0,5)
Descartado	2 (0,1)
Total	1.887 (100,0)

En cuanto a la fecha de diagnóstico (tabla 7), el 30,8% de los casos confirmados (566) habían sido diagnosticados en el último quinquenio (2021-2025).

Tabla 7. Formulario de registro de enfermedades poco frecuentes en historia clínica de hospitales (REPF): número (N) de casos confirmados y porcentaje (%) por año de diagnóstico.

Año de diagnóstico	1956-1999	2000-2009	2010-2019	2020	2021	2022	2023	2024	2025	Total
N (%)	112 (6,1)	182 (9,9)	847 (46,2)	127 (6,9)	151 (8,2)	121 (6,6)	125 (6,8)	112 (6,1)	57 (3,1)	1.834 (100,0)

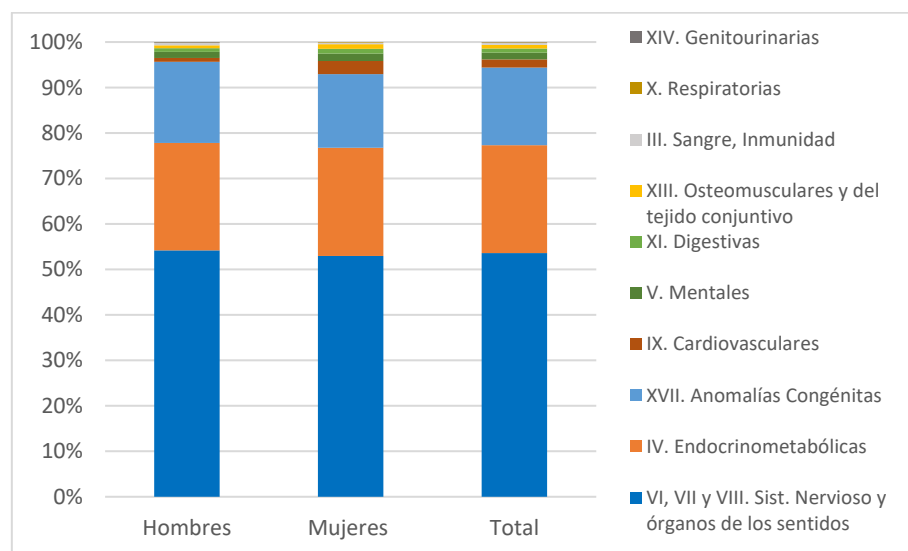
Del total de casos notificados mediante el REPF con diagnóstico confirmado, el número de hombres (969, 52,8%) es superior al de mujeres (865, 47,2%) (tabla 8). Los casos con diagnóstico confirmado se agrupan en 10 capítulos de la CIE-10-ES (tabla 8 y figura 6). Los capítulos de las enfermedades del sistema nervioso y órganos de los sentidos son los que reúnen el mayor porcentaje de casos (53,6%), seguidos por el capítulo de enfermedades endocrinometabólicas (23,7%) y el de anomalías congénitas (17,1%). El resto de los casos se reparten entre los 7 capítulos restantes de la CIE-10-ES (5,6%).

Al considerar la distribución por capítulos de la CIE-10-ES según sexo (tabla 8 y figura 3), solo se observan diferencias importantes entre sexos en el capítulo de las enfermedades cardiovasculares, con un mayor número de mujeres (25 casos) que de hombres (8 casos). Entre las 25 mujeres, 14 tienen diagnóstico de hipertensión arterial pulmonar idiopática.

Tabla 8. Formulario de registro de enfermedades poco frecuentes en historia clínica de hospitales (REPF): número y porcentaje de los casos confirmados agrupados según sexo y capítulo de la CIE-10-ES, a 1 de enero de 2026.

Capítulo CIE-10-ES	Hombres N (%)	Mujeres N (%)	Total N (%)
VI, VII y VIII. Sistema nervioso y órganos de los sentidos	525 (28,6)	458 (25,0)	983 (53,6)
IV. Endocrinometabólicas	229 (12,5)	206 (11,2)	435 (23,7)
XVII. Anomalías congénitas	173 (9,4)	140 (7,6)	313 (17,1)
IX. Cardiovasculares	8 (0,4)	25 (1,4)	33 (1,8)
V. Mentales	13 (0,7)	14 (0,8)	27 (1,5)
XI. Digestivas	8 (0,4)	9 (0,5)	17 (0,9)
XIII. Osteomusculares y del tejido conjuntivo	6 (0,3)	9 (0,5)	15 (0,8)
III. Sangre, inmunidad	5 (0,3)	3 (0,2)	8 (0,4)
X. Respiratorias	1 (0,1)	1 (0,1)	2 (0,1)
XIV. Genitourinarias	1 (0,1)	0 (0,0)	1 (0,1)
Total	969 (52,8)	865 (47,2)	1.834 (100,0)

Figura 3. Formulario de registro de enfermedades poco frecuentes en historia clínica de hospitales (REPF): porcentaje de los casos confirmados agrupados según sexo y capítulo de la CIE-10-ES, a 1 de enero de 2026.



En los casos notificados en el REPF con diagnóstico confirmado, la mediana de edad al diagnóstico fue de 27 años, siendo la de las mujeres (30 años) superior a la de los hombres (22 años) (tabla 9).

Al considerar la distribución según capítulos de la CIE-10-ES, se observa la mediana de edad al diagnóstico más elevada en el capítulo de las enfermedades del sistema nervioso y órganos de los sentidos (45 años), mientras que las medianas más bajas corresponden a los capítulos de enfermedades endocrinometabólicas (3 años) y de anomalías congénitas (3 años) (tabla 9).

Tabla 9. Formulario de registro de enfermedades poco frecuentes en historia clínica de hospitales (REPF): estadísticos de edad (en años) al diagnóstico de los casos confirmados según sexo y capítulo de la CIE-10-ES, a 1 de enero de 2026.

Capítulo CIE-10-ES	Edad (en años) al diagnóstico								
	Hombres			Mujeres			Total		
	M	Md	Percentil 25-75	M	Md	Percentil 25-75	M	Md	Percentil 25-75
VI, VII y VIII. Sistema nervioso y órganos de los sentidos	42,2	45	22-61	42,9	43	28-59	42,5	45	25-60
IV. Endocrinometabólicas	16,5	3	0-29	18,4	5	0-35	17,4	3	0-33
XVII. Anomalías Congénitas	7,1	4	1-9	8,9	3	1-11	7,9	3	1-10
Otros capítulos (IX, XI, V, XIII, III, X y XIV) *	29,5	28	7-51	32,7	32	9-51	31,4	32	8-51
Total	29,3	22	4-53	30,9	30	4-52	30,0	27	4-53

M: media, Md: mediana.

* Los capítulos con pocos casos (n<200) se han agrupado en el epígrafe 'Otros capítulos' y contiene: IX. Cardiovasculares, XI. Digestivas, V. Mentales, XIII. Osteomusculares y del tejido conjuntivo, III. Sangre, Inmunidad, X. Respiratorias y XIV. Genitourinarias.

Los casos notificados en el REPF con diagnóstico confirmado corresponden a 449 enfermedades (códigos ORPHA distintos). El número de casos por código ORPHA oscila entre 1 y 148. Al agrupar los códigos ORPHA por capítulos de la CIE-10-ES, se observa que el capítulo con mayor número de códigos diferentes registrados (188) es el correspondiente al sistema nervioso y órganos de los sentidos (tabla 10). Los códigos ORPHA con mayor número de casos en ese capítulo son: el ORPHA 589 (miastenia gravis, 148 casos), el ORPHA 273 (distrofia miotónica de Steinert, 130 casos) y el ORPHA 269 (distrofia facioescapulohumeral, 80 casos).

En el capítulo de enfermedades endocrinometabólicas destacan por su mayor número de casos: el ORPHA 42 (deficiencia de acil-CoA deshidrogenasa de cadena media, 30 casos), el ORPHA 79254 (fenilcetonuria clásica, 34 casos) y el ORPHA 550 (encefalomiopatía mitocondrial, acidosis láctica y episodios similares al ictus, MELAS, 28 casos). En el capítulo de anomalías congénitas destacan en frecuencia: el ORPHA 636 (neurofibromatosis tipo 1, 80 casos), el ORPHA 805 (complejo esclerosis tuberosa, 44 casos) y el ORPHA 870 (síndrome de Down, 17 casos).

Tabla 10. Formulario de registro de enfermedades poco frecuentes en historia clínica de hospitales (REPF): análisis de códigos ORPHA recogidos por capítulos de la CIE-10-ES, a 1 de enero de 2026.

Capítulo CIE-10-ES	Códigos ORPHA distintos	Número de casos por código ORPHA		
		Rango	Md	Percentil 25 - 75
VI, VII y VIII. Sist. nervioso y órganos de los sentidos	188	1-148	1	1-4
IV. Endocrinometabólicas	108	1-30	2	1-5
XVII. Anomalías congénitas	114	1-80	1	1-2
IX. Cardiovasculares	11	1-17	1	1-2
V. Mentales	11	1-5	2	2-3
XIII. Osteomusculares y del tejido conjuntivo	8	1-5	1	1-2
III. Sangre, inmunidad	5	1-4	1	1-1
XI. Digestivas	3	1-15	1	1-8
XIV. Genitourinarias	1	2-2	2	2-2
X. Respiratorias	1	1		
Total	449	1-148	1	1-3

Md: mediana.

3.2.1. Casos registrados en el registro de esclerosis lateral amiotrófica (RELA)

El registro de esclerosis lateral amiotrófica (RELA) de la Comunidad de Madrid se estableció en mayo de 2023 y permite que los/las neurólogos/as de las Unidades ELA registren los casos atendidos por esta patología y otras enfermedades neurológicas seleccionadas. Antes de su puesta en marcha se incorporaron los datos recopilados en un registro clínico previo, que sumados a los 93 casos registrados en 2025 alcanzaron un total de 1.211 casos registrados en RELA (tabla 11).

Tabla 11. Registro de esclerosis lateral amiotrófica (RELA) de la Comunidad de Madrid: número de casos totales y registrados en 2025 según centro hospitalario y enfermedad.

Centro hospitalario	Enfermedad	Año 2025	Casos acumulados
H. U. Clínico San Carlos	Esclerosis lateral amiotrófica (ELA)	1	139
	Demencia frontotemporal asociada a ELA	0	1
	Parálisis bulbar progresiva	0	3
	Atrofia muscular espinal progresiva	0	3
H. U. Doce de Octubre	Esclerosis lateral amiotrófica (ELA)	36	291
	Demencia frontotemporal asociada a ELA	0	3
	Parálisis bulbar progresiva	3	16
	Esclerosis lateral primaria	1	8
	Atrofia muscular espinal progresiva	2	12
H.G.U. Gregorio Marañón	Esclerosis lateral amiotrófica (ELA)	22	306
	Demencia frontotemporal asociada a ELA	0	1
	Parálisis bulbar progresiva	0	4
	Esclerosis lateral primaria	1	2
	Atrofia muscular espinal progresiva	4	10
H. U. La Paz - H. Carlos III	Esclerosis lateral amiotrófica (ELA)	19	402
	Parálisis bulbar progresiva	2	7
	Atrofia muscular espinal progresiva	2	3
Total		93	1.211

Los casos de esclerosis lateral amiotrófica (ELA) registrados en 2025 fueron 78, de los cuales dos tercios (66,7%) habían sido diagnosticados en ese mismo año (tabla 12).

Tabla 12. Registro de esclerosis lateral amiotrófica (ELA): número de casos registrados a 1 de enero de 2026 según año de diagnóstico, enfermedad y centro hospitalario.

Enfermedad	Centro hospitalario	Año de diagnóstico					Total
		Previo a 2022	2022	2023	2024	2025	
Esclerosis lateral amiotrófica	H. U. Clínico San Carlos	123	1	10	4	1	139
	H. U. Doce de Octubre	168	19	41	43	20	291
	H.G.U. Gregorio Marañón	245	13	20	13	15	306
	H. U. La Paz - H. Carlos III	338	3	23	22	16	402
	Total	874	36	94	82	52	1.138
Demencia frontotemporal asociada a ELA	H. U. Clínico San Carlos	0	0	1	0	0	1
	H. U. Doce de Octubre	1	0	2	0	0	3
	H.G.U. Gregorio Marañón	0	0	1	0	0	1
	Total	1	0	4	0	0	5
Parálisis bulbar progresiva	H. U. Clínico San Carlos	0	0	3	0	0	3
	H. U. Doce de Octubre	4	1	3	5	3	16
	H.G.U. Gregorio Marañón	2	0	1	1	0	4
	H. U. La Paz - H. Carlos III	0	1	2	2	2	7
	Total	6	2	9	8	5	30
Esclerosis lateral primaria	H. U. Doce de Octubre	3	1	4	0	0	8
	H.G.U. Gregorio Marañón	0	0	0	2	0	2
	Total	3	1	4	2	0	10
Atrofia muscular espinal progresiva	H. U. Clínico San Carlos	3	0	0	0	0	3
	H. U. Doce de Octubre	5	3	2	2	0	12
	H.G.U. Gregorio Marañón	2	0	3	3	2	10
	H. U. La Paz - H. Carlos III	0	0	0	1	2	3
	Total	10	3	5	6	4	28

3.3. Resultados específicos por enfermedades ReeR

De los 19.965 casos de enfermedades ReeR detectados desde el 1 de enero de 2010 hasta el 1 de enero de 2024, 14.850 están vivos y registrados como residentes en la Comunidad de Madrid a final de periodo (tabla 13). La miastenia gravis (13,1% de los casos), la cirrosis biliar primaria (12,2%), la retinosis pigmentaria (8,5%), el hipotiroidismo congénito (6,7%), la distrofia miotónica de Steinert (6,3%) y la hemofilia A (4,9%), representan el 51,8% de todos los casos. Las principales diferencias por sexo se encuentran en la hemofilia A (razón hombres: mujeres, H:M: 26,0:1), la cirrosis biliar primaria (razón H:M: 0,1:1), el síndrome de X frágil (razón H:M: 4,3:1), la distrofia muscular de Duchenne y Becker (razón H:M: 2,5:1) y la enfermedad de Gaucher (razón H:M: 2,5:1). Todos los casos de mucopolisacaridosis tipo 2 son hombres.

Tabla 13. Enfermedades ReeR. Casos vivos a 1 de enero de 2024. Número y porcentaje según sexo y razón Hombres: Mujeres (H:M). Comunidad de Madrid: Sistema de Información de Enfermedades Raras de la Comunidad de Madrid (SIERMA).

Enfermedad	Hombres N (%)	Mujeres N (%)	Total N	Razón (H/M)
Anemia falciforme y enfermedades relacionadas	231 (46,5)	266 (53,5)	497	0,9:1
Artrogriposis distal	29 (64,4)	16 (35,6)	45	1,8:1
Artrogriposis múltiple congénita	77 (50,3)	76 (49,7)	153	1,0:1
Ataxia de Friedreich	78 (56,1)	61 (43,9)	139	1,3:1
Atrofia muscular espinal proximal	49 (48,5)	52 (51,5)	101	0,9:1
Cirrosis biliar primaria	157 (8,7)	1652 (91,3)	1809	0,1:1
Complejo esclerosis tuberosa	209 (51,5)	197 (48,5)	406	1,1:1
Deficiencia de glutaril-CoA deshidrogenasa	15 (62,5)	9 (37,5)	24	1,7:1
Displasia renal	366 (57,5)	270 (42,5)	636	1,4:1
Distrofia miotónica de Steinert	460 (49,1)	476 (50,9)	936	1,0:1
Distrofia muscular de Duchenne y Becker	130 (71,4)	52 (28,6)	182	2,5:1
Enfermedad de almacenamiento de glucógeno por deficiencia de maltasa ácida	15 (62,5)	9 (37,5)	24	1,7:1
Enfermedad de Fabry	42 (48,3)	45 (51,7)	87	0,9:1
Enfermedad de Gaucher	27 (71,1)	11 (28,9)	38	2,5:1
Enfermedad de Huntington	130 (40,2)	193 (59,8)	323	0,7:1
Enfermedad de la orina con olor a jarabe de arce	4 (44,4)	5 (55,6)	9	0,8:1
Enfermedad de Niemann-Pick	11 (57,9)	8 (42,1)	19	1,4:1
Enfermedad de Rendu-Osler	140 (42,3)	191 (57,7)	331	0,7:1
Enfermedad de Wilson	157 (58,6)	111 (41,4)	268	1,4:1
Enfermedad por anticuerpos antimembrana basal glomerular	47 (39,5)	72 (60,5)	119	0,7:1
Esclerosis lateral amiotrófica	255 (56,9)	193 (43,1)	448	1,3:1
Fenilcetonuria	154 (46,8)	175 (53,2)	329	0,9:1
Fibrosis quística	311 (49,8)	313 (50,2)	624	1,0:1
Grupo de epidermólisis ampollosa hereditaria	34 (57,6)	25 (42,4)	59	1,4:1
Hemofilia A	702 (96,3)	27 (3,7)	729	26,0:1
Hipotiroidismo congénito	395 (39,4)	607 (60,6)	1.002	0,7:1
Homocistinuria por deficiencia de cistationina beta-sintasa	10 (55,6)	8 (44,4)	18	1,3:1
Miastenia gravis	949 (48,8)	995 (51,2)	1.944	1,0:1
Mucopolisacaridosis tipo 2	13 (100,0)	0 (0,0)	13	-
Osteogénesis imperfecta	151 (43,5)	196 (56,5)	347	0,8:1
Retinosis pigmentaria y retinosis pigmentaria sindrómicas	571 (45)	698 (55)	1.269	0,8:1
Síndrome de Angelman	36 (41,4)	51 (58,6)	87	0,7:1
Síndrome de Beckwith-Wiedemann	43 (49,4)	44 (50,6)	87	1,0:1
Síndrome de Marfan	274 (52,3)	250 (47,7)	524	1,1:1
Síndrome de Prader-Willi	76 (49,4)	78 (50,6)	154	1,0:1
Síndrome de Williams	96 (58,5)	68 (41,5)	164	1,4:1
Síndrome X frágil	153 (81,0)	36 (19,0)	189	4,3:1
Tetralogía de Fallot	385 (54,6)	320 (45,4)	705	1,2:1
Tirosinemia tipo 1	6 (50,0)	6 (50,0)	12	1,0:1
Total	6.988 (47,1)	7.862 (52,9)	14.850	0,9:1

En los 14.850 casos residentes en la Comunidad de Madrid con una enfermedad ReeR a 1 de enero de 2024, la media de edad fue de 44,8 años (41,1 en hombres y 48,1 en mujeres), con una mediana de 47,0 años (41,0 en hombres y 51,0 en mujeres) y un rango de percentil 25 a 75 de 23,0 a 65,0 años (19,0-61,0 en hombres y 29,0-67,0 en mujeres) (tabla 14). La enfermedad de la orina con olor a jarabe de arce y la deficiencia de glutaril-CoA deshidrogenasa presentaron la menor mediana de edad, con 11 años en ambas. La miastenia gravis presentó la mayor mediana de edad con 71,0 años, seguida de la cirrosis biliar primaria con 67,0 años. En general la mediana de edad fue algo inferior para hombres respecto a mujeres, salvo en enfermedad de almacenamiento de glucógeno por deficiencia de maltasa ácida (15 años de diferencia), grupo de epidermólisis ampollosa hereditaria (8,5 años), miastenia gravis (6 años), cirrosis biliar primaria, síndrome de Williams, enfermedad de la orina con olor a jarabe de arce, enfermedad de Rendu-Osler, tetralogía de Fallot, artrogriposis distal y síndrome de Prader-Willi (0,5 años estas tres últimas).

Tabla 14. Enfermedades ReeR. Estadísticos de edad (en años) de casos vivos a 1 de enero de 2024, según sexo. Comunidad de Madrid: Sistema de Información de Enfermedades Raras de la Comunidad de Madrid (SIERMA).

Enfermedad	Hombres			Mujeres			Total		
	Media	Md	Percentil 25-75	Media	Md	Percentil 25-75	Media	Md	Percentil 25-75
Anemia falciforme y enfermedades relacionadas	26,0	20,0	12,0-34,0	29,5	24,0	15,0-42,0	27,9	22,0	13,0-40,0
Artrogriposis distal	24,6	20,0	7,0-38,0	30,5	19,5	13,5-46,0	26,7	20,0	9,0-41,0
Artrogriposis múltiple congénita	29,9	29,0	15,0-41,0	32,3	30,5	19,5-44,0	31,1	29,0	17,0-41,0
Ataxia de Friedreich	46,2	45,5	33,0-59,0	44,9	47,0	35,0-54,0	45,6	46,0	34,0-57,0
Atrofia muscular espinal proximal	29,7	24,0	12,0-50,0	33,5	33,5	9,0-53,0	31,7	29,0	10,0-53,0
Cirrosis biliar primaria	69,1	71,0	59,0-78,0	66,7	67,0	57,0-76,0	66,9	67,0	57,0-77,0
Complejo esclerosis tuberosa	34,2	35,0	17,0-50,0	40,7	42,0	23,0-54,0	37,4	39,0	19,0-53,0
Deficiencia de glutaril-CoA deshidrogenasa	12,6	10,0	5,0-17,0	20,4	20,0	11,0-26,0	15,5	11,0	6,5-19,0
Displasia renal	17,4	13,0	8,0-20,0	20,4	14,5	9,0-23,0	18,7	14,0	9,0-21,0
Distrofia miotónica de Steinert	45,3	47,0	33,0-56,0	48,4	49,0	40,0-59,0	46,9	48,0	37,0-58,0
Distrofia muscular de Duchenne y Becker	23,6	18,0	10,0-28,0	42,6	42,5	29,0-54,5	29,0	22,5	14,0-44,0
Enfermedad de almacenamiento de glucógeno por deficiencia de maltasa ácida	45,8	42,0	29,0-60,0	34,1	27,0	14,0-42,0	41,4	38,0	25,0-59,0
Enfermedad de Fabry	43,7	46,0	33,0-54,0	50,7	54,0	37,0-63,0	47,3	49,0	36,0-62,0
Enfermedad de Gaucher	41,1	44,0	26,0-51,0	48,2	49,0	35,0-62,0	43,2	45,0	31,0-56,0
Enfermedad de Huntington	57,7	57,0	49,0-68,0	58,6	59,0	47,0-69,0	58,3	59,0	48,0-69,0
Enfermedad de la orina con olor a jarabe de arce	13,8	13,0	5,5-22,0	13,8	11,0	7,0-14,0	13,8	11,0	7,0-19,0
Enfermedad de Niemann-Pick	38,7	44,0	11,0-59,0	40,9	48,5	10,5-66,5	39,6	44,0	11,0-60,0
Enfermedad de Rendu-Osler	51,4	55,0	39,0-65,5	52,5	54,0	41,0-65,0	52,0	54,0	40,0-65,0
Enfermedad de Wilson	39,8	39,0	26,0-52,0	40,2	40,0	28,0-51,0	40,0	40,0	26,5-52,0
Enfermedad por anticuerpos antimembrana basal glomerular	60,9	61,0	52,0-72,0	59,6	62,5	41,5-75,0	60,1	62,0	47,0-74,0
Esclerosis lateral amiotrófica	64,6	66,0	57,0-73,0	66,9	68,0	58,0-76,0	65,6	66,0	57,0-75,0
Fenilcetonuria	16,9	15,0	7,0-25,0	21,4	17,0	10,0-31,0	19,3	16,0	9,0-28,0

Fibrosis quística	26,7	25,0	13,0-40,0	26,3	26,0	12,0-39,0	26,5	25,5	12,5-39,0
Grupo de epidermólisis ampollosa hereditaria	31,6	31,5	10,0-48,0	28,4	23,0	10,0-39,0	30,3	29,0	10,0-44,0
Hemofilia A	38,7	38,0	21,0-54,0	47,5	47,0	41,0-55,0	39,0	38,0	22,0-54,0
Hipotiroidismo congénito	17,4	14,0	6,0-24,0	23,3	19,0	11,0-32,0	21,0	17,0	9,0-29,0
Homocistinuria por deficiencia de cistationina beta-sintasa	27,4	28,5	19,0-36,0	39,3	40,0	15,0-53,5	32,7	30,5	18,0-42,0
Miastenia gravis	69,6	73,0	62,0-81,0	64,5	67,0	51,0-79,0	67,0	71,0	56,0-80,0
Mucopolisacaridosis tipo 2	15,8	14,0	7,0-17,0	-	-	-	15,8	14,0	7,0-17,0
Osteogénesis imperfecta	33,7	31,0	18,0-48,0	40,1	44,0	19,5-55,0	37,3	38,0	19,0-53,0
Retinosis pigmentaria y retinosis pigmentaria sindrómicas	55,2	56,0	44,0-68,0	59,1	59,0	49,0-72,0	57,3	58,0	47,0-71,0
Síndrome de Angelman	19,9	14,5	11,0-27,5	21,7	21,0	10,0-33,0	21,0	18,0	11,0-29,0
Síndrome de Beckwith-Wiedemann	13,2	12,0	7,0-21,0	15,3	15,0	6,5-19,5	14,3	13,0	7,0-20,0
Síndrome de Marfan	37,9	38,0	25,0-50,0	39,7	42,0	25,0-53,0	38,7	40,0	25,0-51,0
Síndrome de Prader-Willi	21,2	18,5	7,0-28,0	22,3	18,0	8,0-35,0	21,8	18,5	8,0-33,0
Síndrome de Williams	23,1	20,0	10,0-35,0	20,8	17,0	10,0-31,0	22,2	19,0	10,0-34,0
Síndrome X frágil	28,5	26,0	15,0-38,0	28,2	26,5	19,5-34,5	28,4	26,0	16,0-38,0
Tetralogía de Fallot	28,9	28,0	14,0-43,0	29,4	27,5	13,0-44,5	29,1	28,0	13,0-44,0
Tirosinemia tipo 1	17,3	13,5	10,0-29,0	23,8	21,0	16,0-35,0	20,6	16,0	12,5-32,0
Total	41,1	41,0	19,0-61,0	48,1	51,0	29,0-67,0	44,8	47,0	23,0-65,0

Md: mediana.

