

Las Enfermedades Raras en España: estado de situación y oportunidades de transformación en el nuevo contexto digital



Las Enfermedades Raras en España: estado de situación y oportunidades de transformación en el nuevo contexto digital

FUNDACIÓN GASPAR CASAL

ISBN: 978-84-09-58833-6

D.L.: M-4580-2024

Maquetación, impresión y encuadernación:

Impresión A2

Crta. M-506 - Km. 28,800 - vía de Servicio

28320 - Pinto (Madrid)

Investigador principal:

María Errea. Investigadora de la Fundación Gaspar Casal. Presidenta de la Asociación Española de Evaluación de Tecnologías Sanitarias (AEETS).

Grupo de expertos:

Antoni Gilabert. Director del Área de Innovación y Partenariado del Consorci de Salut i Social de Catalunya.

Encarna Guillén. Presidenta Asociación Española de Genética Humana. Jefa de Servicio de Pediatría del Hospital C.U. Virgen de la Arrixaca, Murcia.

María Martín Ayala. Jefa de Servicio de Humanización y Coordinación Sociosanitaria de la Consejería de Sanidad de Castilla La Mancha.

Sonia Martín. Directora General de Planificación Sanitaria, Investigación e Innovación de la Junta de Castilla y León.

José Luis Poveda. Director Gerente del Hospital Universitari i Politècnic La Fe y Grupo Orphar de la SEFH.

Carolina Rodríguez. Jefa de Área de Atención al Paciente de la Consejería de Sanidad de Madrid.

Javier Ventosa. Subdirector Xeral de Atención Sociosanitaria e Innovación Asistencial, Dirección Xeral de Maiores e Atención Sociosanitaria Consellería de Políticas Sociais de la Xunta de Galicia.

Daniel de Vicente. Miembro de la Federación Española de Enfermedades Raras (FEDER).

Revisores:

Blanca Franch. Directora de Investigación y Digitalización de la Fundación Gaspar Casal.

Juan E. del Llano. Director General de la Fundación Gaspar Casal.

Tabla de contenido

Prólogo	7
Resumen Ejecutivo	9
Objetivos	10
Metodología	10
Resultados	11
Parte 1: Revisión de la literatura y de Planes estratégicos de EERR	11
Definición de Enfermedades Raras	11
Contexto de las Enfermedades Raras y Medicamentos Huérfanos	11
Normativa, Estrategias y Prioridades de acción en Enfermedades Raras a nivel Europeo y Nacional	13
Las Estrategias Nacional y Autonómicas en EERR en España en detalle	20
La Estrategia Nacional en EERR del SNS	20
Registro Estatal de Enfermedades Raras (ReeR)	28
Resumen de las Estrategias Autonómicas de Enfermedades Raras	29
Parte 2: Grupo de expertos: análisis del discurso	73
Resumen de la sesión	73
Parte 3: Líneas de futuro en el abordaje de las Enfermedades Raras	87
Líneas de futuro y decálogo para la mejora en la Atención Sanitaria de Enfermedades Raras	87
Fortalezas y limitaciones del estudio	88
Anexo I: Tablas Resumen de las Estrategias para Enfermedades Raras en las CCAA españolas	89
Anexo II: Cuestiones Planteadas al Grupo de Expertos	187
Referencias	188

Prólogo

Estamos de enhorabuena: la salud, y concretamente las enfermedades raras, son un titular.

La salud es una prioridad al alza. Este cambio de paradigma, acelerado por la pandemia, se ha ratificado en el rol central de la salud en la COP28. En España, este fenómeno se ha traducido en el aumento del gasto presupuestado en salud durante nueve años consecutivos. Este 2023 ha rozado los 89.900 millones de euros, aumentando en más de 30.000 millones desde el 2013. Si sumamos la participación privada, hablamos de un gasto sanitario que representa prácticamente un 10% del PIB español. En resumen, estamos en consonancia con los países de nuestro entorno si ajustamos por renta. Si bien, es cierto que todavía sobrevuela la cuestión de si gastamos de forma eficiente: hay margen de mejora.