Las tasas de prevalencia por 10 mil habitantes a 1 de enero de 2024 (tabla 15) muestran a la miastenia gravis con la mayor prevalencia entre las 39 enfermedades ReeR, con 2,77 casos por 10 mil (2,83 en hombres y 2,72 en mujeres) seguida por la cirrosis biliar primaria con 2,58 casos por 10 mil (0,47 en hombres y 4,52 en mujeres) y la retinosis pigmentaria y la retinosis pigmentaria sindrómicas con 1,81 casos por 10 mil (1,70 en hombres y 1,81 en mujeres).

Por grupo de edad (tablas A3 y A4 del anexo), en la edad infantil destaca el hipotiroidismo congénito con tasas para los grupos de 0 años y 1-14 años de 5,94 y 4,28 casos por 10 mil habitantes, la displasia renal con unas prevalencias de 2,38 y 3,62 casos por 10 mil habitantes respectivamente y la tetralogía de Fallot con 1,98 y 2,02 casos por 10 mil habitantes respectivamente. Resaltar que el hipotiroidismo congénito sigue siendo prevalente hasta el grupo 15-39 años con una prevalencia de 2,17 casos por 10 mil. En el grupo de 15-39 años destaca también la fibrosis quística con una prevalencia de 1,34 casos por 10 mil y la hemofilia A con 1,33 casos por 10 mil. En el grupo de 40-64 años aparece la cirrosis biliar primaria con 2,90 casos por 10 mil y la retinosis pigmentaria con 2,31 casos por 10 mil. En el grupo de 65 y más años destacan la ya mencionada cirrosis biliar primaria (7,85 casos por 10 mil), pero sobre todo la miastenia gravis con 9,23 casos por 10 mil.

Tabla 15. Enfermedades ReeR. Prevalencia por 10 mil habitantes a 1 de enero de 2024, según sexo. Comunidad de Madrid: Sistema de Información de Enfermedades Raras de la Comunidad de Madrid (SIERMA).

Enfermedad	Prevalencias (intervalo confianza al 95%)		
	Hombres	Mujeres	Total
Anemia falciforme y enfermedades relacionadas	0,69 (0,61-0,78)	0,73 (0,65-0,82)	0,71 (0,65-0,77)
Artrogriposis distal	0,09 (0,06-0,12)	0,04 (0,03-0,07)	0,06 (0,05-0,09)
Artrogriposis múltiple congénita	0,23 (0,18-0,29)	0,21 (0,17-0,26)	0,22 (0,19-0,26)
Ataxia de Friedreich	0,23 (0,19-0,29)	0,17 (0,13-0,21)	0,20 (0,17-0,23)
Atrofia muscular espinal proximal	0,15 (0,11-0,19)	0,14 (0,11-0,19)	0,14 (0,12-0,18)
Cirrosis biliar primaria	0,47 (0,40-0,55)	4,52 (4,31-4,75)	2,58 (2,46-2,70)
Complejo esclerosis tuberosa	0,62 (0,54-0,71)	0,54 (0,47-0,62)	0,58 (0,53-0,64)
Deficiencia de glutaril-CoA deshidrogenasa	0,04 (0,03-0,07)	0,02 (0,01-0,05)	0,03 (0,02-0,05)
Displasia renal	1,09 (0,98-1,21)	0,74 (0,66-0,83)	0,91 (0,84-0,98)
Distrofia miotónica de Steinert	1,37 (1,25-1,50)	1,30 (1,19-1,43)	1,34 (1,25-1,42)
Distrofia muscular de Duchenne y Becker	0,39 (0,33-0,46)	0,14 (0,11-0,19)	0,26 (0,22-0,30)
Enfermedad de almacenamiento de glucógeno por deficiencia de maltasa ácida	0,04 (0,03-0,07)	0,02 (0,01-0,05)	0,03 (0,02-0,05)
Enfermedad de Fabry	0,13 (0,09-0,17)	0,12 (0,09-0,16)	0,12 (0,10-0,15)
Enfermedad de Gaucher	0,08 (0,06-0,12)	0,03 (0,02-0,05)	0,05 (0,04-0,07)
Enfermedad de Huntington	0,39 (0,33-0,46)	0,53 (0,46-0,61)	0,46 (0,41-0,51)
Enfermedad de la orina con olor a jarabe de arce	0,01 (0,00-0,03)	0,01 (0,01-0,03)	0,01 (0,01-0,02)
Enfermedad de Niemann-Pick	0,03 (0,02-0,06)	0,02 (0,01-0,04)	0,03 (0,02-0,04)
Enfermedad de Rendu-Osler	0,42 (0,35-0,49)	0,52 (0,45-0,60)	0,47 (0,42-0,53)
Enfermedad de Wilson	0,47 (0,40-0,55)	0,30 (0,25-0,37)	0,38 (0,34-0,43)
Enfermedad por anticuerpos antimembrana basal glomerular	0,14 (0,11-0,19)	0,20 (0,16-0,25)	0,17 (0,14-0,20)
Esclerosis lateral amiotrófica	0,76 (0,67-0,86)	0,53 (0,46-0,61)	0,64 (0,58-0,70)
Fenilcetonuria	0,46 (0,39-0,54)	0,48 (0,41-0,56)	0,47 (0,42-0,52)
Fibrosis quística	0,93 (0,83-1,04)	0,86 (0,77-0,96)	0,89 (0,82-0,96)
Grupo de epidermólisis ampullosa hereditaria	0,10 (0,07-0,14)	0,07 (0,05-0,10)	0,08 (0,07-0,11)
Hemofilia A	2,09 (1,94-2,25)	0,07 (0,05-0,11)	1,04 (0,97-1,12)
Hipotiroidismo congénito	1,18 (1,07-1,30)	1,66 (1,53-1,80)	1,43 (1,34-1,52)
Homocistinuria por deficiencia de cistationina beta-sintasa	0,03 (0,02-0,05)	0,02 (0,01-0,04)	0,03 (0,02-0,04)
Miastenia gravis	2,83 (2,65-3,01)	2,72 (2,56-2,90)	2,77 (2,65-2,90)
Mucopolisacaridosis tipo 2	0,04 (0,02-0,07)	-	0,02 (0,01-0,03)
Osteogénesis imperfecta	0,45 (0,38-0,53)	0,54 (0,47-0,62)	0,50 (0,45-0,55)
Retinosis pigmentaria y retinosis pigmentaria sindrómicas	1,70 (1,57-1,85)	1,91 (1,77-2,06)	1,81 (1,71-1,91)
Síndrome de Angelman	0,11 (0,08-0,15)	0,14 (0,11-0,18)	0,12 (0,10-0,15)
Síndrome de Beckwith-Wiedemann	0,13 (0,10-0,17)	0,12 (0,09-0,16)	0,12 (0,10-0,15)
Síndrome de Marfan	0,82 (0,73-0,92)	0,68 (0,60-0,77)	0,75 (0,69-0,81)
Síndrome de Prader-Willi	0,23 (0,18-0,28)	0,21 (0,17-0,27)	0,22 (0,19-0,26)
Síndrome de Williams	0,29 (0,23-0,35)	0,19 (0,15-0,24)	0,23 (0,20-0,27)
Síndrome X frágil	0,46 (0,39-0,53)	0,10 (0,07-0,14)	0,27 (0,23-0,31)
Tetralogía de Fallot	1,15 (1,04-1,27)	0,88 (0,79-0,98)	1,01 (0,93-1,08)
Tirosinemia tipo 1	0,02 (0,01-0,04)	0,02 (0,01-0,04)	0,02 (0,01-0,03)

Con respecto al número de fallecimientos con enfermedades ReeR en el periodo de 1 de enero de 2010 a 31 de diciembre de 2023 (tabla 16), por orden de frecuencia destacan: la esclerosis lateral amiotrófica con 1.882 fallecidos (983 hombres y 899 mujeres), la cirrosis biliar primaria con 680 (116 hombres y 564 mujeres), la distrofia miotónica de Steinert con 385 fallecidos (217 hombres y 168 mujeres) y la enfermedad de Huntington con 247 fallecidos (123 hombres y 124 mujeres), que juntos representan el 73,7% de todos los fallecimientos de estas enfermedades ReeR. En los dos extremos de la vida destaca la mediana de edad de fallecimiento de 2,5 años en la atrofia muscular espinal proximal (42 fallecidos en el periodo considerado) y de 2 años de la artrogriposis múltiple congénita (11 fallecidos); y de 5 años en la enfermedad de Niemann-Pick (10 fallecidos). En el otro extremo, la retinosis pigmentaria con una mediana de 82,5 años (208 fallecidos), la cirrosis biliar primaria con 82 años de mediana (680 fallecidos) y el síndrome de Goodpasture con 81 años de mediana (132 fallecidos).

Tabla 16. Enfermedades ReeR. Número y distribución porcentual de fallecimientos entre el 1 de enero de 2010 y el 31 de diciembre de 2023, según sexo, y mediana de edad. Comunidad de Madrid: Sistema de Información de Enfermedades Raras de la Comunidad de Madrid (SIERMA).

Enfermedad	Hombres	Mujeres	Total	Mediana* de edad de fallecimiento		
	N (%)	N (%)	N	Hombres	Mujeres	Total
Anemia falciforme y enfermedades relacionadas	23 (41,8)	32 (58,2)	55	72,0	56,5	61,0
Artrogriposis múltiple congénita	7 (63,6)	4 (36,4)	11	1,0	47,0	2,0
Ataxia de Friedreich	19 (39,6)	29 (60,4)	48	53,0	60,0	56,0
Atrofia muscular espinal proximal	27 (64,3)	15 (35,7)	42	11,0	0,0	2,5
Cirrosis biliar primaria	116 (17,1)	564 (82,9)	680	82,0	82,0	82,0
Complejo esclerosis tuberosa	18 (48,6)	19 (51,4)	37	52,5	47,0	50,0
Deficiencia de glutaril-CoA deshidrogenasa	2 (100,0)	0 (0,0)	2	19,0	-	19,0
Displasia renal	23 (45,1)	28 (54,9)	51	63,0	53,0	61,0
Distrofia miotónica de Steinert	217 (56,4)	168 (43,6)	385	61,0	63,0	61,0
Distrofia muscular de Duchenne y Becker	38 (90,5)	4 (9,5)	42	28,0	70,0	29,5
Enfermedad de almacenamiento de glucógeno por deficiencia de maltasa ácida	3 (75,0)	1 (25,0)	4	16,0	32,0	24,0
Enfermedad de Fabry	5 (50,0)	5 (50,0)	10	82,0	70,0	70,5
Enfermedad de Gaucher	3 (60,0)	2 (40,0)	5	79,0	84,5	79,0
Enfermedad de Huntington	123 (49,8)	124 (50,2)	247	61,0	69,5	66,0
Enfermedad de la orina con olor a jarabe de arce	1 (100,0)	0 (0,0)	1	19,0	-	19,0
Enfermedad de Niemann-Pick	6 (60,0)	4 (40,0)	10	3,0	32,0	5,0
Enfermedad de Rendu-Osler	45 (48,9)	47 (51,1)	92	78,0	80,0	78,5
Enfermedad de Wilson	10 (55,6)	8 (44,4)	18	59,5	55,0	58,0
Enfermedad por anticuerpos antimembrana basal glomerular	65 (49,2)	67 (50,8)	132	80,0	84,0	81,0
Esclerosis lateral amiotrófica	983 (52,2)	899 (47,8)	1.882	69,0	72,0	70,0
Fenilcetonuria	4 (66,7)	2 (33,3)	6	28,5	44,5	42,5
Fibrosis quística	29 (42,6)	39 (57,4)	68	33,0	41,0	35,0
Grupo de epidermolisis ampollosa hereditaria	2 (50,0)	2 (50,0)	4	68,0	14,5	39,0
Hemofilia A	61 (91,0)	6 (9,0)	67	71,0	85,0	73,0
Hipotiroidismo congénito	11 (39,3)	17 (60,7)	28	60,0	46,0	48,0
Miastenia gravis	12 (66,7)	6 (33,3)	18	80,5	85,5	81,5

Mucopolisacaridosis tipo 2	3 (100)	0 (0)	3	15,0	-	15,0
Osteogénesis imperfecta	18 (54,5)	15 (45,5)	33	68,5	75,0	71,0
Retinosis pigmentaria y retinosis pigmentaria sindrómicas	97 (46,6)	111 (53,4)	208	78,0	85,0	82,5
Síndrome de Angelman	3 (50,0)	3 (50,0)	6	27,0	21,0	24,5
Síndrome de Beckwith-Wiedemann	0 (0,0)	3 (100,0)	3	-	39,0	39,0
Síndrome de Marfan	28 (53,8)	24 (46,2)	52	53,5	53,0	53,0
Síndrome de Prader-Willi	6 (35,3)	11 (64,7)	17	39,5	33,0	37,0
Síndrome de Williams	2 (66,7)	1 (33,3)	3	33,5	37,0	37,0
Síndrome X frágil	10 (76,9)	3 (23,1)	13	61,0	57,0	61,0
Tetralogía de Fallot	26 (54,2)	22 (45,8)	48	43,5	34,0	40,5
Total	2.046 (47,2)	2.285 (52,8)	4.331	67,0	74,0	71,0

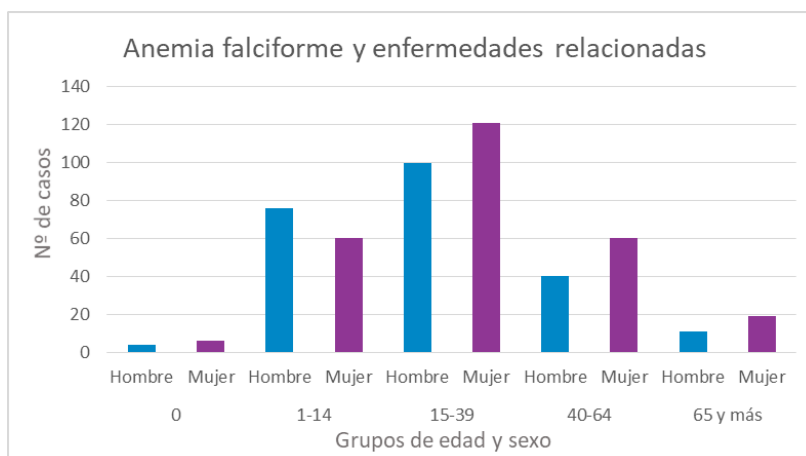
* Cuando el número de fallecimientos es pequeño hay que tener en cuenta la posible variabilidad en la distribución de los números pequeños.

3.3.1. Anemia falciforme y enfermedades relacionadas

La anemia falciforme es una forma grave de la enfermedad de células falciformes causada por el gen de la hemoglobina falciforme (HbS) en homocigosis y que se manifiesta de forma aguda con anemia grave, susceptibilidad a infecciones bacterianas graves y accidentes vasooclusivos isquémicos. También existen otras formas de anemia falciforme que obedecen a una heterocigosis compuesta del gen de la HbS con otras variantes de la hemoglobina¹⁰.

En la figura 4 se observa la distribución por sexo y edad de los 497 casos de anemia falciforme y enfermedades relacionadas, prevalentes a 1 de enero de 2024 en la Comunidad de Madrid (0,71 casos por 10 mil habitantes, IC95%: 0,65-0,77). El 44,5% pertenece al grupo de edad de 15 a 39 años.

Figura 4. Anemia falciforme y enfermedades relacionadas. Número de casos a 1 de enero de 2024 según grupos de edad y sexo. Comunidad de Madrid: Sistema de Información de Enfermedades Raras de la Comunidad de Madrid (SIERMA).

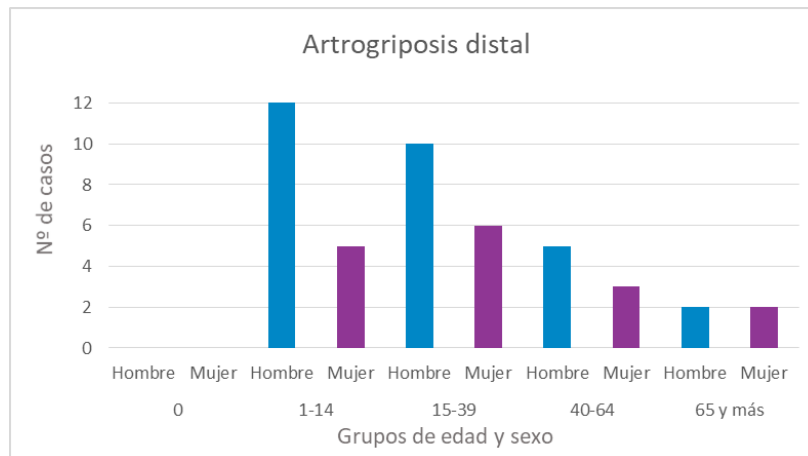


3.3.2. Artrogriposis distal

Es un grupo de síndromes de artrogriposis poco frecuente que se caracterizan por contracturas congénitas de dos o más zonas del cuerpo y que afectan principalmente a las manos y los pies, mientras que las articulaciones proximales están prácticamente intactas, en ausencia de una enfermedad neurológica y/o muscular primaria que afecte a la función de las extremidades. Las características diagnósticas incluyen camptodactilia o pseudocamptodactilia, pliegues de flexión hipoplásicos o ausentes, cabalgamiento de los dedos de las manos, desviación cubital de la muñeca, talipes equinovarus, deformidades del calcaneoalvar, astrágalo vertical y/o metatarso varo¹⁰.

En la figura 5 se observa la distribución por sexo y edad de los 45 casos de artrogriposis distal prevalentes a 1 de enero de 2024 en la Comunidad de Madrid (0,06 casos por 10 mil habitantes, IC95%: 0,05-0,09). El 73,3% de los casos son varones de entre 1 y 39 años.

Figura 5. Artrogriposis distal. Número de casos a 1 de enero de 2024 según grupos de edad y sexo. Comunidad de Madrid: Sistema de Información de Enfermedades Raras de la Comunidad de Madrid (SIERMA).

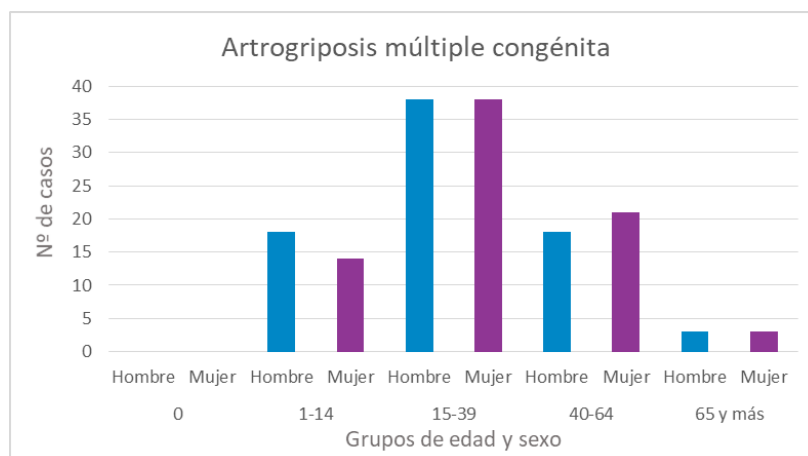


3.3.3. Artrogriposis múltiple congénita

Es un grupo de trastornos caracterizados por contracturas congénitas de las extremidades. Se manifiesta al nacimiento como una limitación del movimiento de las articulaciones de varias extremidades que, generalmente, no es progresiva y puede incluir debilidad muscular y fibrosis. La artrogriposis múltiple congénita siempre se asocia con una disminución del movimiento fetal intrauterino que deriva, de manera secundaria, en contracturas¹⁰.

En la figura 6 se observa la distribución por sexo y edad de los 153 casos de artrogriposis múltiple congénita prevalentes a 1 de enero de 2024 en la Comunidad de Madrid (0,22 casos por 10 mil habitantes, IC95%: 0,19-0,26). El 49,7% pertenece al grupo de edad de 15 a 39 años.

Figura 6. Artrogriposis múltiple congénita. Número de casos a 1 de enero de 2024 según grupos de edad y sexo. Comunidad de Madrid: Sistema de Información de Enfermedades Raras de la Comunidad de Madrid (SIERMA).

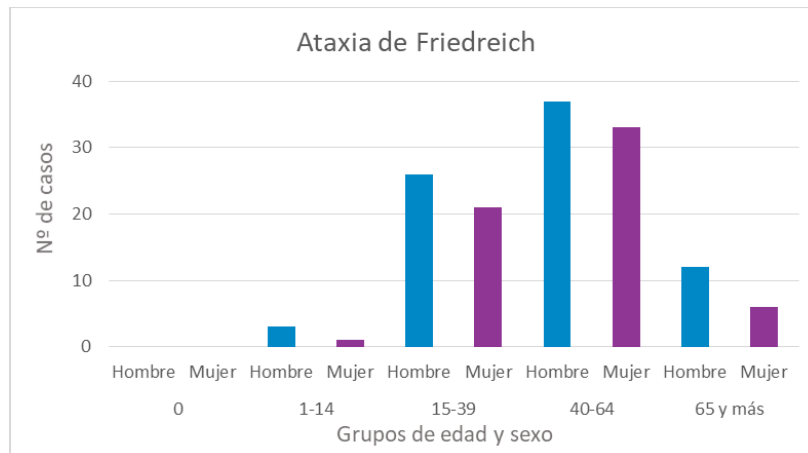


3.3.4. Ataxia de Friedreich

La ataxia de Friedreich es un trastorno neurodegenerativo hereditario que se caracteriza clásicamente por una ataxia progresiva de la marcha, disartria, disfagia, disfunción oculomotora, pérdida de los reflejos tendinosos profundos, signos de afectación del tracto piramidal, escoliosis, y en algunos casos, miocardiopatía, diabetes mellitus, pérdida visual y audición defectuosa¹⁰.

En la figura 7 se observa la distribución por sexo y edad de los 139 casos de ataxia de Friedreich prevalentes a 1 de enero de 2024 en la Comunidad de Madrid (0,20 casos por 10 mil habitantes, IC95%: 0,17-0,23). El 50,4% pertenece al grupo de edad de 40 a 64 años.

Figura 7. Ataxia de Friedreich. Número de casos a 1 de enero de 2024 según grupos de edad y sexo. Comunidad de Madrid: Sistema de Información de Enfermedades Raras de la Comunidad de Madrid (SIERMA).

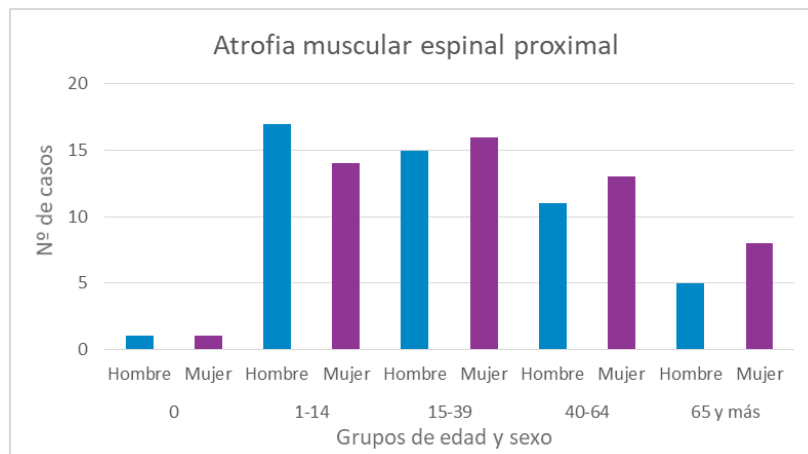


3.3.5. Atrofia muscular espinal proximal

Las atrofas musculares espinales proximales son un grupo de trastornos musculares caracterizados por una debilidad muscular progresiva resultado de una degeneración y pérdida de las neuronas motoras inferiores en la médula espinal y en los núcleos del tronco encefálico¹⁰.

En la figura 8 se observa la distribución por sexo y edad de los 101 casos de atrofia muscular espinal proximal prevalentes a 1 de enero de 2024 en la Comunidad de Madrid (0,14 casos por 10 mil habitantes, IC95%: 0,12-0,18). El 61,4% pertenece a los grupos de edad de 1 a 39 años.

Figura 8. Atrofia muscular espinal proximal. Número de casos a 1 de enero de 2024 según grupos de edad y sexo. Comunidad de Madrid: Sistema de Información de Enfermedades Raras de la Comunidad de Madrid (SIERMA).

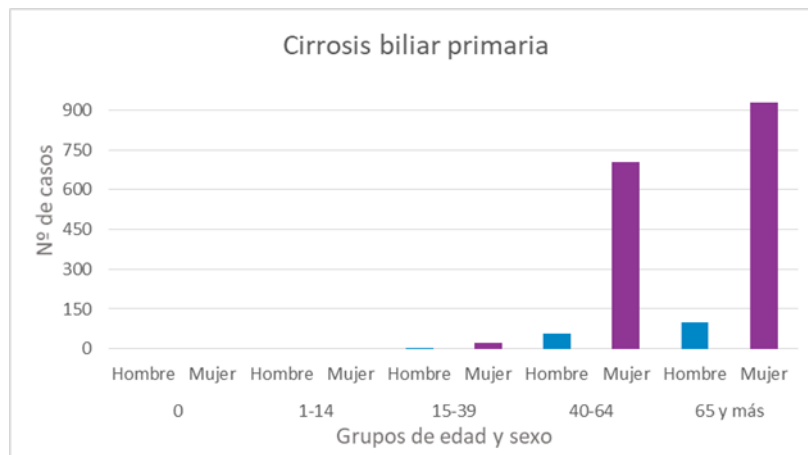


3.3.6. Cirrosis biliar primaria

Es una enfermedad hepática colestásica autoinmune poco frecuente caracterizada por daño de los pequeños conductos biliares intrahepáticos de origen autoinmune que conduce a colestasis, fibrosis y posible cirrosis¹⁰.

En la figura 9 se observa la distribución por sexo y edad de los 1.809 casos de cirrosis biliar primaria prevalentes a 1 de enero de 2024 en la Comunidad de Madrid (2,58 casos por 10 mil habitantes, IC95%: 2,46-2,70). El 90,2% de los casos son mujeres de 40 años en adelante (38,9% de entre 40 y 64 años y 51,2% de 65 y más años).

Figura 9. Cirrosis biliar primaria. Número de casos a 1 de enero de 2024 según grupos de edad y sexo. Comunidad de Madrid: Sistema de Información de Enfermedades Raras de la Comunidad de Madrid (SIERMA).

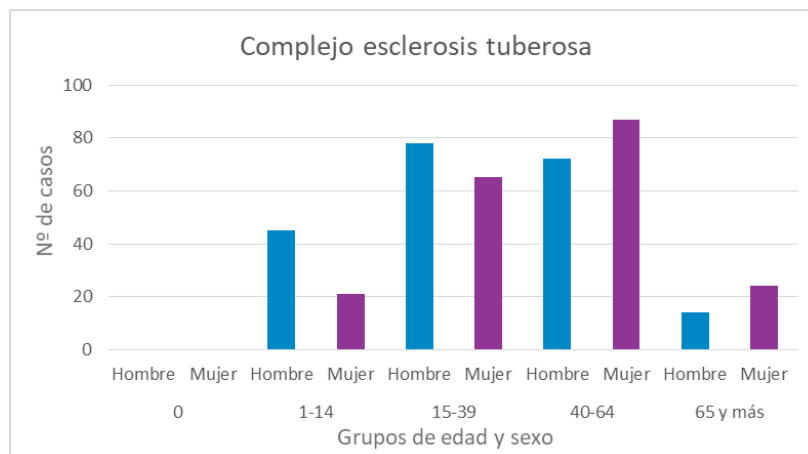


3.3.7. Complejo esclerosis tuberosa

Es un trastorno neurocutáneo poco frecuente caracterizado por hamartomas multisistémicos que afectan mayoritariamente a la piel, cerebro, riñones, pulmones, ojos y corazón, y que se asocia a trastornos neuropsiquiátricos¹⁰.

En la figura 10 se observa la distribución por sexo y edad de los 406 casos de complejo esclerosis tuberosa prevalentes a 1 de enero de 2024 en la Comunidad de Madrid (0,58 casos por 10 mil habitantes, IC95%: 0,53-0,64). El 74,4% pertenece a los grupos de edad de 15 a 64 años.

Figura 10. Complejo esclerosis tuberosa. Número de casos a 1 de enero de 2024 según grupos de edad y sexo. Comunidad de Madrid: Sistema de Información de Enfermedades Raras de la Comunidad de Madrid (SIERMA).

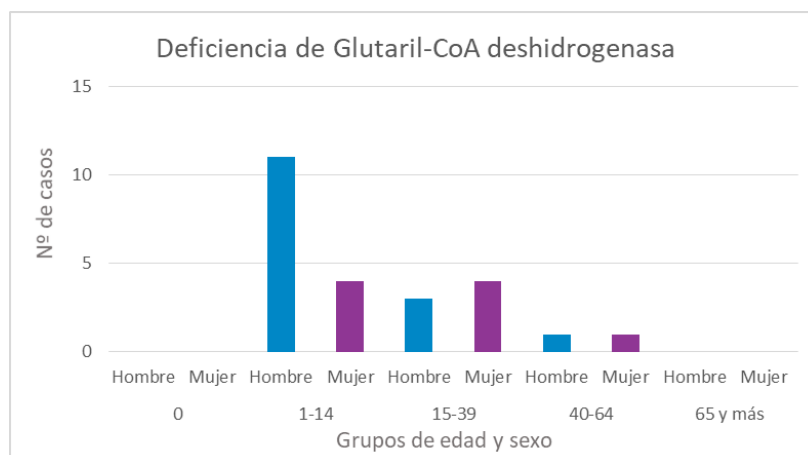


3.3.8. Deficiencia de glutaril-CoA deshidrogenasa

El déficit de glutaril-CoA deshidrogenasa (GCDH) o acidemia glutárica tipo I es un trastorno neurometabólico autosómico recesivo que se caracteriza clínicamente por crisis encefalopáticas que dan lugar a lesiones estriatales y trastornos del movimiento discinéticos distónicos graves¹⁰.

En la figura 11 se observa la distribución por sexo y edad de los 24 casos de deficiencia de glutaril-CoA deshidrogenasa prevalentes a 1 de enero de 2024 en la Comunidad de Madrid (0,03 casos por 10 mil habitantes, IC95%: 0,02-0,05). El 62,5% pertenece al grupo de edad de 1 a 14 años.

Figura 11. Deficiencia de glutaril-CoA deshidrogenasa. Número de casos a 1 de enero de 2024 según grupos de edad y sexo. Comunidad de Madrid: Sistema de Información de Enfermedades Raras de la Comunidad de Madrid (SIERMA).

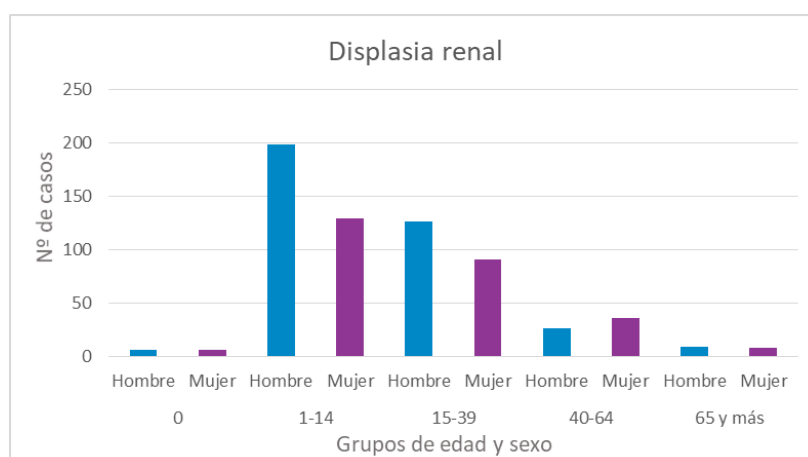


3.3.9. Displasia renal

Es una malformación renal poco frecuente en la que los riñones están presentes pero su desarrollo es anómalo, lo que deriva en una malformación de la arquitectura histológica del riñón y a la presencia de tejido embrológico, a modo de collaritos mesenquimales u otras formas de tejidos metaplásicos e indiferenciados. La displasia renal puede ser uni o bilateral, segmentaria y de gravedad variable¹⁰.

En la figura 12 se observa la distribución por sexo y edad de los 636 casos de displasia renal prevalentes a 1 de enero de 2024 en la Comunidad de Madrid (0,91 casos por 10 mil habitantes, IC95%: 0,84-0,98). El 51,6% pertenece al grupo de edad de 1 a 14 años, en el que destacan los varones (31,3% del total de casos).

Figura 12. Displasia renal. Número de casos a 1 de enero de 2024 según grupos de edad y sexo. Comunidad de Madrid: Sistema de Información de Enfermedades Raras de la Comunidad de Madrid (SIERMA).

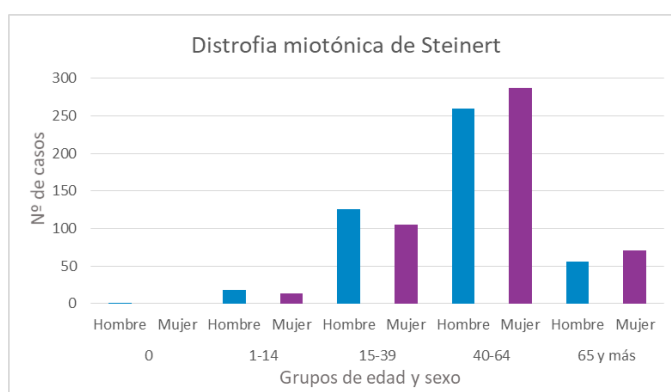


3.3.10. Distrofia miotónica de Steinert

Es un trastorno multisistémico de origen genético poco frecuente caracterizado por una amplia gama de manifestaciones musculares (debilidad muscular, miotonía), cataratas de inicio temprano (antes de los 50 años) y manifestaciones sistémicas (cerebral, endocrina, cardíaca, del tubo digestivo, útero, piel y afección inmunológica) que varían en función de la edad de inicio. El amplio espectro clínico va desde presentaciones letales en el periodo de lactancia hasta una enfermedad leve de aparición tardía¹⁰.

En la figura 13 se observa la distribución por sexo y edad de los 936 casos de distrofia miotónica de Steinert prevalentes a 1 de enero de 2024 en la Comunidad de Madrid (1,34 casos por 10 mil habitantes, IC95%: 1,25 -1,42). El 58,3% pertenece al grupo de edad de 40-64 años, siendo el 30,7% del total mujeres de ese grupo de edad.

Figura 13. Distrofia miotónica de Steinert. Número de casos a 1 de enero de 2024 según grupos de edad y sexo. Comunidad de Madrid: Sistema de Información de Enfermedades Raras de la Comunidad de Madrid (SIERMA).

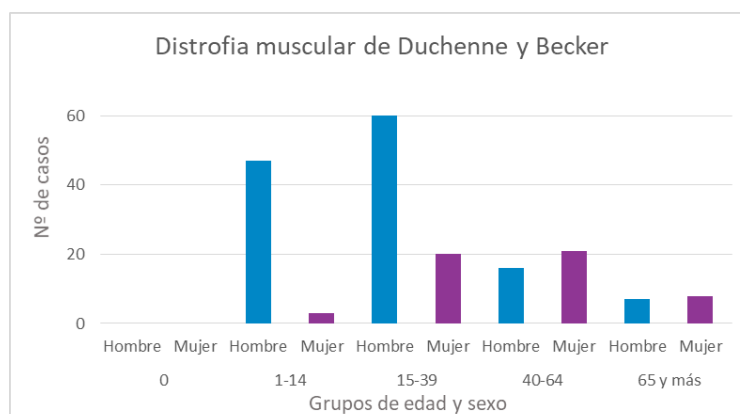


3.3.11. Distrofia muscular de Duchenne y Becker

Es un grupo de distrofias musculares progresivas, genéticas y poco frecuentes, que incluyen la distrofia muscular de Duchenne (DMD), la distrofia muscular de Becker (DMB) y una forma sintomática en mujeres portadoras. Las enfermedades representan un espectro de gravedad que va desde distrofia y debilidad progresiva del músculo esquelético y cardíaco (DMD, DMB) hasta una debilidad muscular menos grave o una miocardiopatía aislada que afecta a las mujeres portadoras¹⁰.

En la figura 14 se observa la distribución por sexo y edad de los 182 casos de distrofia muscular de Duchenne y Becker prevalentes a 1 de enero de 2024 en la Comunidad de Madrid (0,26 casos por 10 mil habitantes, IC95%: 0,22-0,30). El 44,0% pertenece a los grupos de edad de 15 a 39 años y el 71,4% de los casos son varones.

Figura 14. Distrofia muscular de Duchenne y Becker. Número de casos a 1 de enero de 2024 según grupos de edad y sexo. Comunidad de Madrid: Sistema de Información de Enfermedades Raras de la Comunidad de Madrid (SIERMA).

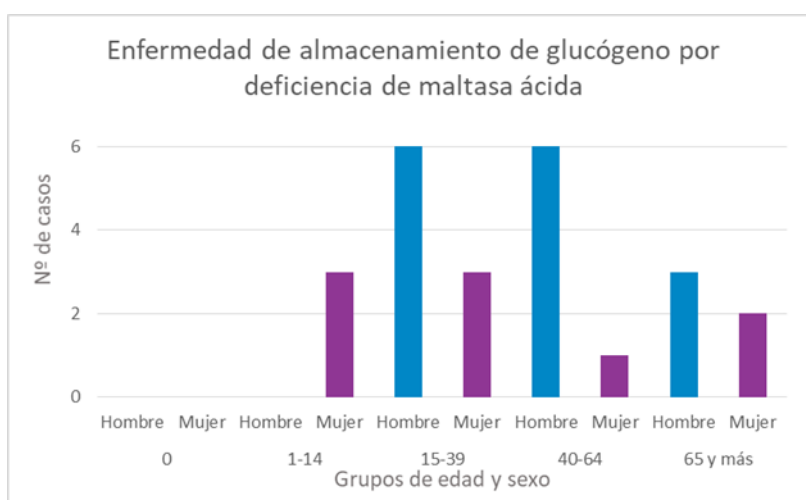


3.3.12. Enfermedad de almacenamiento de glucógeno por deficiencia de maltasa ácida

Es una enfermedad de almacenamiento lisosomal poco frecuente caracterizada por el acúmulo lisosomal de glucógeno, particularmente en el músculo esquelético, cardíaco y respiratorio, así como en el hígado y el sistema nervioso, debido a la deficiencia de maltasa ácida. El espectro clínico comprende desde un debut durante la lactancia con miocardiopatía hipertrófica grave, debilidad muscular generalizada, problemas de la alimentación y fallo de medro e insuficiencia respiratoria, a un debut tardío que se manifiesta antes o después de los doce meses de edad sin cardiomiopatía, con debilidad muscular proximal y con insuficiencia respiratoria¹⁰.

En la figura 15 se observa la distribución por sexo y edad de los 24 casos de enfermedad de almacenamiento de glucógeno por deficiencia de maltasa ácida prevalentes a 1 de enero de 2024 en la Comunidad de Madrid (0,03 casos por 10 mil habitantes, IC95%: 0,02-0,05). El 66,7% pertenece a los grupos de edad de 15 a 64 años.

Figura 15. Enfermedad de almacenamiento de glucógeno por deficiencia de maltasa ácida. Número de casos a 1 de enero de 2024 según grupos de edad y sexo. Comunidad de Madrid: Sistema de Información de Enfermedades Raras de la Comunidad de Madrid (SIERMA).

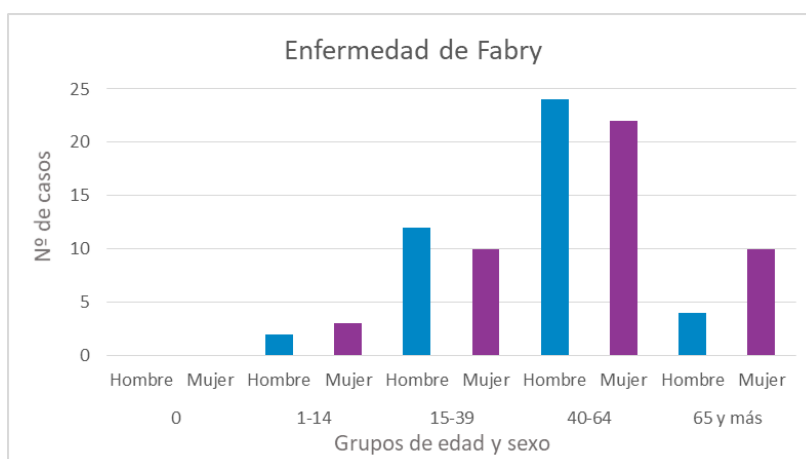


3.3.13. Enfermedad de Fabry

Es una enfermedad lisosomal multisistémica poco frecuente de origen genético caracterizada por manifestaciones cutáneas específicas (angioqueratoma), neurológicas (dolor), renales (proteinuria, insuficiencia renal crónica), cardiovasculares (miocardiopatía, arritmia), cocleovestibulares y cerebrovasculares (ataques isquémicos transitorios, accidentes cerebrovasculares). La expresión fenotípica depende de la edad de aparición y, en las mujeres, del nivel de inactivación del cromosoma X¹⁰.

En la figura 16 se observa la distribución por sexo y edad de los 87 casos de enfermedad de Fabry prevalentes a 1 de enero de 2024 en la Comunidad de Madrid (0,12 casos por 10 mil habitantes, IC95%: 0,10-0,15). El 52,9% pertenece al grupo de edad de 40 a 64 años.

Figura 16. Enfermedad de Fabry. Número de casos a 1 de enero de 2024 según grupos de edad y sexo. Comunidad de Madrid: Sistema de Información de Enfermedades Raras de la Comunidad de Madrid (SIERMA).

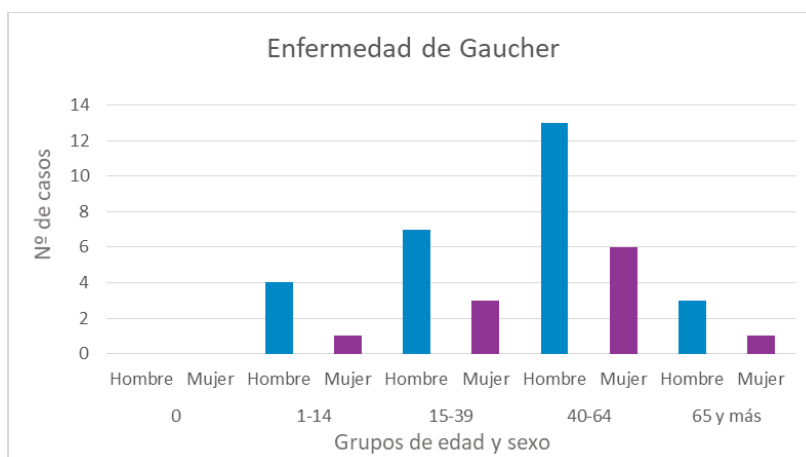


3.3.14. Enfermedad de Gaucher

La enfermedad de Gaucher es una enfermedad de depósito lisosomal que comprende 3 tipos principales (tipos 1, 2 y 3), una forma fetal y una variante con afectación cardiovascular (enfermedad de Gaucher-oftalmoplegia-calcificación cardiovascular o enfermedad similar a Gaucher)¹⁰.