Además, el conocimiento no sólo no está estancado, sino que también se está acelerando. La FDA aprobó 55 nuevos medicamentos en 2023, un 48,6% más que el año anterior, y la mayor cifra desde 2016. Destacan los tratamientos para enfermedades infecciosas y oncológicas, medicamentos para enfermedades neurológicas (como la Esclerosis Lateral Amiotrófica o el Alzheimer), para la diabetes tipo 2, para trastornos cardíacos, sanguíneos, renales y endocrinos, entre otros. De estos 55 medicamentos, 28 estaban relacionados con el tratamiento de una enfermedad rara. Y, otra grata noticia, 20 medicamentos (el 36%) eran considerados de primera clase, que son aquellos fármacos que tienen mecanismos de acción diferentes a los de las terapias existentes.

En definitiva: la salud es una prioridad al alza, al igual que también lo son las Enfermedades Raras.

El trabajo que tienen en sus manos presenta la información más actualizada identificada en relación con las acciones para abordar las enfermedades raras (EERR) en Europa, España y las CCAA españolas. A través de una revisión de la literatura, resumimos los puntos clave del Plan Nacional de Enfermedades Raras, así como los objetivos y líneas de trabajo abarcados en los planes de las diferentes CCAA. Cabe mencionar que la gran mayoría de las Comunidades Autónomas ya han puesto el foco, desarrollado e incluso actualizado sus planes autonómicos en Enfermedades Raras, incluyendo este 2023 el desarrollo del primer plan en Castilla y León, así como la actualización del plan de la Comunidad de Madrid.

Si bien, estos planes presentan cierta heterogeneidad y existen aún muchas áreas de mejora, especialmente allí donde la colaboración entre comunidades es fundamental para garantizar la solvencia en el diagnóstico, tratamiento y seguimiento de los pacientes con enfermedades raras, así como mejorar su experiencia y calidad de vida. E, idealmente, retomando uno de nuestros puntos iniciales, haciéndolo de forma más sostenible. En ese sentido, este trabajo presenta el análisis del discurso de un grupo de discusión de expertos multidisciplinar que nos ha permitido identificar una serie de líneas de acción prioritarias para continuar avanzando en el ámbito de las enfermedades raras.

Entre las limitaciones del estudio, propias de la metodología utilizada, destacaría que las interpretaciones pueden presentar cierta subjetividad, y, en ocasiones, no es obvio que una acción deba pertenecer a una única categoría o área de actuación.

Disponer en un documento actualizado con todos los planes existentes en EERR localizados, las acciones identificadas, y las futuras líneas de acción prioritarias señaladas para la mejora en la atención de las personas afectadas por EERR fue nuestro objetivo cuando arrancamos con la investigación. Dejamos que ustedes valoren si lo hemos conseguido.

Dr. Juan E. del Llano Señarís, Director General de la Fundación Gaspar Casal.

Blanca Franch Camino, Directora de Investigación de la Fundación Gaspar Casal.

Resumen Ejecutivo

El presente informe ofrece un análisis de situación del contexto de las Enfermedades Raras (EERR) a nivel europeo, nacional (para el caso de España) y autonómico.

El informe tiene un abordaje mixto en términos de metodología. Por un lado, se llevó a cabo una revisión de documentación, donde se localizaron todos los planes estratégicos existentes en el ámbito geográfico de interés, y por otro, se llevó a cabo una reunión con expertos, o grupo focal con expertos.

De esta forma, se presentan: Por un lado, las acciones identificadas en los planes estratégicos de EERR localizados, y, para aquellas autonomías en las cuales no existe plan estratégico para el abordaje de Enfermedades Raras, otras acciones identificadas en este ámbito. Por otro, las áreas de mejora identificadas, las prioridades de trabajo en Enfermedades raras y posibles futuras líneas de acción, a partir del análisis del discurso de la reunión con expertos.