En la figura 17 se observa la distribución por sexo y edad de los 38 casos de enfermedad de Gaucher prevalentes a 1 de enero de 2024 en la Comunidad de Madrid (0,05 casos por 10 mil habitantes, IC95%: 0,04-0,07). El 50,0% de los casos tienen 40 a 64 años, siendo el 34,2% de todos los casos varones en esta franja de edad.

Figura 17. Enfermedad de Gaucher. Número de casos a 1 de enero de 2024 según grupos de edad y sexo. Comunidad de Madrid: Sistema de Información de Enfermedades Raras de la Comunidad de Madrid (SIERMA).

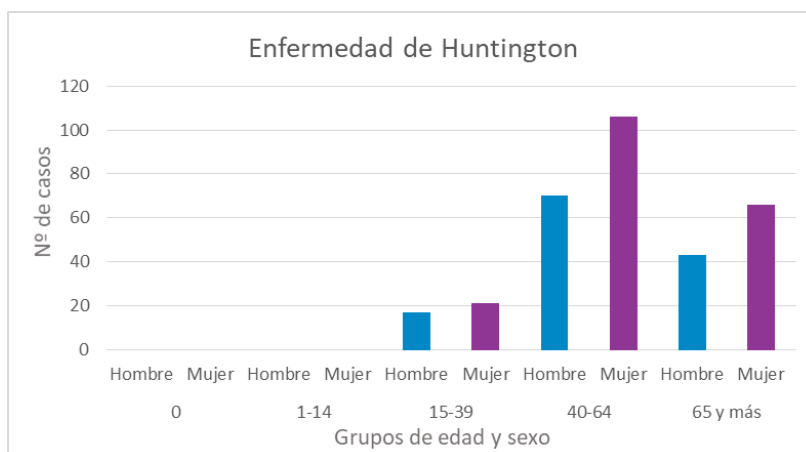


3.3.15. Enfermedad de Huntington

La enfermedad de Huntington es un trastorno neurodegenerativo del sistema nervioso central caracterizado por movimientos coreicos involuntarios, trastornos conductuales y psiquiátricos, y demencia¹⁰.

En la figura 18 se observa la distribución por sexo y edad de los 323 casos de enfermedad de Huntington prevalentes a 1 de enero de 2024 en la Comunidad de Madrid (0,46 casos por 10 mil habitantes, IC95%: 0,41-0,51). El 54,5% pertenece al grupo de edad de 40 a 64 años y las mujeres de este grupo etáreo representan el 32,8% de todos los casos.

Figura 18. Enfermedad de Huntington. Número de casos a 1 de enero de 2024 según grupos de edad y sexo. Comunidad de Madrid: Sistema de Información de Enfermedades Raras de la Comunidad de Madrid (SIERMA).

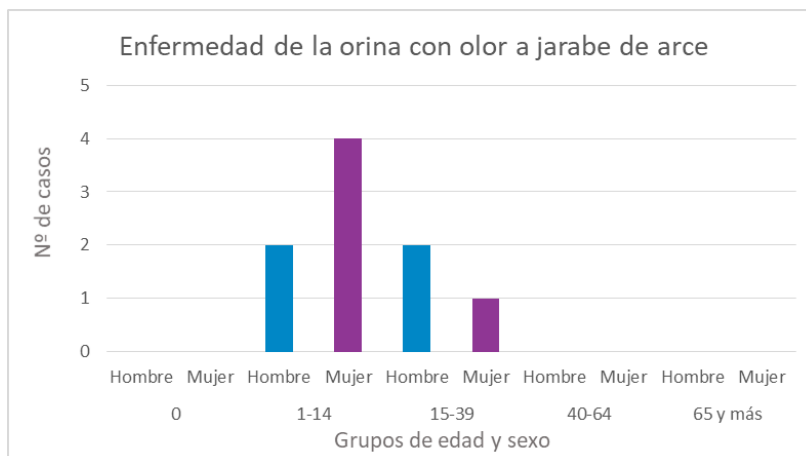


3.3.16. Enfermedad de la orina con olor a jarabe de arce

Es un trastorno hereditario raro del metabolismo de los aminoácidos de cadena ramificada caracterizado clásicamente por rechazo alimentario, letargo, vómitos y olor a jarabe de arce en el cerumen (y posteriormente en la orina); se detecta nada más nacer y, si no se trata, va seguido de encefalopatía progresiva e insuficiencia respiratoria central. Existen cuatro subtipos fenotípicos solapantes de la enfermedad: clásica, intermedia, intermitente y sensible a tiamina¹⁰.

En la figura 19 se observa la distribución por sexo y edad de los 9 casos de la enfermedad de la orina con olor a jarabe de arce prevalentes a 1 de enero de 2024 en la Comunidad de Madrid (0,01 casos por 10 mil habitantes, IC95%: 0,01-0,02). El 66,7% de los casos pertenecen al grupo de edad de 1 a 14 años.

Figura 19. Enfermedad de la orina con olor a jarabe de arce. Número de casos a 1 de enero de 2024 según grupos de edad y sexo. Comunidad de Madrid: Sistema de Información de Enfermedades Raras de la Comunidad de Madrid (SIERMA).

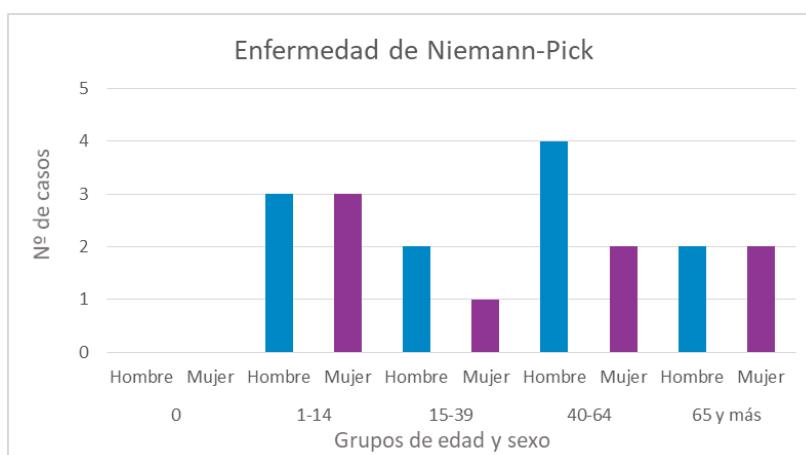


3.3.17. Enfermedad de Niemann-Pick

La enfermedad de Niemann-Pick agrupa varias enfermedades metabólicas hereditarias en las que se acumulan cantidades nocivas de una sustancia grasa (lípidos) en el bazo, el hígado, los pulmones, la médula ósea, y el cerebro. Los síntomas pueden incluir falta de coordinación muscular, degeneración cerebral, problemas de aprendizaje, pérdida del tono muscular, aumento de la sensibilidad al tacto, espasticidad, dificultades para comer y tragar, dificultad para hablar, y aumento del hígado y del bazo. La herencia es autosómica recesiva¹¹.

En la figura 20 se observa la distribución por sexo y edad de los 19 casos de enfermedad de Niemann-Pick prevalentes a 1 de enero de 2024 en la Comunidad de Madrid (0,03 casos por 10 mil habitantes, IC95%: 0,02-0,04). El 47,4% pertenecen a los grupos de 15 a 64 años.

Figura 20. Enfermedad de Niemann-Pick. Número de casos a 1 de enero de 2024 según grupos de edad y sexo. Comunidad de Madrid: Sistema de Información de Enfermedades Raras de la Comunidad de Madrid (SIERMA).

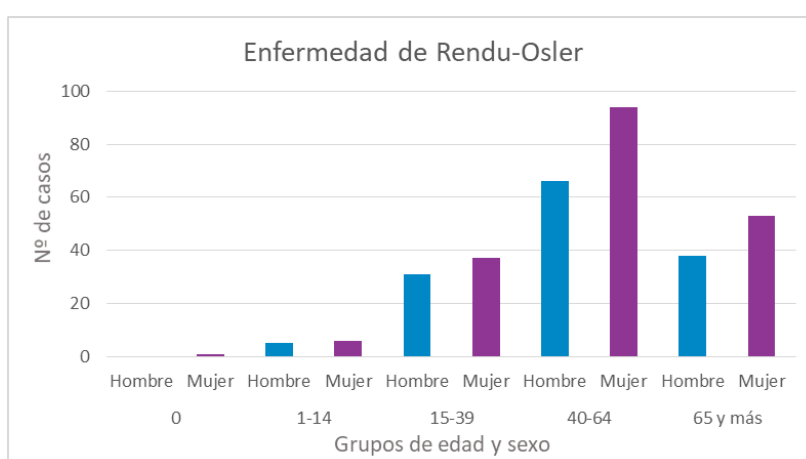


3.3.18. Enfermedad de Rendu-Osler

La telangiectasia hemorrágica hereditaria o enfermedad de Rendu-Osler es un trastorno hereditario que afecta a la angiogénesis, caracterizado por telangiectasias mucocutáneas y malformaciones arteriovenosas viscerales¹⁰.

En la figura 21 se observa la distribución por sexo y edad de los 331 casos de enfermedad de Rendu-Osler prevalentes a 1 de enero de 2024 en la Comunidad de Madrid (0,47 casos por 10 mil habitantes, IC95%: 0,42-0,53). El 48,3% pertenece al grupo de edad de 40 a 64 años.

Figura 21. Enfermedad de Rendu-Osler. Número de casos a 1 de enero de 2024 según grupos de edad y sexo. Comunidad de Madrid: Sistema de Información de Enfermedades Raras de la Comunidad de Madrid (SIERMA).

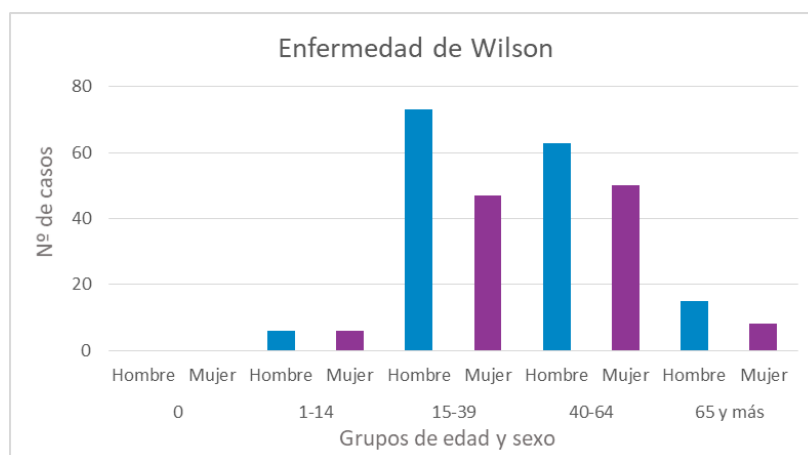


3.3.19. Enfermedad de Wilson

Es un trastorno genético y poco frecuente del metabolismo del cobre que debuta con manifestaciones hepáticas, neurológicas, psiquiátricas u oftalmológicas inespecíficas debido a la alteración de la excreción biliar de cobre y al consiguiente depósito excesivo de cobre en el organismo¹⁰.

En la figura 22 se observa la distribución por sexo y edad de los 268 casos de enfermedad de Wilson prevalentes a 1 de enero de 2024 en la Comunidad de Madrid (0,38 casos por 10 mil habitantes, IC95%: 0,34-0,43). El 44,8% pertenece a los grupos de edad de 15 a 39 años.

Figura 22. Enfermedad de Wilson. Número de casos a 1 de enero de 2024 según grupos de edad y sexo. Comunidad de Madrid: Sistema de Información de Enfermedades Raras de la Comunidad de Madrid (SIERMA).

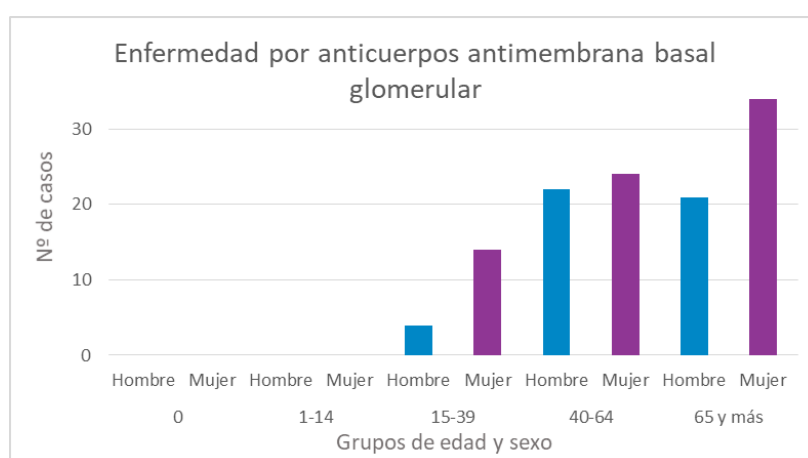


3.3.20. Enfermedad por anticuerpos antimembrana basal glomerular

La enfermedad por anticuerpos anti-membrana basal glomerular (o síndrome de Goodpasture), es una vasculitis fulminante de pequeño vaso poco frecuente que afecta al lecho capilar de los riñones y los pulmones y que se caracteriza por la presencia de anticuerpos anti-membrana basal glomerular (MBG) y, en su forma completa, de anticuerpos anti-membrana basal alveolar (MBA). En consecuencia, puede manifestarse como glomerulonefritis rápidamente progresiva aislada (nefritis anti-MBG) o como síndrome pulmonar-renal con hemorragia pulmonar grave¹⁰.

En la figura 23 se observa la distribución por sexo y edad de los 119 casos de la enfermedad por anticuerpos anti-membrana basal glomerular prevalentes a 1 de enero de 2024 en la Comunidad de Madrid (0,17 casos por 10 mil habitantes, IC95%: 0,14-0,20). El 84,9% de los casos tienen de 40 años en adelante, y las mujeres de 65 y más años suponen el 47,2% del total de las mujeres.

Figura 23. Enfermedad por anticuerpos antimembrana basal glomerular. Número de casos a 1 de enero de 2024 según grupos de edad y sexo. Comunidad de Madrid: Sistema de Información de Enfermedades Raras de la Comunidad de Madrid (SIERMA).

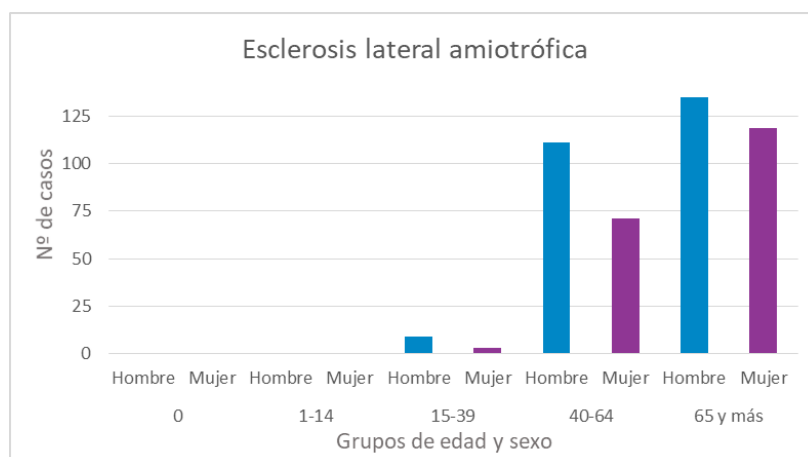


3.3.21. Esclerosis lateral amiotrófica

Es una enfermedad neurodegenerativa caracterizada por parálisis muscular progresiva a consecuencia de una degeneración de las neuronas motoras en la corteza motora primaria, tracto corticoespinal, tronco encefálico y médula espinal¹⁰.

En la figura 24 se observa la distribución por sexo y edad de los 448 casos de esclerosis lateral amiotrófica prevalentes a 1 de enero de 2024 en la Comunidad de Madrid (0,64 casos por 10 mil habitantes, IC95%: 0,58-0,70). El 56,7% pertenece al grupo de edad de 65 y más.

Figura 24. Esclerosis lateral amiotrófica. Número de casos a 1 de enero de 2024 según grupos de edad y sexo. Comunidad de Madrid: Sistema de Información de Enfermedades Raras de la Comunidad de Madrid (SIERMA).

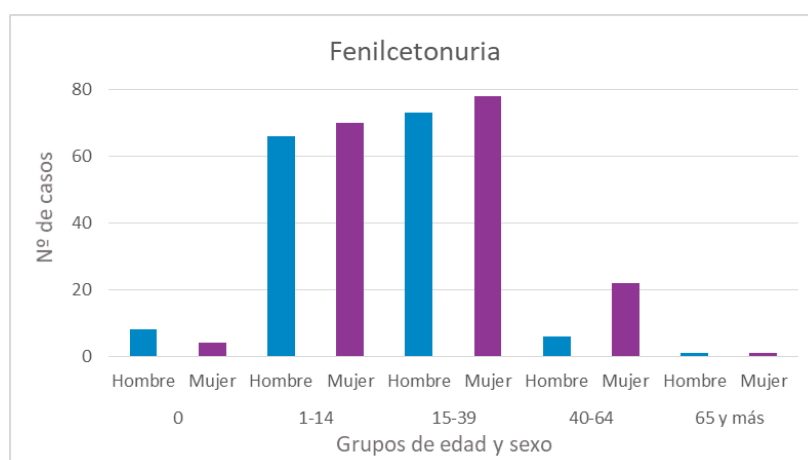


3.3.22. Fenilcetonuria

Es un error congénito poco frecuente del metabolismo de los aminoácidos caracterizado por un aumento de fenilalanina en sangre y niveles bajos o ausencia de la enzima fenilalanina hidroxilasa. Sin diagnóstico precoz o sin tratamiento, el trastorno se manifiesta con discapacidad intelectual de leve a grave¹⁰.

En la figura 25 se observa la distribución por sexo y edad de los 329 casos de fenilcetonuria prevalentes a 1 de enero de 2024 en la Comunidad de Madrid (0,47 casos por 10 mil habitantes, IC95%: 0,42-0,52). El 87,2% pertenece a los grupos de edad de 1 a 39 años.

Figura 25. Fenilcetonuria. Número de casos a 1 de enero de 2024 según grupos de edad y sexo. Comunidad de Madrid: Sistema de Información de Enfermedades Raras de la Comunidad de Madrid (SIERMA).

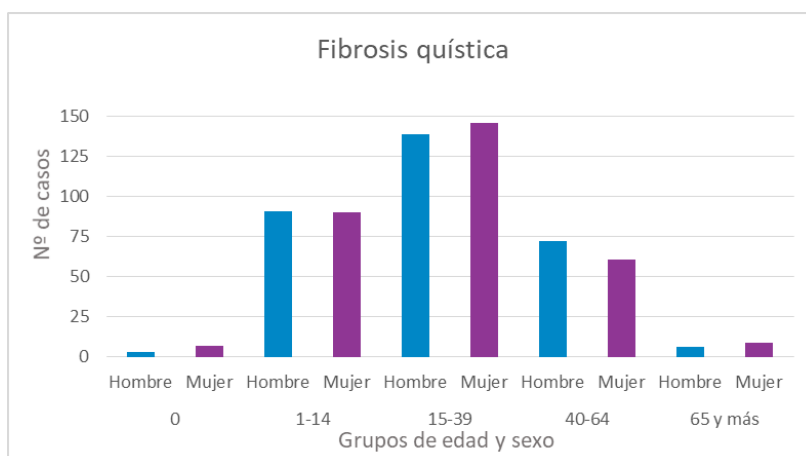


3.3.23. Fibrosis quística

Es un trastorno pulmonar de origen genético poco frecuente, caracterizado por sudoración salada y secreciones mucosas espesas que resultan en enfermedad multisistémica, infecciones pulmonares crónicas, diarrea voluminosa y talla baja¹⁰.

En la figura 26 se observa la distribución por sexo y edad de los 624 casos de fibrosis quística prevalentes a 1 de enero de 2024 en la Comunidad de Madrid (0,89 casos por 10 mil habitantes, IC95%: 0,82-0,96). Cerca de la mitad de los casos (45,7%) tienen edades comprendidas entre los 15 y 39 años.

Figura 26. Fibrosis quística. Número de casos a 1 de enero de 2024 según grupos de edad y sexo. Comunidad de Madrid: Sistema de Información de Enfermedades Raras de la Comunidad de Madrid (SIERMA).

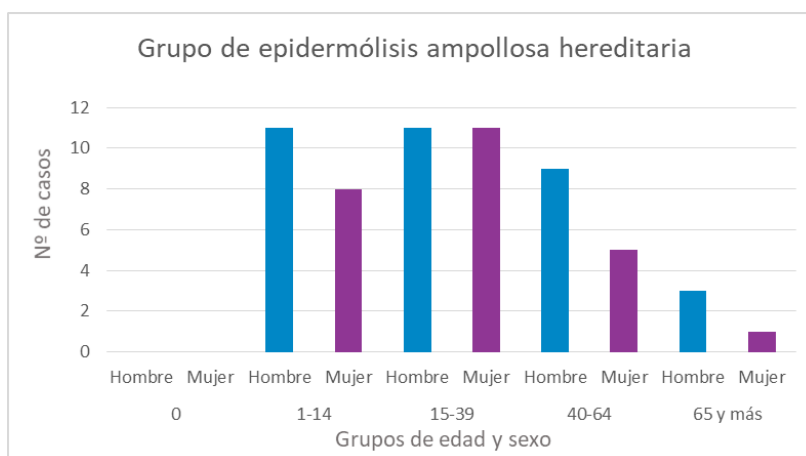


3.3.24. Grupo de epidermólisis ampullosa hereditaria

La epidermólisis ampullosa hereditaria agrupa una serie de trastornos caracterizados por la formación recurrente de ampollas como resultado de una fragilidad estructural de la piel y de otros tejidos seleccionados¹⁰.

En la figura 27 se observa la distribución por sexo y edad de los 59 casos del grupo de epidermólisis ampullosa hereditaria prevalentes a 1 de enero de 2024 en la Comunidad de Madrid (0,08 casos por 10 mil habitantes, IC95%: 0,07-0,11). El 69,5% de los casos pertenecen a los grupos entre 1 y 39 años.

Figura 27. Grupo de epidermólisis ampullosa hereditaria. Número de casos a 1 de enero de 2024 según grupos de edad y sexo. Comunidad de Madrid: Sistema de Información de Enfermedades Raras de la Comunidad de Madrid (SIERMA).

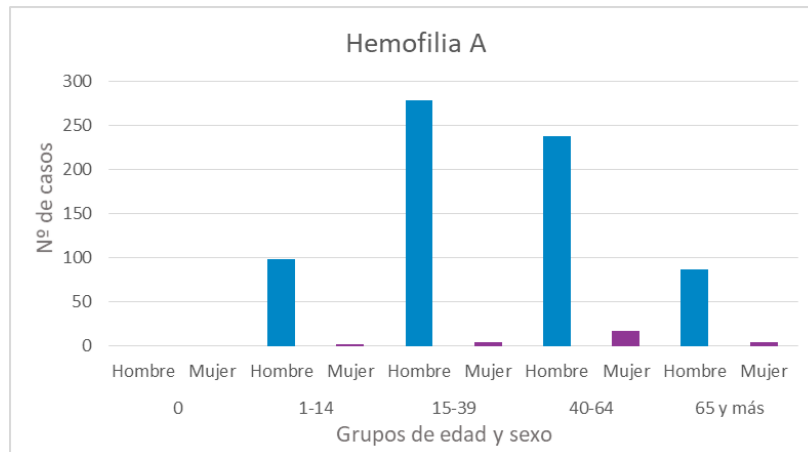


3.3.25. Hemofilia A

Es una enfermedad hematológica poco frecuente de origen genético y caracterizada por hemorragias espontáneas o prolongadas debido a un déficit del factor VIII¹⁰.

En la figura 28 se observa la distribución por sexo y edad de los 729 casos de hemofilia A prevalentes a 1 de enero de 2024 en la Comunidad de Madrid (1,04 casos por 10 mil habitantes, IC95%: 0,97-1,12). El 70,8% de los casos son varones de entre 15 y 64 años.

Figura 28. Hemofilia A. Número de casos a 1 de enero de 2024 según grupos de edad y sexo. Comunidad de Madrid: Sistema de Información de Enfermedades Raras de la Comunidad de Madrid (SIERMA).

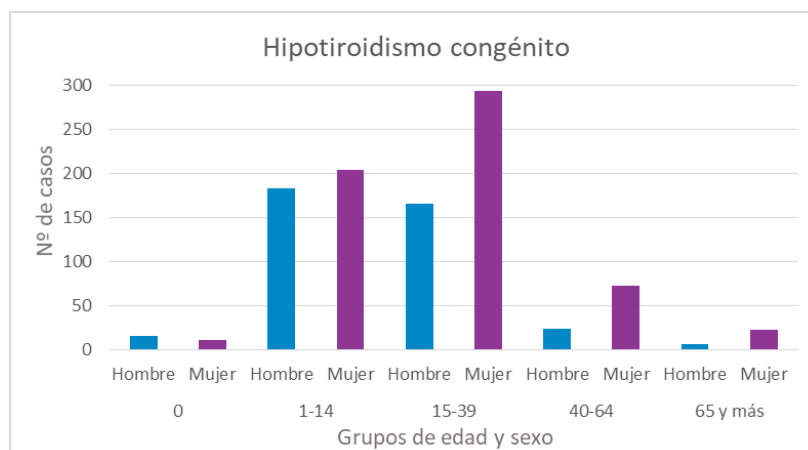


3.3.26. Hipotiroidismo congénito

El hipotiroidismo congénito se define como el déficit de hormonas tiroideas presente desde el nacimiento¹⁰.

En la figura 29 se observa la distribución por sexo y edad de los 1.002 casos de hipotiroidismo congénito prevalentes a 1 de enero de 2024 en la Comunidad de Madrid (1,43 casos por 10 mil habitantes, IC95%: 1,34-1,52). El 45,9% pertenece a los grupos de edad de 15 a 39 años.

Figura 29. Hipotiroidismo congénito. Número de casos a 1 de enero de 2024 según grupos de edad y sexo. Comunidad de Madrid: Sistema de Información de Enfermedades Raras de la Comunidad de Madrid (SIERMA).

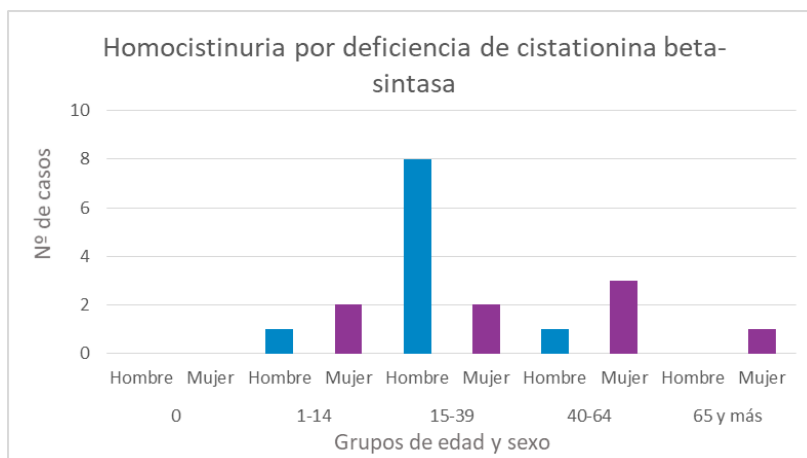


3.3.27. Homocistinuria por deficiencia de cistationina beta-sintasa

Es una enfermedad metabólica poco frecuente del catabolismo de la metionina caracterizada por el acúmulo de metionina y homocisteína con afectación clínica del ojo, el sistema esquelético, el sistema vascular y el sistema nervioso central¹⁰.

En la figura 30 se observa la distribución por sexo y edad de los 18 casos de homocistinuria por deficiencia de cistationina beta-sintasa prevalentes a 1 de enero de 2024 en la Comunidad de Madrid (0,03 casos por 10 mil habitantes, IC95%: 0,02-0,04). El 55,6% pertenece a los grupos de edad de 15 a 39 años.

Figura 30. Homocistinuria por deficiencia de cistationina beta-sintasa. Número de casos a 1 de enero de 2024 según grupos de edad y sexo. Comunidad de Madrid: Sistema de Información de Enfermedades Raras de la Comunidad de Madrid (SIERMA).

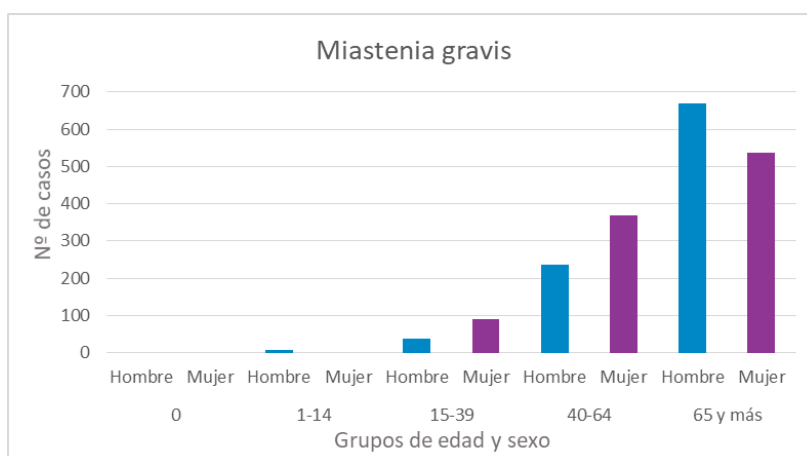


3.3.28. Miastenia gravis

La miastenia gravis o grave es un trastorno autoinmune raro, clínicamente heterogéneo, de la unión neuromuscular caracterizado por una debilidad fatigable de los músculos voluntarios¹⁰.

En la figura 31 se observa la distribución por sexo y edad de los 1.944 casos de miastenia gravis prevalentes a 1 de enero de 2024 en la Comunidad de Madrid (2,77 casos por 10 mil habitantes, IC95%: 2,65-2,90). El 61,9% pertenece al grupo de edad de 65 y más años.

Figura 31. Miastenia gravis. Número de casos a 1 de enero de 2024 según grupos de edad y sexo. Comunidad de Madrid: Sistema de Información de Enfermedades Raras de la Comunidad de Madrid (SIERMA).

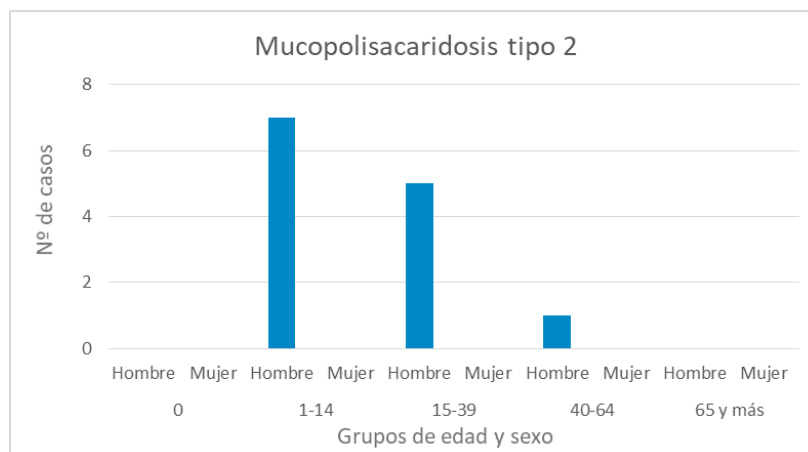


3.3.29. Mucopolisacaridosis tipo 2

Es una enfermedad de depósito lisosomal con afectación multisistémica que conduce a un acúmulo masivo de glucosaminoglucanos y una amplia variedad de síntomas que incluyen rasgos faciales toscos distintivos, talla baja, afectación cardiorrespiratoria y anomalías esqueléticas. Se manifiesta como un continuo clínico que varía desde una forma grave con neurodegeneración hasta una forma atenuada sin afectación neuronal¹⁰.

En la figura 32 se observa la distribución por sexo y edad de los 13 casos de mucopolisacaridosis tipo 2 prevalentes a 1 de enero de 2024 en la Comunidad de Madrid (0,02 casos por 10 mil habitantes, IC95%: 0,01-0,03). El 53,8% pertenece a los grupos de edad de 1 a 14 años, siendo el 100% hombres.

Figura 32. Mucopolisacaridosis tipo 2. Número de casos a 1 de enero de 2024 según grupos de edad y sexo. Comunidad de Madrid: Sistema de Información de Enfermedades Raras de la Comunidad de Madrid (SIERMA).

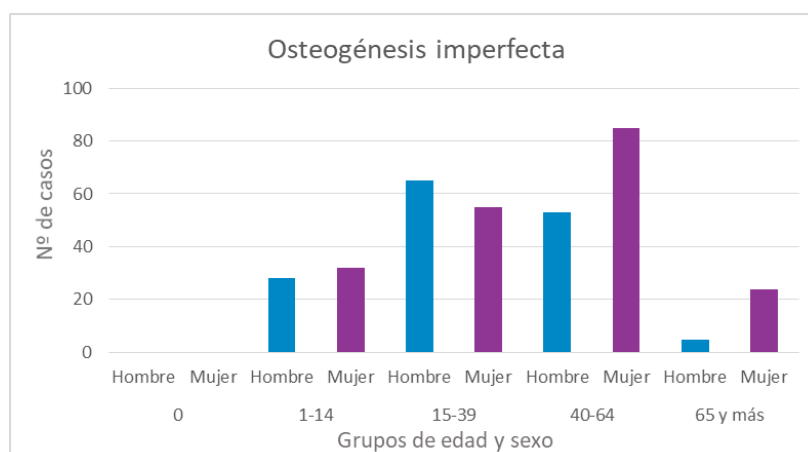


3.3.30. Osteogénesis imperfecta

Es una displasia ósea primaria, de base genética y poco frecuente, caracterizada por un incremento de la fragilidad ósea, baja masa ósea y susceptibilidad a las fracturas óseas. La gravedad clínica es heterogénea¹⁰.

En la figura 33 se observa la distribución por sexo y edad de los 347 casos de osteogénesis imperfecta prevalentes a 1 de enero de 2024 en la Comunidad de Madrid (0,50 casos por 10 mil habitantes, IC95%: 0,45-0,55). El 74,4% pertenece a los grupos de edad de 15 a 64 años, siendo el 24,5% del total de casos mujeres de entre 40 y 64 años.

Figura 33. Osteogénesis imperfecta. Número de casos a 1 de enero de 2024 según grupos de edad y sexo. Comunidad de Madrid: Sistema de Información de Enfermedades Raras de la Comunidad de Madrid (SIERMA).

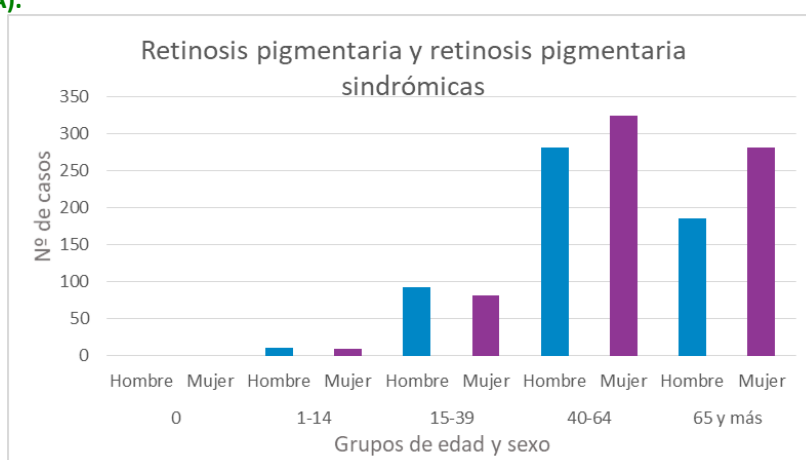


3.3.31. Retinosis pigmentaria y retinosis pigmentaria síndrómicas

La retinosis pigmentaria (RP) es un grupo de enfermedades oculares hereditarias que afectan la parte del ojo sensible a la luz (retina). La RP hace que las células de la retina mueran, provocando una pérdida progresiva de la visión. El primer signo de RP suele ser la ceguera nocturna. A medida que la afección progresa, los individuos afectados desarrollan visión de túnel (pérdida de la visión periférica) y, finalmente, pérdida de la visión central. La herencia es autosómica dominante, autosómica recesiva o ligada al cromosoma X¹².

En la figura 34 se observa la distribución por sexo y edad de los 1.269 casos de retinosis pigmentaria y retinosis pigmentaria síndrómicas prevalentes a 1 de enero de 2024 en la Comunidad de Madrid (1,81 casos por 10 mil habitantes, IC95%: 1,71-1,91). El 84,6% de los casos tienen de 40 años en adelante y son predominantemente mujeres.

Figura 34. Retinosis pigmentaria y retinosis pigmentaria síndrómicas. Número de casos a 1 de enero de 2024 según grupos de edad y sexo. Comunidad de Madrid: Sistema de Información de Enfermedades Raras de la Comunidad de Madrid (SIERMA).

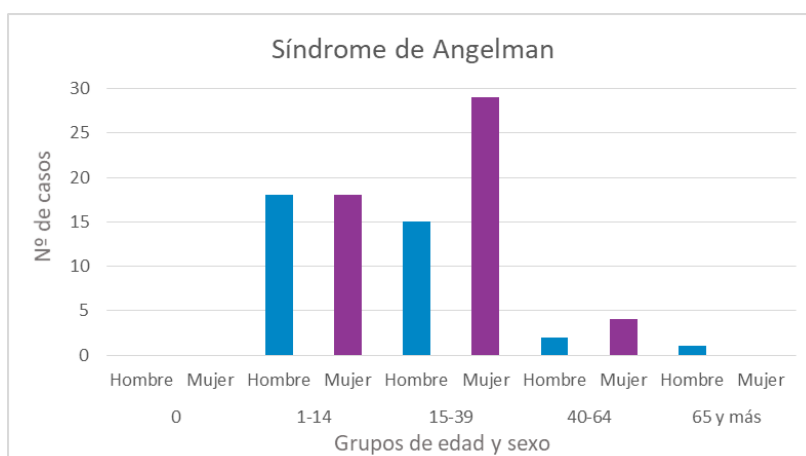


3.3.32. Síndrome de Angelman

El síndrome de Angelman es un trastorno neurogenético caracterizado por una discapacidad intelectual profunda y rasgos dismórficos faciales distintivos¹⁰.

En la figura 35 se observa la distribución por sexo y edad de los 87 casos de síndrome de Angelman prevalentes a 1 de enero de 2024 en la Comunidad de Madrid (0,12 casos por 10 mil habitantes, IC95%: 0,10-0,15). El 92,0% pertenece a los grupos de edad de 1 a 39 años.

Figura 35. Síndrome de Angelman. Número de casos a 1 de enero de 2024 según grupos de edad y sexo. Comunidad de Madrid: Sistema de Información de Enfermedades Raras de la Comunidad de Madrid (SIERMA).

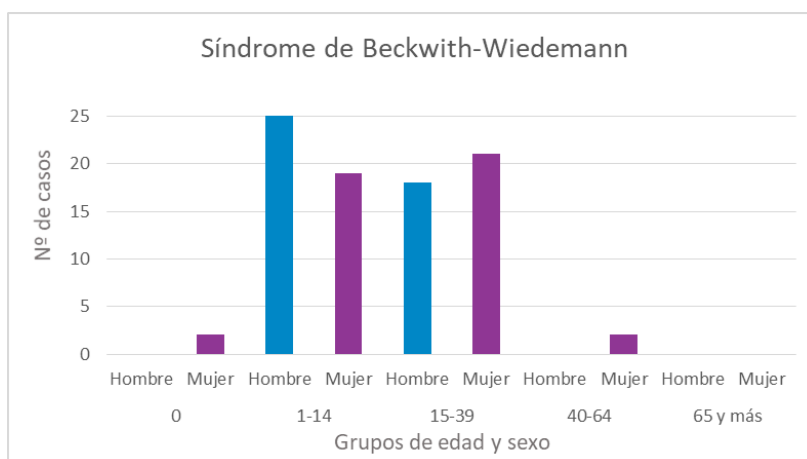


3.3.33. Síndrome de Beckwith-Wiedemann

El síndrome de Beckwith-Wiedemann es un trastorno genético caracterizado por sobrecrecimiento, predisposición tumoral y malformaciones congénitas¹⁰.

En la figura 36 se observa la distribución por sexo y edad de los 87 casos de síndrome de Beckwith-Wiedemann prevalentes a 1 de enero de 2024 en la Comunidad de Madrid (0,12 casos por 10 mil habitantes, IC95%: 0,10-0,15). El 50,6% pertenece al grupo de edad de 1-14 años, estando el 95,4% de los casos entre los 1 y 39 años.

Figura 36. Síndrome de Beckwith-Wiedemann. Número de casos a 1 de enero de 2024 según grupos de edad y sexo. Comunidad de Madrid: Sistema de Información de Enfermedades Raras de la Comunidad de Madrid (SIERMA).

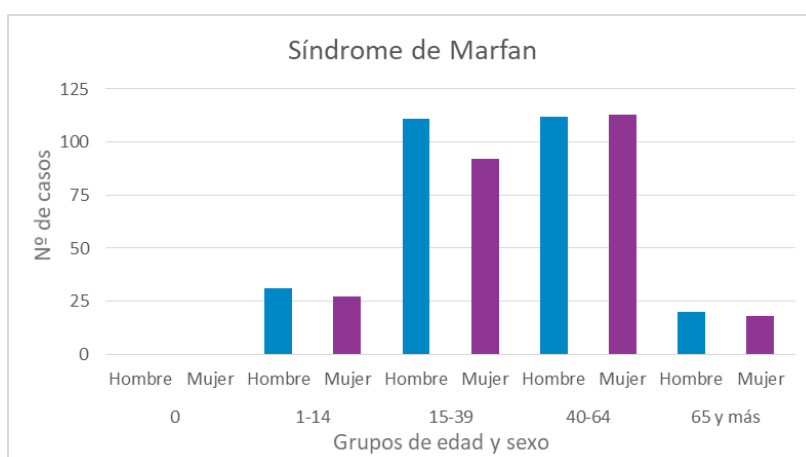


3.3.34. Síndrome de Marfan

El síndrome de Marfan es una enfermedad sistémica del tejido conectivo, caracterizada por una combinación variable de manifestaciones cardiovasculares, músculo-esqueléticas, oftalmológicas y pulmonares¹⁰.

En la figura 37 se observa la distribución por sexo y edad de los 524 casos de síndrome de Marfan prevalentes a 1 de enero de 2024 en la Comunidad de Madrid (0,75 casos por 10 mil habitantes, IC95%: 0,69-0,81). El 81,7% pertenece a los grupos de edad de 15 a 64 años.

Figura 37. Síndrome de Marfan. Número de casos a 1 de enero de 2024 según grupos de edad y sexo. Comunidad de Madrid: Sistema de Información de Enfermedades Raras de la Comunidad de Madrid (SIERMA).

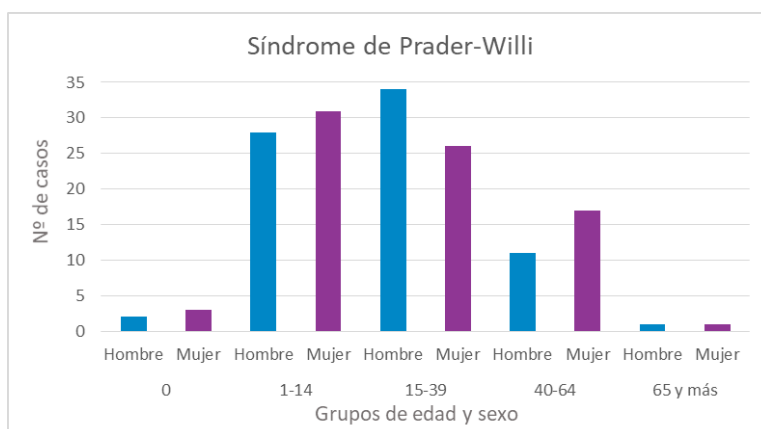


3.3.35. Síndrome de Prader-Willi

El síndrome de Prader-Willi es un síndrome genético poco frecuente del neurodesarrollo caracterizado por disfunción hipotálamo-hipofisaria con hipotonía grave y problemas en la alimentación durante el período neonatal seguidos de un período de aumento ponderal excesivo con hiperfagia y riesgo de obesidad grave durante la infancia y la edad adulta, dificultades de aprendizaje, déficit de habilidades sociales y trastornos de la conducta o problemas psiquiátricos graves¹⁰.

En la figura 38 se observa la distribución por sexo y edad de los 154 casos del síndrome de Prader-Willi prevalentes a 1 de enero de 2024 en la Comunidad de Madrid (0,22 casos por 10 mil habitantes, IC95%: 0,19-0,26). El 77,3% pertenece a los grupos de edad de 1-39 años.

Figura 38. Síndrome de Prader-Willi. Número de casos a 1 de enero de 2024 según grupos de edad y sexo. Comunidad de Madrid: Sistema de Información de Enfermedades Raras de la Comunidad de Madrid (SIERMA).

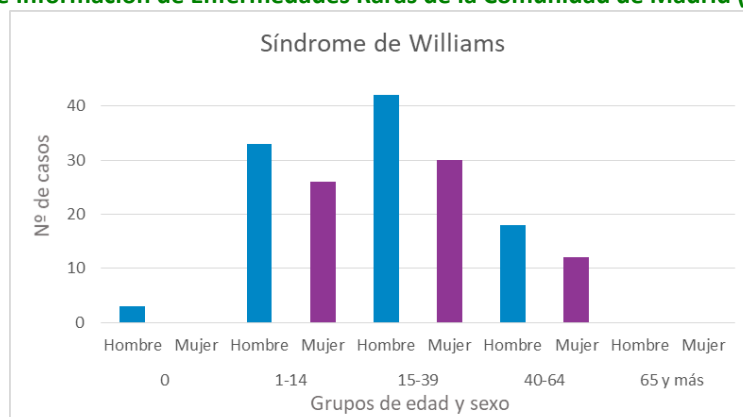


3.3.36. Síndrome de Williams

El síndrome de Williams es un trastorno multisistémico del neurodesarrollo, poco frecuente y de origen genético, caracterizado por una apariencia facial característica, anomalías cardíacas (siendo la estenosis aórtica supravulvar la más común), anomalías cognitivas, del desarrollo y del tejido conectivo (como laxitud articular). La dismorfia facial se caracteriza por frente amplia, estrechamiento bitemporal, plenitud periorbitaria, patrón estrellado del iris y/o en encaje, nariz corta y con la punta elevada, filtrum largo, boca ancha, labios gruesos y leve micrognatia¹⁰.

En la figura 39 se observa la distribución por sexo y edad de los 164 casos de síndrome de Williams prevalentes a 1 de enero de 2024 en la Comunidad de Madrid (0,23 casos por 10 mil habitantes, IC95%: 0,20-0,27). El 79,9% de los casos tienen entre 1 y 39 años, siendo los varones de ese rango de edad el 45,7% del total de casos.

Figura 39. Síndrome de Williams. Número de casos a 1 de enero de 2024 según grupos de edad y sexo. Comunidad de Madrid: Sistema de Información de Enfermedades Raras de la Comunidad de Madrid (SIERMA).

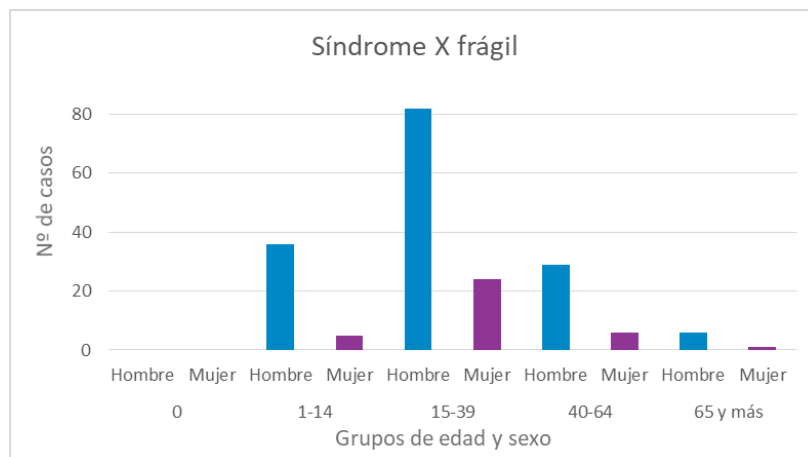


3.3.37. Síndrome de X frágil

El síndrome X frágil es una enfermedad de origen genético poco frecuente que cursa con discapacidad intelectual de leve a grave, pudiendo asociar trastornos de conducta y rasgos físicos característicos incluyendo frente ancha, orejas prominentes y grandes, hiperextensibilidad de las articulaciones de los dedos de las manos, pies planos con pronación y, en varones adolescentes y adultos, macroorquidia¹⁰.

En la figura 40 se observa la distribución por sexo y edad de los 189 casos de síndrome de X frágil prevalentes a 1 de enero de 2024 en la Comunidad de Madrid (0,27 casos por 10 mil habitantes, IC95%: 0,23-0,31). El 56,1% de los casos corresponden al grupo de 15 a 39 años y cerca de la mitad de los casos (43,4%) son varones de 15-39 años.

Figura 40. Síndrome de X Frágil. Número de casos a 1 de enero de 2024 según grupos de edad y sexo. Comunidad de Madrid: Sistema de Información de Enfermedades Raras de la Comunidad de Madrid (SIERMA).

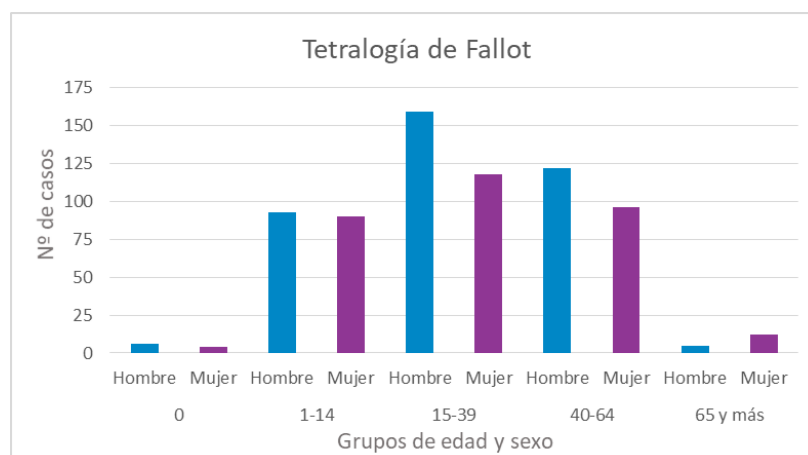


3.3.38. Tetralogía de Fallot

La tetralogía de Fallot es una malformación cardíaca congénita que consiste en la presencia de una comunicación interventricular, una obstrucción del tracto de salida del ventrículo derecho, un acabalgamiento del septo ventricular por la raíz aórtica y una hipertrofia del ventrículo derecho¹⁰.

En la figura 41 se observa la distribución por sexo y edad de los 705 casos de la tetralogía de Fallot prevalentes a 1 de enero de 2024 en la Comunidad de Madrid (1,01 casos por 10 mil habitantes, IC95%: 0,93-1,08). El 70,2% pertenece al grupo de edad de 15 a 64 años.

Figura 41. Tetralogía de Fallot. Número de casos a 1 de enero de 2024 según grupos de edad y sexo. Comunidad de Madrid: Sistema de Información de Enfermedades Raras de la Comunidad de Madrid (SIERMA).

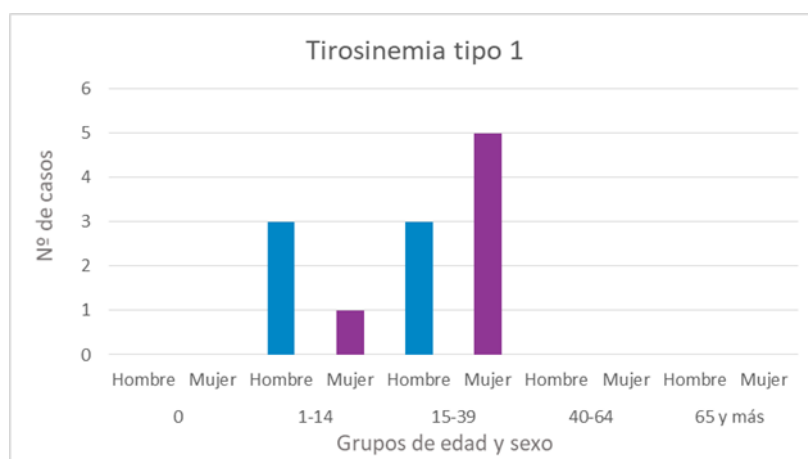


3.3.39. Tirosinemia tipo 1

Es un error congénito del catabolismo de la tirosina poco frecuente caracterizado por enfermedad hepática progresiva, disfunción tubular renal, crisis similares a la porfiria y una mejora dramática en el pronóstico después del tratamiento con nitisinona¹⁰.

En la figura 42 se observa la distribución por sexo y edad de los 12 casos de tirosinemia tipo 1 prevalentes a 1 de enero de 2024 en la Comunidad de Madrid (0,02 casos por 10 mil habitantes, IC95%: 0,01-0,03). El 66,7% de los casos pertenece al grupo de edad de 15 a 39 años.

Figura 42. Tirosinemia tipo 1. Número de casos a 1 de enero de 2024 según grupos de edad y sexo. Comunidad de Madrid: Sistema de Información de Enfermedades Raras de la Comunidad de Madrid (SIERMA).



3.4. Otras enfermedades

3.4.1. Otras enfermedades por almacenamiento de glucógeno

En este grupo se incluyen 3 enfermedades que se describen a continuación. La enfermedad de almacenamiento de glucógeno debida a deficiencia de la enzima desramificante del glucógeno (enfermedad de Cori-Forbes), es un error innato del metabolismo poco frecuente, que suele manifestarse en la primera infancia, caracterizado por una afectación variable del hígado, del músculo esquelético y cardíaco. La enfermedad de almacenamiento de glucógeno por deficiencia de glucógeno fosforilasa muscular (enfermedad de McArdle), es una forma de enfermedad por almacenamiento de glucógeno caracterizada por intolerancia al esfuerzo físico y episodios de rabdomiólisis por una deficiencia de la isoenzima muscular de la glucógeno fosforilasa. Y la enfermedad de almacenamiento de glucógeno por deficiencia de glucosa-6-fosfatasa (enfermedad de Von Gierke), es una enfermedad metabólica hereditaria poco frecuente caracterizada por mala tolerancia al ayuno, retraso del crecimiento y hepatomegalia resultante del acúmulo de glucógeno y grasa en el hígado¹⁰.

En la mayoría de las enfermedades de este grupo predominan los hombres (tabla 17).

Tabla 17. Otras enfermedades por almacenamiento de glucógeno. Número y porcentaje según sexo y razón Hombres: Mujeres (H:M). Comunidad de Madrid: Sistema de Información de Enfermedades Raras de la Comunidad de Madrid (SIERMA).

Enfermedad	Hombres	Mujeres	Total	Razón (H/M)
Enfermedad de almacenamiento de glucógeno debida a deficiencia de la enzima desramificante del glucógeno	3 (100,0)	0 (0,0)	3	-
Enfermedad de almacenamiento de glucógeno por deficiencia de glucógeno fosforilasa muscular	40 (57,1)	30 (42,9)	70	1,3:1
Enfermedad de almacenamiento de glucógeno por deficiencia de glucosa-6-fosfatasa	12 (63,2)	7 (36,8)	19	1,7:1
Total	55 (59,8)	37 (40,2)	92	1,5:1

En la tabla 18 se muestran las medias, medianas y percentiles 25 y 75 de edad de los casos de estas enfermedades, observándose una mayor concentración de casos en la edad adulta.

Tabla 18. Otras enfermedades por almacenamiento de glucógeno. Estadísticos de edad (en años) de casos vivos a 1 de enero de 2024, según sexo. Comunidad de Madrid: Sistema de Información de Enfermedades Raras de la Comunidad de Madrid

Enfermedad	Hombres			Mujeres			Total		
	Media	Md	Percentil 25-75	Media	Md	Percentil 25-75	Media	Md	Percentil 25-75
Enfermedad de almacenamiento de glucógeno debida a deficiencia de la enzima desramificante del glucógeno	39,3	46,0	15,0-57,0	-	-	-	39,3	46,0	15,0-57,0
Enfermedad de almacenamiento de glucógeno por deficiencia de glucógeno fosforilasa muscular	45,9	45,5	30,0-59,0	51,3	49,5	39,0-67,0	48,2	47,5	34,0-63,0
Enfermedad de almacenamiento de glucógeno por deficiencia de glucosa-6-fosfatasa	29,6	26,0	15,0-43,5	27,1	17,0	7,0-36,0	28,7	18,0	14,0-39,0
Total	42,0	43,0	24,0-57,0	46,7	47,0	32,0-64,0	43,9	45,0	27,0-59,5

En la tabla 19 se muestra las prevalencias bajas de estas enfermedades.

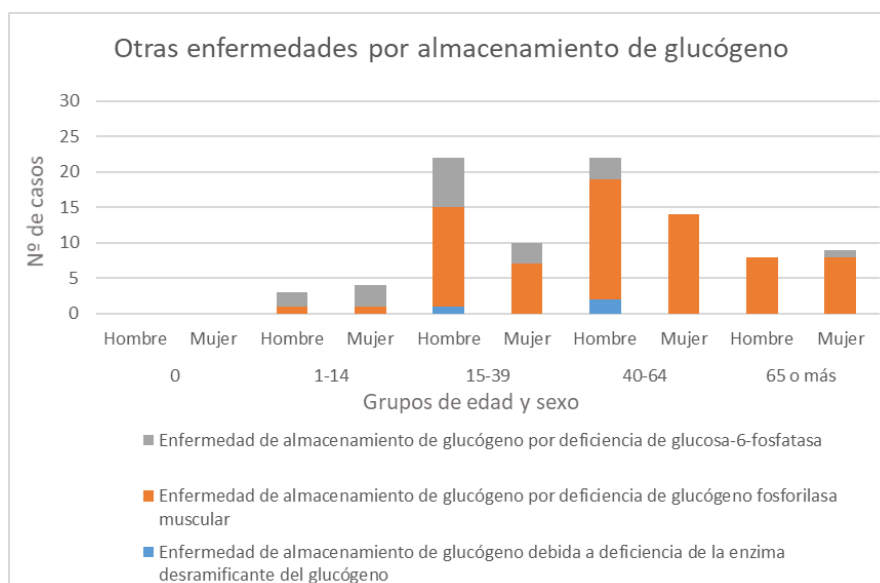
Tabla 19. Otras enfermedades por almacenamiento de glucógeno. Prevalencia por 10 mil habitantes a 1 de enero de 2024, según sexo. Comunidad de Madrid: Sistema de Información de Enfermedades Raras de la Comunidad de Madrid (SIERMA).

Enfermedad	Prevalencias (intervalo confianza al 95%)		
	Hombres	Mujeres	Total
Enfermedad de almacenamiento de glucógeno debida a deficiencia de la enzima desramificante del glucógeno *	0,09 (0,03-0,26)	-	0,04 (0,01-0,13)
Enfermedad de almacenamiento de glucógeno por deficiencia de glucógeno fosforilasa muscular	0,12 (0,09-0,16)	0,08 (0,06-0,12)	0,10 (0,08-0,13)
Enfermedad de almacenamiento de glucógeno por deficiencia de glucosa-6-fosfatasa	0,04 (0,02-0,06)	0,02 (0,01-0,04)	0,03 (0,02-0,04)

* Prevalencia por 100 mil habitantes.

En la figura 43 se muestra la distribución por sexo y edad, destacando el grupo de 15 a 64 años con el 73,9% de los casos de este grupo de enfermedades.

Figura 43. Otras enfermedades por almacenamiento de glucógeno. Número de casos a 1 de enero de 2024 según grupos de edad y sexo. Comunidad de Madrid: Sistema de Información de Enfermedades Raras de la Comunidad de Madrid (SIERMA).



3.4.2. Deficiencias de la β -oxidación de los ácidos grasos

Las deficiencias de la β -oxidación de los ácidos grasos son errores congénitos del metabolismo que dificultan el uso de los ácidos grasos como fuente de energía. Entre ellas, la deficiencia de 3-hidroxiacil-CoA deshidrogenasa de cadena larga (LCHADD), provoca hipoglucemia hipocetósica, acidosis metabólica, hepatopatía, hipotonía y frecuente afectación cardíaca. La deficiencia de acil-CoA deshidrogenasa de cadena corta (SCAD), presenta manifestaciones variables, desde casos asintomáticos hasta retraso del crecimiento, convulsiones y miopatía. La deficiencia de acil-CoA deshidrogenasa de cadena media (MCAD o MCADD), suele causar crisis metabólicas graves con hipoglucemia, letargo, vómitos, convulsiones y coma. La deficiencia de acil-CoA deshidrogenasa de cadena muy larga (VLCADD), puede asociarse a miocardiopatía, hepatopatía, intolerancia al ejercicio y rabdomiólisis. Por último, la deficiencia múltiple de acil-CoA deshidrogenasa (MADD), afecta al metabolismo de ácidos grasos y aminoácidos, con formas que van desde cuadros neonatales graves hasta manifestaciones leves con episodios de descompensación metabólica y debilidad muscular¹⁰.

En la tabla 20 se muestra la distribución por sexo, y se observa una mayor frecuencia en los hombres excepto en la deficiencia de acil-CoA deshidrogenasa de cadena media en que las mujeres superan a los hombres.

Tabla 20. Deficiencias de la β -oxidación de los ácidos grasos. Número y porcentaje según sexo y razón Hombres: Mujeres (H:M). Comunidad de Madrid: Sistema de Información de Enfermedades Raras de la Comunidad de Madrid (SIERMA).

Enfermedad	Hombres N (%)	Mujeres N (%)	Total	Razón (H/M)
Deficiencia de 3-hidroxiacil-CoA deshidrogenasa de cadena larga	7 (100,0)	0 (0,0)	7	-
Deficiencia de acil-CoA deshidrogenasa de cadena corta	3 (75,0)	1 (25,0)	4	3,0:1
Deficiencia de acil-CoA deshidrogenasa de cadena media	25 (40,3)	37 (59,7)	62	0,7:1
Deficiencia de acil-CoA deshidrogenasa de cadena muy larga	9 (60,0)	6 (40,0)	15	1,5:1
Deficiencia múltiple de acil-CoA deshidrogenasa	2 (66,7)	1 (33,3)	3	2,0:1
Total	46 (50,5)	45 (49,5)	91	1,0:1

En la tabla 21 se muestran las medias, medianas y percentiles 25 y 75 de edad de los casos de estas enfermedades, destacando su mayor concentración en la edad pediátrica.

Tabla 21. Deficiencias de la β -oxidación de los ácidos grasos. Estadísticos de edad (en años) de casos vivos a 1 de enero de 2024, según sexo. Comunidad de Madrid: Sistema de Información de Enfermedades Raras de la Comunidad de Madrid

Enfermedad	Hombres			Mujeres			Total		
	Media	Md	Percentil 25-75	Media	Md	Percentil 25-75	Media	Md	Percentil 25-75
Deficiencia de 3-hidroxiacil-CoA deshidrogenasa de cadena larga	11,0	7,0	2,0-20,0	-	-	-	11,0	7,0	2,0-20,0
Deficiencia de acil-CoA deshidrogenasa de cadena corta	12,0	12,0	5,0-19,0	-	-	-	14,0	18,0	5,0-19,0
Deficiencia de acil-CoA deshidrogenasa de cadena media	7,1	6,0	4,0-10,5	6,8	6,0	2,5-9,5	6,9	6,0	4,0-10,0
Deficiencia de acil-CoA deshidrogenasa de cadena muy larga	5,3	2,0	1,0-10,0	11,2	8,0	5,0-12,0	7,7	5,0	1,0-11,0
Deficiencia múltiple de acil-CoA deshidrogenasa	30,5	30,5	24,0-37,0	-	-	-	26,0	24,0	17,0-37,0
Total	8,5	6,0	4,0-11,0	7,7	6,0	3,0-11,0	8,1	6,0	3,0-11,0

No se calculan estos estadísticos cuando el número de casos es insuficiente.

En la tabla 22 se muestra las prevalencias bajas de estas enfermedades, con el mismo patrón de mayor prevalencia en hombres que en mujeres con excepción de la deficiencia de acil-CoA deshidrogenasa de cadena media.

Tabla 22. Deficiencias de la β -oxidación de los ácidos grasos. Prevalencia por 10 mil habitantes a 1 de enero de 2024, según sexo. Comunidad de Madrid: Sistema de Información de Enfermedades Raras de la Comunidad de Madrid (SIERMA).

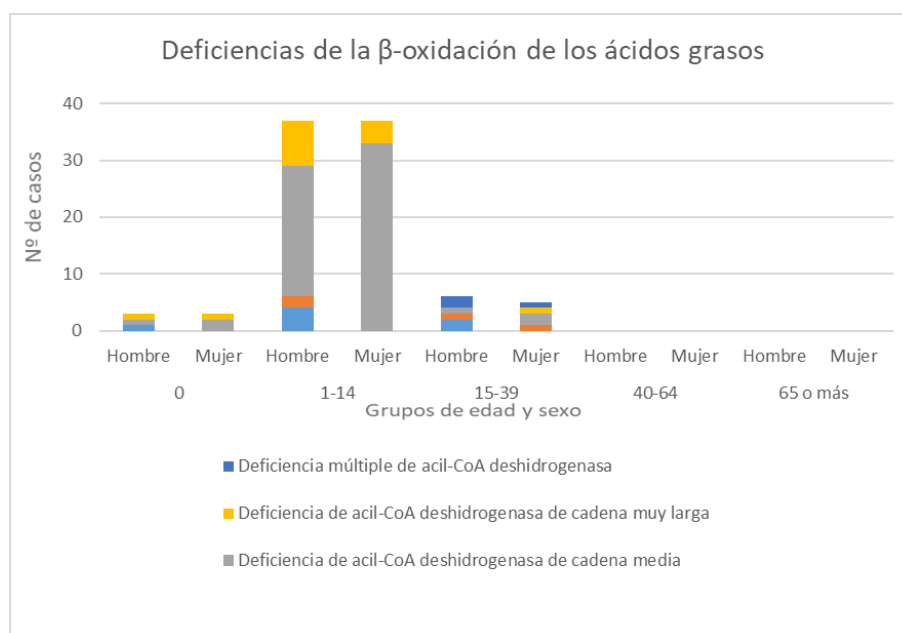
Enfermedad	Prevalencias (intervalo confianza al 95%)		
	Hombres	Mujeres	Total
Deficiencia de 3-hidroxiacil-CoA deshidrogenasa de cadena larga	0,02 (0,01-0,04)	-	0,01 (0,00-0,02)
Deficiencia de acil-CoA deshidrogenasa de cadena corta*	0,06 (0,02-0,22)	0,03 (0,00-0,16)	0,04(0,01-0,13)
Deficiencia de acil-CoA deshidrogenasa de cadena media	0,07 (0,05-0,11)	0,10 (0,07-0,14)	0,09 (0,07-0,11)

Deficiencia de acil-CoA deshidrogenasa de cadena muy larga	0,03 (0,01-0,05)	0,02 (0,01-0,04)	0,02 (0,01-0,04)
Deficiencia múltiple de acil-CoA deshidrogenasa*	0,03 (0,01-0,17)	0,0 (0,0-0,11)	0,01 (0,00-0,08)

* Prevalencia por 100 mil habitantes.

En la figura 44 se muestra la distribución por grupos de edad, destacando el grupo de 1 a 14 años con el 81,3% de los casos en este grupo de enfermedades.

Figura 44. Deficiencias de la β -oxidación de los ácidos grasos. Número de casos a 1 de enero de 2024 según grupos de edad y sexo. Comunidad de Madrid: Sistema de Información de Enfermedades Raras de la Comunidad de Madrid (SIERMA).



3.4.3. Síndrome de Turner

El síndrome de Turner es un síndrome poco frecuente de anomalías cromosómicas caracterizado por la pérdida total o parcial de un cromosoma X en pacientes con fenotipo femenino, que se manifiesta clínicamente con talla baja e insuficiencia ovárica primaria, así como con enfermedades cardiovasculares, renales, hepáticas, autoinmunes, hipoacusia y anomalías neurocognitivas¹⁰.

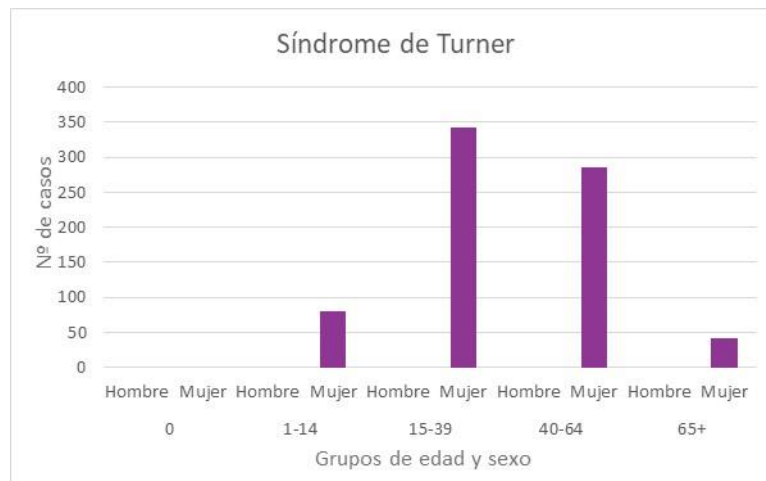
La prevalencia estimada de síndrome de Turner en la Comunidad de Madrid es de 2,02 por 10 mil mujeres, con una mediana de edad de 37 años (tabla 23).

Tabla 23. Síndrome de Turner. Prevalencia por 10 mil mujeres y estadísticos de edad (en años) de casos vivos a 1 de enero de 2025. Comunidad de Madrid: Sistema de Información de Enfermedades Raras de la Comunidad de Madrid (SIERMA).

Enfermedad	Mujeres N	Prevalencia (intervalo confianza al 95%)	Edad		
			Media	Mediana	Percentil 25-75
Síndrome de Turner	750	2,02 (1,88- 2,17)	36,6	37,0	23,0-50,0

En la figura 45 se observa la distribución por edad de los casos de síndrome de Turner prevalentes a 1 de enero de 2025 en la Comunidad de Madrid. El 45,7% pertenece al grupo de edad de 15-39 años.

Figura 45. Síndrome de Turner. Número de casos a 1 de enero de 2025 según grupos de edad y sexo. Comunidad de Madrid: Sistema de Información de Enfermedades Raras de la Comunidad de Madrid (SIERMA).



4. DISCUSIÓN

La prevalencia estimada de ER en la Comunidad de Madrid, a 1 de enero de 2025 es de 6,4 por 100 habitantes, y esta cifra se encuentra cerca del rango de las estimaciones más actuales de prevalencia globales calculadas por Orphanet (3,5–5,9 por 100 habitantes)¹³.

La prevalencia es ligeramente superior en mujeres (6,8 por 100) que en hombres (6,0 por 100). Las prevalencias más altas corresponden a los mayores de 64 años, con valores ligeramente superiores en varones. En la población infantil (hasta 14 años) son más prevalentes en hombres, mientras que en la edad adulta (15 a 64 años) son más prevalentes en mujeres. Aunque un elevado número de ER se diagnostica en la edad pediátrica, en consonancia con que el 75% afectan a la población infantil y que el 70% se inician durante la infancia, la mayor parte de los casos prevalentes se concentra en la población adulta¹⁴. Esto puede ser resultado tanto de la mortalidad infantil de las formas graves, como de las formas con mejor pronóstico que llegan a la vida adulta, así como de las enfermedades que aparecen en la edad adulta^{15–17}.

Al agrupar las ER según los capítulos de la CIE-10-ES, casi dos tercios de los casos corresponden a malformaciones congénitas, enfermedades endocrinometabólicas y enfermedades hematológicas e inmunitarias. Estos datos son similares a los observados en otros registros poblacionales^{18,19}.

En la mortalidad general del año 2024 de los pacientes registrados en SIERMA, se aprecia que en todas las edades las tasas de mortalidad en hombres son ligeramente más altas que en mujeres, siendo esta diferencia más marcada en las edades más avanzadas. Esto es muy similar a la distribución de mortalidad por sexo y edad en la población general²⁰. En el análisis global de la causa básica de defunción se aprecia una tendencia parecida a la de la población general, con los tumores en primer lugar, seguidas de las enfermedades cardiovasculares⁴.

Los datos presentados del formulario específico en historia clínica de hospitales (REPF) obedecen a una estrategia de complementar y mejorar la captación de casos mediante notificación voluntaria con codificación ORPHA, de los especialistas de los hospitales públicos de la Comunidad de Madrid y refleja, a través de los Servicios más activos en la notificación, los grupos de diagnósticos más frecuentemente registrados. Es aceptado que en registros poblacionales de casos poco prevalentes, como el de las

enfermedades raras, se recomienda una vigilancia integral (activa y pasiva) en la medida que sea asumible por los servicios de salud²¹⁻²³. El registro de ELA de las Unidades ELA de los hospitales públicos madrileños ejemplifica la colaboración estrecha de un registro clínico al compartir sus datos con un registro poblacional como el SIERMA. Es necesario continuar con la difusión del formulario y la codificación ORPHA a todos los profesionales que atienden pacientes con enfermedades raras, para mejorar la exhaustividad y la especificidad diagnóstica de los datos del SIERMA.

En relación a los datos más detallados de algunas enfermedades seleccionadas, las prevalencias en la Comunidad de Madrid están dentro de los rangos de prevalencias presentadas por las demás CCAA para las enfermedades ReeR con una metodología similar²⁴ incluyendo el síndrome de Turner. Si comparamos con los datos de prevalencia más actuales publicados para Europa por Orphanet²⁵ (tabla A5 en anexo), se observan tasas más elevadas en la Comunidad de Madrid para las siguientes enfermedades: distrofia miotónica de Steinert (1,34 por 10 mil; Europa 0,1-0,9 por 10 mil) y la hemofilia A (1,04 por 10 mil; Europa 0,1-0,9 por 10 mil). Se observan prevalencias inferiores a las publicadas por Orphanet para la enfermedad de almacenamiento de glucógeno por deficiencia de maltasa ácida (0,03 por 10 mil; Europa 0,1-0,9 por 10 mil), enfermedad de Fabry (0,12 por 10 mil; Europa 1-5 por 10 mil), enfermedad de Rendu Osler (0,47 por 10 mil; Europa 1-5 por 10 mil), homocistinuria por deficiencia de cistationina beta-sintasa (0,03 por 10 mil; Europa 0,1-0,9 por 10 mil), osteogénesis imperfecta (0,50 por 10 mil; global 1-5 por 10 mil), el síndrome de Beckwith-Wiedemann (0,12 por 10 mil; Europa 1-5 por 10 mil), el síndrome de Marfan (0,75 por 10 mil; Europa 1-5 por 10 mil) y el síndrome X frágil (0,27 por 10 mil; Europa 1-5 por 10 mil).

La enfermedad por almacenamiento de glucógeno por deficiencia de glucógeno fosforilasa muscular tiene una prevalencia superior a lo publicado en Europa (1,0 por 100 mil; Europa 0,1-0,9 por 100 mil). De manera contraria la deficiencia de 3-hidroxiacil-CoA deshidrogenasa de cadena larga tiene una prevalencia inferior a lo publicado para Europa (0,10 por 100 mil; Europa 1-9 por 100 mil), al igual que la deficiencia de acil CoA-deshidrogenasa de cadena media (0,86 por 100 mil; Europa 1-9 por 100 mil), la deficiencia de acil CoA-deshidrogenasa de cadena muy larga (0,21 por 100 mil; Europa 1-9 por 100 mil) y la deficiencia múltiple de acil CoA-deshidrogenasa (0,01 por 100 mil; Europa 0,1-0,9 por 100 mil).

En la interpretación de la variabilidad en la prevalencia, además de variaciones geográficas en la frecuencia de las enfermedades, también hay que tener en cuenta la variabilidad de fuentes entre diferentes registros europeos, así como en los procedimientos tanto de identificación y codificación de casos como de cálculo de indicadores, entre otros factores¹³.

En relación a la distribución por sexo de las diferentes enfermedades ReeR, se manifiestan las diferencias obvias por su naturaleza etiológica, con una mayoría del sexo masculino en la hemofilia A, las distrofias musculares (Duchenne y Becker) y el síndrome de X frágil, también más frecuente en hombres^{10,26}. Por otro lado, la mucopolisacaridosis tipo 2 y la enfermedad por anticuerpos antimembrana basal glomerular, (cuando aparece en la edad adulta tardía), son más frecuentes en mujeres^{10,27}. Las diferencias encontradas por sexo en la enfermedad de Gaucher se pueden explicar por su baja prevalencia y la variabilidad de las distribuciones cuando las cifras son pequeñas. La cirrosis biliar primaria, por el contrario, es una enfermedad que afecta predominantemente a mujeres²⁸.

En cuanto a la edad, destacan por una edad más baja la deficiencia de glutaril-CoA deshidrogenasa y la enfermedad de la orina con olor a jarabe de arce (en ambas, 11 años de mediana) y el síndrome de Beckwith-Wiedemann (13 años de mediana). En el otro extremo se encuentran la miastenia gravis (71 años), la cirrosis biliar primaria (67 años) y la esclerosis lateral amiotrófica (66 años de mediana). Todo ello relacionado, de forma diferente en cada una de estas enfermedades, con factores como la edad de inicio de la enfermedad, al diagnóstico y la supervivencia de estas enfermedades, así como al aumento de las posibilidades diagnósticas de algunas de estas enfermedades en los últimos años⁷.

Las defunciones, en el periodo de 2010-2023, de personas con esclerosis lateral amiotrófica (1.882 fallecidos), con cirrosis biliar primaria (680 fallecidos), la distrofia miotónica de Steinert (385 fallecidos) y con la enfermedad de Huntington (247 fallecidos), representan el 73,7% de los fallecidos con

enfermedades ReeR en ese mismo periodo. La mayoría de ellas son enfermedades neurológicas con alta letalidad, lo que confirma la importancia de estas enfermedades como causa básica o asociada de fallecimiento entre las enfermedades ReeR^{18,29}.

Como fortalezas de este informe destacamos tanto la información sobre ER específicas (cuyo número se va ampliando anualmente), así como la que aporta el SIERMA a partir de la captación automática que permite aproximarnos a la estimación de la prevalencia y las características epidemiológicas básicas de las ER en nuestro medio con datos normalizados (con identificación nominal y codificación de enfermedad), con uso eficiente de recursos y aumento de fuentes de información. Una limitación de la captación automática es que pueden estar infrarrepresentadas aquellas enfermedades que requieran menor ingreso hospitalario o con menor seguimiento en atención primaria, así como de aquellos pacientes con seguimiento exclusivo en el sector asistencial privado. Actualmente se está trabajando para facilitar la incorporación automática al SIERMA de los datos de casos de enfermedades raras con seguimiento en un CSUR (Centros, Servicios y Unidades de Referencia del Sistema Nacional de Salud), así como en la notificación de casos desde los hospitales concertados.

En conclusión, la información presentada en este informe permite avanzar en el conocimiento epidemiológico de las ER en la Comunidad de Madrid. La realización de futuros estudios y colaboraciones, con análisis más detallados de enfermedades para las que se puede llegar a una validación específica de todos los casos, contribuirá a ir ampliando este conocimiento.

Agradecimientos: Agradecemos la colaboración de todos los profesionales asistenciales que están contribuyendo al SIERMA con la notificación de casos, de los profesionales de sistemas de información y de gestión (de hospitales, atención primaria y farmacia) del Servicio Madrileño de Salud que están facilitando la mejora del SIERMA, y a Luis Miguel Blanco Ancos por su soporte informático.

Informe elaborado por: Juan Pablo Chalco Orrego, Marina Gutiérrez Moronta, María D. Esteban Vasallo, y María Felicitas Domínguez Berjón. Unidad Técnica de Informe de Estado de Salud y Registros. Área de Vigilancia de Factores de Riesgo y Enfermedades No Transmisibles. Subdirección General de Vigilancia en Salud Pública. Comunidad de Madrid.

Cita recomendada: Dirección General de Salud Pública. Situación epidemiológica de las enfermedades raras en la Comunidad de Madrid. Informe SIERMA 2026. Boletín Epidemiológico de la Comunidad de Madrid. Número 8. Volumen 31. Agosto 2026.

5. BIBLIOGRAFÍA

1. European Commission. Regulation (EC) No 141/2000 of the European Parliament and of the Council of 16 December 1999 on orphan medicinal products. No [Internet]. 16 de diciembre de 1999. p. 5. Disponible en: <https://eur-lex.europa.eu/LexUriServ/LexUriServ.do?uri=OJ:L:2000:018:0001:0005:en:PDF>
2. Solves Almela JA. Estudio sobre situación de necesidades sociosanitarias de las personas con enfermedades raras en España: estudio ENSERio, datos 2016-2017 [Internet]. Madrid: FEDER CREER; 2018. 248 p. Disponible en: https://enfermedades-raras.org/images/pdf/FINAL-ENSERio_Estudio-sobre-situacion%20de-Necesidades-Sociosanitarias-Personas-con-Enfermedades-Raras-en-Espana.pdf
3. European Commission. Public Health - European Commission [Text] [Internet]. 2016 [citado 28 de julio de 2026]. Rare diseases. Disponible en: https://ec.europa.eu/health/non_communicable_diseases/rare_diseases_en
4. Consejería de Sanidad-Comunidad de Madrid, DG de Salud Pública. Informe del Estado de Salud de la Población de la Comunidad de Madrid. 2025 [Internet]. Madrid; 2025 [citado 22 de julio de 2026]. p. 303. Disponible en: <https://gestion3.madrid.org/bvirtual/BVCM051614.pdf>
5. Consejería de Sanidad-Comunidad de Madrid, Dirección General de Humanización, Atención y Seguridad del Paciente. Plan de Mejora de la Atención Sanitaria a Personas con Enfermedades Raras de la Comunidad de

- Madrid. 2025-2028 [Internet]. 2025 [citado 1 de julio de 2026]. Disponible en: <https://gestion3.madrid.org/bvirtual/BVCM051457.pdf>
6. Comunidad de Madrid. Creación del Sistema de Información de Enfermedades Raras de la Comunidad de Madrid (SIERMA). BOCM [Internet]. 18 de junio de 2015. p. 349-52. Disponible en: <http://www.bocm.es/boletin-completo/bocm-20150618/143/i.-comunidad-de-madrid/c%29-otras-disposiciones/consejer%C3%ADa-de-sanidad>
 7. Orphanet. Orphadata: Free access data from Orphanet. [Internet]. [citado 11 de julio de 2026]. Disponible en: <http://www.orphadata.org/cgi-bin/index.php>
 8. Real Decreto 1091/2015, de 4 de diciembre por el que se crea y regula el Registro Estatal de Enfermedades Raras. Boletín Oficial del Estado [Internet]. 25 de diciembre de 2015. p. 121965-70. Disponible en: <https://www.boe.es/eli/es/rd/2015/12/04/1091>
 9. Sistema de información del Registro Estatal de Enfermedades Raras. Sistema de información del Registro Estatal de Enfermedades Raras [Internet]. [citado 20 de abril de 2026]. ReeR - Manuales y procedimientos. Sistema de información del Registro Estatal de Enfermedades Raras. Disponible en: <https://reer.isciii.es/Documentacion>
 10. Orphanet. Conocimiento sobre enfermedades raras y medicamentos huérfanos [Internet]. [citado 3 de julio de 2026]. Orphanet : Enfermedad. Disponible en: <https://www.orpha.net/es/disease>
 11. GARD. GARD Genetic and Rare Diseases [Internet]. [citado 30 de junio de 2026]. Enfermedad de Niemann-Pick. Disponible en: <https://rarediseases.info.nih.gov/diseases/7206/niemann-pick-disease-type-a>
 12. GARD. GARD Genetic and Rare Diseases [Internet]. [citado 30 de junio de 2026]. Retinitis pigmentosa. Disponible en: <https://rarediseases.info.nih.gov/diseases/5694/retinitis-pigmentosa>
 13. Nguengang Wakap S, Lambert DM, Olry A, Rodwell C, Gueydan C, Lanneau V, et al. Estimating cumulative point prevalence of rare diseases: analysis of the Orphanet database. Eur J Hum Genet. febrero de 2020;28(2):165-73. doi:10.1038/s41431-019-0508-0 PubMed PMID: 31527858; PubMed Central PMCID: PMC6974615.
 14. EURORDIS. What is a rare disease? EURORDIS-Rare Diseases Europe [Internet]. [citado 11 de septiembre de 2026]. Disponible en: <https://www.eurordis.org/information-support/what-is-a-rare-disease/>
 15. Gorini F, Coi A, Mezzasalma L, Baldacci S, Pierini A, Santoro M. Survival of patients with rare diseases: a population-based study in Tuscany (Italy). Orphanet Journal of Rare Diseases. 14 de junio de 2021;16(1):275. doi:10.1186/s13023-021-01907-0
 16. Mazzucato M, Visonà Dalla Pozza L, Minichiello C, Manea S, Barbieri S, Toto E, et al. The Epidemiology of Transition into Adulthood of Rare Diseases Patients: Results from a Population-Based Registry. Int J Environ Res Public Health. 10 de octubre de 2018;15(10):2212. doi:10.3390/ijerph15102212 PubMed PMID: 30309015; PubMed Central PMCID: PMC6210512.
 17. Ninomiya K, Okura M. Nationwide comprehensive epidemiological study of rare diseases in Japan using a health insurance claims database. Orphanet J Rare Dis. 28 de marzo de 2022;17:140. doi:10.1186/s13023-022-02290-0 PubMed PMID: 35346288; PubMed Central PMCID: PMC8961906.
 18. Mazzucato M, Visonà Dalla Pozza L, Manea S, Minichiello C, Facchin P. A population-based registry as a source of health indicators for rare diseases: the ten-year experience of the Veneto Region's rare diseases registry. Orphanet Journal of Rare Diseases. 19 de marzo de 2014;9(1):37. doi:10.1186/1750-1172-9-37
 19. Walker CE, Mahede T, Davis G, Miller LJ, Girschik J, Brameld K, et al. The collective impact of rare diseases in Western Australia: an estimate using a population-based cohort. Genet Med. mayo de 2017;19(5):546-52. doi:10.1038/gim.2016.143 PubMed PMID: 27657686; PubMed Central PMCID: PMC5440569.
 20. DG de Economía. SG de Estadística y oficina del dato. Comunidad de Madrid. Instituto de Estadística de la Comunidad de Madrid [Instituto de Estadística de la Comunidad de Madrid] [Internet]. [citado 1 de julio de 2026]. Defunciones de residentes en la Comunidad de Madrid, por sexo, edad (quinquenal y simple) y estado civil. Series anuales desde 2023. Disponible en: <https://iestadis.edatos.io/statistical->

visualizer/visualizer/data.html?agencyId=IECM&resourceId=017_000001&version=%7Elatest&resourceType=dataset&permalinkId=1hn4jz7bhde8qzaq1jze38xtj1#visualization/table

21. Smith MG, Royer J, Mann J, McDermott S, Valdez R. Capture-recapture methodology to study rare conditions using surveillance data for fragile X syndrome and muscular dystrophy. *Orphanet J Rare Dis.* diciembre de 2017;12(1):76. doi:10.1186/s13023-017-0628-y
22. Elliott EJ, Chant KG. Rare disease surveillance. *J Paediatr Child Health.* diciembre de 1994;30(6):463-5. doi:10.1111/j.1440-1754.1994.tb00711.x PubMed PMID: 7865253.
23. Reichard A, McDermott S, Ruttenber M, Mann J, Smith MG, Royer J, et al. Testing the Feasibility of a Passive and Active Case Ascertainment System for Multiple Rare Conditions Simultaneously: The Experience in Three US States. *JMIR Public Health Surveill.* 29 de agosto de 2016;2(2):e151. doi:10.2196/publichealth.5516
24. Grupo de trabajo del Registro Estatal de Enfermedades Raras. Informe ReeR 2025: Situación de las Enfermedades Raras en España [Internet]. Madrid, España; noviembre de 2025 [citado 12 de mayo de 2026]. p. 88. Disponible en: https://www.sanidad.gob.es/ca/areas/alertasEmergenciasSanitarias/vigilancia/ReeR/docs/InformeEpidemiologicoAnual_2025_ACCESIBLE.pdf
25. ORPHADATA. ORPHADATA [Internet]. 2026 [citado 30 de julio de 2026]. *Epidemiology of Rare Diseases.* Disponible en: <https://sciences.orphadata.com/epidemiology/>
26. Hunter J, Rivero-Arias O, Angelov A, Kim E, Fotheringham I, Leal J. Epidemiology of fragile X syndrome: a systematic review and meta-analysis. *Am J Med Genet A.* julio de 2014;164A(7):1648-58. doi:10.1002/ajmg.a.36511 PubMed PMID: 24700618.
27. DeVrieze BW, Hurley JA. Goodpasture Syndrome. En: *StatPearls* [Internet]. Treasure Island (FL): StatPearls Publishing; 2024 [citado 11 de abril de 2026]. Disponible en: <http://www.ncbi.nlm.nih.gov/books/NBK459291/> PubMed PMID: 29083697.
28. Boonstra K, Kunst AE, Stadhouders PH, Tuynman HA, Poen AC, van Nieuwkerk KMJ, et al. Rising incidence and prevalence of primary biliary cirrhosis: a large population-based study. *Liver Int.* julio de 2014;34(6):e31-38. doi:10.1111/liv.12434 PubMed PMID: 24387641.
29. Alonso-Ferreira V, Escobar-Martínez FJ, Sanchez-Díaz G, Posada de la Paz M. Atlas de Mortalidad debida a Enfermedades Raras en España [Internet]. Instituto de Salud Carlos III; 2019 [citado 18 de agosto de 2024]. Disponible en: <http://hdl.handle.net/20.500.12105/8847> doi:10.4321/repisalud.8847

6. ANEXO

Tabla A1. Distribución proporcional según grupos de edad y sexo de la morbilidad por capítulos de la CIE-10-ES en pacientes vivos a 1 de enero de 2025. Comunidad de Madrid: Sistema de Información de Enfermedades Raras de la Comunidad de Madrid (SIERMA).

Capítulo CIE-10-ES	0			1-14			15-39			40-64			65 y más		
	Hombre	Mujer	Total	Hombre	Mujer	Total	Hombre	Mujer	Total	Hombre	Mujer	Total	Hombre	Mujer	Total
III. Sangre, inmunidad	4,09	4,93	4,47	9,40	10,07	9,69	15,38	18,46	17,02	17,96	16,49	17,10	16,98	11,64	13,88
IV. Endocrinometabólicas	6,41	7,00	6,67	7,19	9,13	8,03	11,86	14,13	13,07	18,88	18,76	18,81	21,85	22,35	22,14
V. Mentales	0,00	0,00	0,00	0,05	0,17	0,10	0,01	0,11	0,06	0,00	0,01	0,01	0,00	0,00	0,00
VI, VII y VIII. Sist. nervioso y órganos de los sentidos	1,77	2,52	2,10	3,49	3,69	3,58	7,65	7,67	7,66	11,25	10,47	10,79	12,82	12,31	12,52
IX. Cardiovasculares	0,84	0,34	0,62	1,02	1,02	1,02	2,68	2,02	2,33	5,17	2,89	3,83	5,50	5,98	5,78
X. Respiratorias	0,09	0,00	0,05	0,20	0,21	0,20	0,68	0,63	0,66	2,72	1,73	2,14	7,74	4,19	5,68
XI. Digestivas	0,09	0,23	0,15	0,60	0,64	0,62	4,04	3,86	3,94	5,75	6,85	6,40	4,99	6,77	6,02
XII. Piel	0,19	0,23	0,21	0,86	1,19	1,00	2,43	3,46	2,98	3,62	4,79	4,30	4,07	6,09	5,24
XIII. Osteomusculares y del tejido conjuntivo	0,09	0,69	0,36	11,31	9,23	10,41	8,74	8,91	8,83	8,37	14,97	12,23	6,82	15,39	11,80
XIV. Genitourinarias	0,19	0,23	0,21	0,73	0,74	0,74	1,92	1,87	1,90	5,00	2,80	3,71	5,49	3,14	4,12
XVI. Perinatales	0,37	1,15	0,72	0,55	0,46	0,52	0,04	0,02	0,03	0,00	0,00	0,00	0,00	0,00	0,00
XVII. Anomalías congénitas	85,87	82,68	84,45	64,55	63,40	64,05	44,53	38,83	41,50	21,25	20,23	20,65	13,71	12,13	12,80
XIX. Otras externas	0,00	0,00	0,00	0,04	0,04	0,04	0,04	0,03	0,03	0,03	0,02	0,03	0,02	0,01	0,01
Total	100,00	100,00	100,00	100,00	100,00	100,00	100,00	100,00	100,00	100,00	100,00	100,00	100,00	100,00	100,00

Tabla A2. Distribución proporcional según grupo de edad y sexo, de la mortalidad por capítulos de CIE-10 en el año 2024. Comunidad de Madrid: Sistema de Información de Enfermedades Raras de la Comunidad de Madrid (SIERMA).

Capítulo CIE-10	0			1-14			15-39			40-64			65 y más		
	Hombre	Mujer	Total	Hombre	Mujer	Total	Hombre	Mujer	Total	Hombre	Mujer	Total	Hombre	Mujer	Total
I. Infecciosas	3,70	4,00	3,85	4,17	4,55	4,35	4,82	1,41	3,25	4,34	4,23	4,30	3,88	3,78	3,83
II. Tumores	0,00	0,00	0,00	33,33	50,00	41,30	36,14	52,11	43,51	37,67	48,18	41,91	29,36	19,57	24,44
III. Sangre, inmunidad	0,00	4,00	1,92	0,00	4,55	2,17	3,61	2,82	3,25	1,18	1,31	1,24	0,64	0,65	0,64
IV. Endocrinometabólicas	0,00	0,00	0,00	16,67	0,00	8,70	2,41	1,41	1,95	1,87	1,90	1,88	3,11	2,77	2,94
V. Mentales	0,00	0,00	0,00	0,00	0,00	0,00	0,00	0,00	0,00	1,08	0,15	0,71	3,09	6,73	4,92
VI, VII, VIII. Sist. nervioso y órganos de los sentidos	11,11	0,00	5,77	20,83	13,64	17,39	15,66	8,45	12,34	7,99	9,34	8,53	5,72	7,07	6,40
IX. Cardiovasculares	11,11	0,00	5,77	4,17	13,64	8,70	8,43	8,45	8,44	15,88	10,36	13,66	19,31	24,46	21,90
X. Respiratorias	0,00	0,00	0,00	0,00	0,00	0,00	4,82	1,41	3,25	9,86	10,07	9,95	21,10	17,31	19,20
XI. Digestivas	0,00	0,00	0,00	4,17	4,55	4,35	3,61	2,82	3,25	11,05	4,82	8,53	5,43	6,45	5,94
XII. Piel	0,00	0,00	0,00	0,00	0,00	0,00	0,00	0,00	0,00	0,30	0,29	0,29	0,38	0,77	0,57
XII. Osteomusculares y del tejido conjuntivo	0,00	0,00	0,00	0,00	0,00	0,00	0,00	1,41	0,65	0,99	1,17	1,06	0,76	1,85	1,31
XIV. Genitourinarias	0,00	0,00	0,00	0,00	0,00	0,00	0,00	2,82	1,30	1,68	1,90	1,77	4,12	5,39	4,76
XVI. Perinatales	22,22	28,00	25,00	0,00	0,00	0,00	0,00	0,00	0,00	0,00	0,00	0,00	0,00	0,00	0,00
XVII. Anomalías congénitas	48,15	64,00	55,77	8,33	0,00	4,35	8,43	7,04	7,79	2,27	2,04	2,18	0,38	0,43	0,40
XVIII. Signos y síntomas	0,00	0,00	0,00	0,00	0,00	0,00	1,20	4,23	2,60	0,69	0,15	0,47	0,43	0,66	0,55
XX. Externas	3,70	0,00	1,92	8,33	9,09	8,70	10,84	5,63	8,44	3,16	4,09	3,53	2,29	2,11	2,20
Total	100,00	100,00	100,00	100,00	100,00	100,00	100,00	100,00	100,00	100,00	100,00	100,00	100,00	100,00	100,00

Tabla A3. Enfermedades ReeR. Prevalencias específicas por 10 mil habitantes a 1 de enero de 2024, según grupos de edad y sexo. Comunidad de Madrid: Sistema de Información de Enfermedades Raras de la Comunidad de Madrid (SIERMA).

Enfermedad	0			1-14			15-39			40-64			65 y más		
	Hombre	Mujer	Total	Hombre	Mujer	Total	Hombre	Mujer	Total	Hombre	Mujer	Total	Hombre	Mujer	Total
Anemia falciforme y enfermedades relacionadas	1,54	2,45	1,98	1,64	1,36	1,50	0,95	1,14	1,04	0,32	0,44	0,38	0,20	0,25	0,23
Artrogriposis distal	0,00	0,00	0,00	0,26	0,11	0,19	0,09	0,06	0,08	0,04	0,02	0,03	0,04	0,03	0,03
Artrogriposis múltiple congénita	0,00	0,00	0,00	0,39	0,32	0,35	0,36	0,36	0,36	0,14	0,15	0,15	0,06	0,04	0,05
Ataxia de Friedreich	0,00	0,00	0,00	0,06	0,02	0,04	0,25	0,20	0,22	0,29	0,24	0,27	0,22	0,08	0,14
Atrofia muscular espinal proximal	0,38	0,41	0,40	0,37	0,32	0,34	0,14	0,15	0,15	0,09	0,10	0,09	0,09	0,10	0,10
Cirrosis biliar primaria	0,00	0,00	0,00	0,00	0,00	0,00	0,01	0,20	0,10	0,46	5,17	2,90	1,80	12,17	7,85
Complejo esclerosis tuberosa	0,00	0,00	0,00	0,97	0,48	0,73	0,74	0,61	0,67	0,57	0,64	0,60	0,26	0,31	0,29
Deficiencia de glutaril-CoA deshidrogenasa	0,00	0,00	0,00	0,24	0,09	0,17	0,03	0,04	0,03	0,01	0,01	0,01	0,00	0,00	0,00
Displasia renal	2,30	2,45	2,38	4,28	2,93	3,62	1,20	0,85	1,02	0,20	0,26	0,24	0,17	0,10	0,13
Distrofia miotónica de Steinert	0,38	0,00	0,20	0,39	0,30	0,34	1,20	0,99	1,09	2,04	2,11	2,08	1,03	0,93	0,97
Distrofia muscular de Duchenne y Becker	0,00	0,00	0,00	1,01	0,07	0,55	0,57	0,19	0,38	0,13	0,15	0,14	0,13	0,10	0,11
Enfermedad de almacenamiento de glucógeno por deficiencia de maltasa ácida	0,00	0,00	0,00	0,00	0,07	0,03	0,06	0,03	0,04	0,05	0,01	0,03	0,06	0,03	0,04
Enfermedad de Fabry	0,00	0,00	0,00	0,04	0,07	0,06	0,11	0,09	0,10	0,19	0,16	0,17	0,07	0,13	0,11
Enfermedad de Gaucher	0,00	0,00	0,00	0,09	0,02	0,06	0,07	0,03	0,05	0,10	0,04	0,07	0,06	0,01	0,03
Enfermedad de Huntington	0,00	0,00	0,00	0,00	0,00	0,00	0,16	0,20	0,18	0,55	0,78	0,67	0,79	0,87	0,84
Enfermedad de la orina con olor a jarabe de arce	0,00	0,00	0,00	0,04	0,09	0,07	0,02	0,01	0,01	0,00	0,00	0,00	0,00	0,00	0,00
Enfermedad de Niemann-Pick	0,00	0,00	0,00	0,06	0,07	0,07	0,02	0,01	0,01	0,03	0,01	0,02	0,04	0,03	0,03
Enfermedad de Rendu-Osler	0,00	0,41	0,20	0,11	0,14	0,12	0,29	0,35	0,32	0,52	0,69	0,61	0,70	0,70	0,70
Enfermedad de Wilson	0,00	0,00	0,00	0,13	0,14	0,13	0,69	0,44	0,57	0,50	0,37	0,43	0,28	0,10	0,18
Enfermedad por anticuerpos antimembrana basal glomerular	0,00	0,00	0,00	0,00	0,00	0,00	0,04	0,13	0,08	0,17	0,18	0,17	0,39	0,45	0,42
Esclerosis lateral amiotrófica	0,00	0,00	0,00	0,00	0,00	0,00	0,09	0,03	0,06	0,88	0,52	0,69	2,49	1,56	1,95
Fenilcetonuria	3,07	1,63	2,38	1,42	1,59	1,50	0,69	0,73	0,71	0,05	0,16	0,11	0,02	0,01	0,02
Fibrosis quística	1,15	2,86	1,98	1,96	2,04	2,00	1,32	1,37	1,34	0,57	0,45	0,51	0,11	0,12	0,11
Grupo de epidermólisis ampollosa hereditaria	0,00	0,00	0,00	0,24	0,18	0,21	0,10	0,10	0,10	0,07	0,04	0,05	0,06	0,01	0,03
Hemofilia A	0,00	0,00	0,00	2,13	0,05	1,12	2,64	0,04	1,33	1,88	0,12	0,97	1,60	0,05	0,70
Hipotiroidismo congénito	6,14	5,72	5,94	3,94	4,63	4,28	1,57	2,76	2,17	0,19	0,54	0,37	0,11	0,29	0,21
Homocistinuria por deficiencia de cistationina beta-sintasa	0,00	0,00	0,00	0,02	0,05	0,03	0,08	0,02	0,05	0,01	0,02	0,02	0,00	0,01	0,01
Miastenia gravis	0,00	0,00	0,00	0,15	0,00	0,08	0,35	0,85	0,60	1,87	2,71	2,30	12,30	7,03	9,23

Mucopolisacaridosis tipo 2	0,00	0,00	0,00	0,15	0,00	0,08	0,05	0,00	0,02	0,01	0,00	0,00	0,00	0,00	0,00
Osteogénesis imperfecta	0,00	0,00	0,00	0,60	0,73	0,66	0,62	0,52	0,57	0,42	0,62	0,52	0,09	0,31	0,22
Retinosis pigmentaria retinosis pigmentaria síndrómicas	0,00	0,00	0,00	0,24	0,23	0,23	0,88	0,77	0,83	2,22	2,39	2,31	3,41	3,69	3,57
Síndrome de Angelman	0,00	0,00	0,00	0,39	0,41	0,40	0,14	0,27	0,21	0,02	0,03	0,02	0,02	0,00	0,01
Síndrome de Beckwith-Wiedemann	0,00	0,82	0,40	0,54	0,43	0,49	0,17	0,20	0,18	0,00	0,01	0,01	0,00	0,00	0,00
Síndrome de Marfan	0,00	0,00	0,00	0,67	0,61	0,64	1,05	0,86	0,96	0,88	0,83	0,86	0,37	0,24	0,29
Síndrome de Prader-Willi	0,77	1,23	0,99	0,60	0,70	0,65	0,32	0,24	0,28	0,09	0,12	0,11	0,02	0,01	0,02
Síndrome de Williams	1,15	0,00	0,59	0,71	0,59	0,65	0,40	0,28	0,34	0,14	0,09	0,11	0,00	0,00	0,00
Síndrome X frágil	0,00	0,00	0,00	0,78	0,11	0,45	0,78	0,23	0,50	0,23	0,04	0,13	0,11	0,01	0,05
Tetralogía de Fallot	2,30	1,63	1,98	2,00	2,04	2,02	1,51	1,11	1,31	0,96	0,71	0,83	0,09	0,16	0,13
Tirosinemia tipo 1	0,00	0,00	0,00	0,06	0,02	0,04	0,03	0,05	0,04	0,00	0,00	0,00	0,00	0,00	0,00

Tabla A4. Enfermedades ReeR. Distribución porcentual de casos a 1 de enero de 2024, según grupos de edad y sexo. Comunidad de Madrid: Sistema de Información de Enfermedades Raras de la Comunidad de Madrid (SIERMA).

Enfermedad	0			1-14			15-39			40-64			65 y más		
	Hombre	Mujer	Total	Hombre	Mujer	Total	Hombre	Mujer	Total	Hombre	Mujer	Total	Hombre	Mujer	Total
Anemia falciforme y enfermedades relacionadas	0,8	1,2	2,0	15,3	12,1	27,4	20,1	24,3	44,5	8,0	12,1	20,1	2,2	3,8	6,0
Artrogriposis distal	0,0	0,0	0,0	26,7	11,1	37,8	22,2	13,3	35,6	11,1	6,7	17,8	4,4	4,4	8,9
Artrogriposis múltiple congénita	0,0	0,0	0,0	11,8	9,2	20,9	24,8	24,8	49,7	11,8	13,7	25,5	2,0	2,0	3,9
Ataxia de Friedreich	0,0	0,0	0,0	2,2	0,7	2,9	18,7	15,1	33,8	26,6	23,7	50,4	8,6	4,3	12,9
Atrofia muscular espinal proximal	1,0	1,0	2,0	16,8	13,9	30,7	14,9	15,8	30,7	10,9	12,9	23,8	5,0	7,9	12,9
Cirrosis biliar primaria	0,0	0,0	0,0	0,0	0,0	0,0	0,1	1,2	1,2	3,2	38,9	42,1	5,4	51,2	56,7
Complejo esclerosis tuberosa	0,0	0,0	0,0	11,1	5,2	16,3	19,2	16,0	35,2	17,7	21,4	39,2	3,4	5,9	9,4
Deficiencia de glutaril-CoA deshidrogenasa	0,0	0,0	0,0	45,8	16,7	62,5	12,5	16,7	29,2	4,2	4,2	8,3	0,0	0,0	0,0
Displasia renal	0,9	0,9	1,9	31,3	20,3	51,6	19,8	14,3	34,1	4,1	5,7	9,7	1,4	1,3	2,7
Distrofia miotónica de Steinert	0,1	0,0	0,1	1,9	1,4	3,3	13,5	11,2	24,7	27,7	30,7	58,3	6,0	7,6	13,6
Distrofia muscular de Duchenne y Becker	0,0	0,0	0,0	25,8	1,6	27,5	33,0	11,0	44,0	8,8	11,5	20,3	3,8	4,4	8,2
Enfermedad de almacenamiento de glucógeno por deficiencia de maltasa ácida	0,0	0,0	0,0	0,0	12,5	12,5	25,0	12,5	37,5	25,0	4,2	29,2	12,5	8,3	20,8
Enfermedad de Fabry	0,0	0,0	0,0	2,3	3,4	5,7	13,8	11,5	25,3	27,6	25,3	52,9	4,6	11,5	16,1
Enfermedad de Gaucher	0,0	0,0	0,0	10,5	2,6	13,2	18,4	7,9	26,3	34,2	15,8	50,0	7,9	2,6	10,5
Enfermedad de Huntington	0,0	0,0	0,0	0,0	0,0	0,0	5,3	6,5	11,8	21,7	32,8	54,5	13,3	20,4	33,7
Enfermedad de la orina con olor a jarabe de arce	0,0	0,0	0,0	22,2	44,4	66,7	22,2	11,1	33,3	0,0	0,0	0,0	0,0	0,0	0,0
Enfermedad de Niemann-Pick	0,0	0,0	0,0	15,8	15,8	31,6	10,5	5,3	15,8	21,1	10,5	31,6	10,5	10,5	21,1
Enfermedad de Rendu-Osler	0,0	0,3	0,3	1,5	1,8	3,3	9,4	11,2	20,5	19,9	28,4	48,3	11,5	16,0	27,5
Enfermedad de Wilson	0,0	0,0	0,0	2,2	2,2	4,5	27,2	17,5	44,8	23,5	18,7	42,2	5,6	3,0	8,6
Enfermedad por anticuerpos antimembrana basal glomerular	0,0	0,0	0,0	0,0	0,0	0,0	3,4	11,8	15,1	18,5	20,2	38,7	17,6	28,6	46,2
Esclerosis lateral amiotrófica	0,0	0,0	0,0	0,0	0,0	0,0	2,0	0,7	2,7	24,8	15,8	40,6	30,1	26,6	56,7
Fenilcetonuria	2,4	1,2	3,6	20,1	21,3	41,3	22,2	23,7	45,9	1,8	6,7	8,5	0,3	0,3	0,6
Fibrosis quística	0,5	1,1	1,6	14,6	14,4	29,0	22,3	23,4	45,7	11,5	9,8	21,3	1,0	1,4	2,4
Grupo de epidermólisis ampollosa hereditaria	0,0	0,0	0,0	18,6	13,6	32,2	18,6	18,6	37,3	15,3	8,5	23,7	5,1	1,7	6,8
Hemofilia A	0,0	0,0	0,0	13,6	0,3	13,9	38,1	0,5	38,7	32,6	2,3	35,0	11,9	0,5	12,5
Hipotiroidismo congénito	1,6	1,4	3,0	18,3	20,4	38,6	16,6	29,3	45,9	2,4	7,3	9,7	0,6	2,2	2,8
Homocistinuria por deficiencia de cistationina beta-sintasa	0,0	0,0	0,0	5,6	11,1	16,7	44,4	11,1	55,6	5,6	16,7	22,2	0,0	5,6	5,6
Miastenia gravis	0,0	0,0	0,0	0,4	0,0	0,4	1,9	4,6	6,5	12,2	19,0	31,2	34,4	27,6	61,9
Mucopolisacaridosis tipo 2	0,0	0,0	0,0	53,8	0,0	53,8	38,5	0,0	38,5	7,7	0,0	7,7	0,0	0,0	0,0

Osteogénesis imperfecta	0,0	0,0	0,0	8,1	9,2	17,3	18,7	15,9	34,6	15,3	24,5	39,8	1,4	6,9	8,4
Retinosis pigmentaria y retinosis pigmentaria síndrómicas	0,0	0,0	0,0	0,9	0,8	1,7	7,3	6,5	13,8	22,2	25,6	47,8	14,6	22,1	36,7
Síndrome de Angelman	0,0	0,0	0,0	20,7	20,7	41,4	17,2	33,3	50,6	2,3	4,6	6,9	1,1	0,0	1,1
Síndrome de Beckwith-Wiedemann	0,0	2,3	2,3	28,7	21,8	50,6	20,7	24,1	44,8	0,0	2,3	2,3	0,0	0,0	0,0
Síndrome de Marfan	0,0	0,0	0,0	5,9	5,2	11,1	21,2	17,6	38,7	21,4	21,6	42,9	3,8	3,4	7,3
Síndrome de Prader-Willi	1,3	1,9	3,2	18,2	20,1	38,3	22,1	16,9	39,0	7,1	11,0	18,2	0,6	0,6	1,3
Síndrome de Williams	1,8	0,0	1,8	20,1	15,9	36,0	25,6	18,3	43,9	11,0	7,3	18,3	0,0	0,0	0,0
Síndrome X frágil	0,0	0,0	0,0	19,0	2,6	21,7	43,4	12,7	56,1	15,3	3,2	18,5	3,2	0,5	3,7
Tetralogía de Fallot	0,9	0,6	1,4	13,2	12,8	26,0	22,6	16,7	39,3	17,3	13,6	30,9	0,7	1,7	2,4
Tirosinemia tipo 1	0,0	0,0	0,0	25,0	8,3	33,3	25,0	41,7	66,7	0,0	0,0	0,0	0,0	0,0	0,0

Tabla A5. Prevalencias de enfermedades, según Orphanet²⁵.

Enfermedad	ORPHANET: Prevalencia	Enfermedad	ORPHANET: Prevalencia
Anemia falciforme y enfermedades relacionadas	1-5/10.000	Esclerosis lateral amiotrófica	1-9/100.000
Artrogriposis distal	-	Fenilcetonuria	1-5/10.000 (España 1-9/100.000)
Artrogriposis múltiple congénita	1-9/100.000	Fibrosis quística	1-5/10.000 (España 1-9/100.000)
Ataxia de Friedreich	1-9/100.000	Grupo de epidermólisis ampollosa hereditaria	1-9/1.000.000
Atrofia muscular espinal proximal	1-9/100.000	Hemofilia A	1-9/100.000
Cirrosis biliar primaria	1-5/10.000	Hipotiroidismo congénito	1-5/10.000
Complejo esclerosis tuberosa	1-9/100.000*	Homocistinuria por deficiencia de cistationina beta-sintasa	1-9/100.000
Deficiencia de glutaril-CoA deshidrogenasa	-	Miastenia gravis	1-5/10.000
Displasia renal	1-5/10.000 (unilateral)	Mucopolisacaridosis tipo 2	1-9/1.000.000
Distrofia miotónica de Steinert	1-9/100.000	Osteogénesis imperfecta	1-5/10.000*
Distrofia muscular de Duchenne y Becker	1-9/100.000	Retinosis pigmentaria y retinosis pigmentaria sindrómicas	1-5/10.000
Enfermedad de almacenamiento de glucógeno por deficiencia de maltasa ácida	1-9/100.000	Síndrome de Angelman	1-9/100.000
Enfermedad de Fabry	1-5/10.000	Síndrome de Beckwith-Wiedemann	1-5/10.000
Enfermedad de Gaucher	1-9/100.000 (España 1-9/1.000.000)	Síndrome de Marfan	1-5/10.000
Enfermedad de Huntington	1-5/10.000 (España 1-9/1.000.000)	Síndrome de Prader-Willi	1-9/100.000
Enfermedad de la orina con olor a jarabe de arce	1-9/1.000.000	Síndrome de Williams	-
Enfermedad de Niemann-Pick	-	Síndrome X frágil	1-5/10.000
Enfermedad de Rendu-Osler	1-5/10.000	Tetralogía de Fallot	
Enfermedad de Wilson	1-9/100.000	Tirosinemia tipo 1	
Enfermedad por anticuerpos antimembrana basal glomerular	1-9/1.000.000		

Si no se especifica, las cifras publicadas son europeas. Un asterisco * indica datos mundiales.

Es posible realizar la suscripción electrónica al Boletín Epidemiológico de la Comunidad de Madrid desde su misma página web:

<http://www.comunidad.madrid/servicios/salud/boletin-epidemiologico>

El Boletín Epidemiológico está disponible en el catálogo de publicaciones de la Comunidad de Madrid: Publicamadrid



**Comunidad
de Madrid**

Dirección General de Salud Pública
CONSEJERÍA DE SANIDAD