Como resultado, destacamos 10 áreas de trabajo prioritarias para la mejora en la atención sanitaria de personas con Enfermedades Raras (EERR):

1. Cuidar la calidad de vida del paciente, ofreciendo mejores servicios de atención, entre ellos, un servicio de atención y hospitalización domiciliaria más amplio.
2. Formación de los profesionales sanitarios: tanto formación especializada de los profesionales en genética como formación en competencias digitales. Y formación de los pacientes sobre su enfermedad y contexto para su empoderamiento (tratamientos y servicios digitales de seguimiento y cuidado disponibles, evolución de su enfermedad, etc.).
3. Trabajar en la mejora de la coordinación entre los ámbitos social y sanitario, para incluir la perspectiva y valor social en los análisis coste-efectividad de tratamientos para EERR; así como en la coordinación con las asociaciones de pacientes, y los propios pacientes y sus familias.
4. Trabajar para la autorización condicional (fast-track) de medicamentos huérfanos con el fin de garantizar el acceso temprano a medicamentos para EERR.
5. Asegurar la financiación para la implementación y evaluación de los Planes y Estrategias autonómicos para el abordaje de las EERR, así como su armonización bajo la estrategia nacional.
6. Trabajar en disponer de equipos multidisciplinares y fomentar el intercambio de información con el fin de evitar ineficiencias en el proceso de diagnóstico y tratamiento.
7. Trabajar en la elaboración y validación de herramientas estructuradas para la recogida de datos: datos clínicos, de calidad de vida, y de resultados en salud y experiencia del paciente.
8. Trabajar los protocolos de monitorización de información relativa a pacientes, asegurando las competencias digitales de los profesionales sanitarios (especialmente en Atención Primaria donde el abordaje de la información recibida resulta más complejo)

9. Trabajar en sistemas de información con el fin de disponer de bases de datos interconectadas con el fin de ayudar al clínico en decisiones de diagnóstico, tratamiento y seguimiento de los pacientes; en línea con la propuesta de reglamento del Parlamento Europeo y del Consejo sobre el espacio europeo de datos sanitarios.
10. Trabajar para mejorar la disponibilidad de datos y de compartir datos entre ámbitos público y privado, sin poner en riesgo la confidencialidad de los datos.

El informe, a pesar de tener limitaciones, ofrece, a partir del análisis realizado, líneas de actuación realistas, basadas en una metodología que asegura inputs de información de calidad y fiable.

Objetivos

El objetivo principal de este informe es ofrecer un análisis de situación del contexto de las Enfermedades Raras a nivel europeo, nacional (para el caso particular de España), y autonómico. Como objetivos específicos este informe identifica acciones prioritarias para enfrentar la problemática asociada a estas enfermedades, con especial interés en identificar cómo la digitalización y la atención domiciliaria pueden ser clave para la mejora de la asistencia sanitaria y la calidad de vida de estos pacientes.

Metodología

Para poder llevar a cabo los objetivos previamente mencionados se ha realizado:

1. Una revisión de los planes estratégicos en Enfermedades Raras.

Se ha revisado la literatura científica publicada, disponible en revistas de impacto, así como otra documentación de las fuentes oficiales más relevantes en el campo de las Enfermedades Raras a nivel europeo, nacional y autonómico. También se ha contactado con los responsables de las acciones entorno a EERR en aquellos casos en los que no existe una estrategia publicada disponible, en cuyo caso la información se extrae a partir de una entrevista telefónica (es el caso de una comunidad autónoma, el País Vasco).

2. Una reunión con expertos que incluye personas relevantes en el campo de las Enfermedades Raras

Se identificaron expertos y representantes de pacientes de manera que el grupo tuviese representación de personas con puestos de responsabilidad en diferentes ámbitos relacionados con las Enfermedades Raras. Esto incluye políticos, clínicos con diferentes roles y niveles de gestión (jefes de servicio, jefes de departamento, gerentes de servicios autonómicos de salud), investigadores y representantes de pacientes con algún rol activo en el campo de las Enfermedades Raras.

Resultados

Parte 1: Revisión de la literatura y de Planes estratégicos de EERR

Definición De Enfermedades Raras

La Unión Europea, con la aprobación del Programa de acción comunitaria sobre las Enfermedades Raras (EERR), define las EERR como aquellas que, con peligro de muerte o invalidez crónica, presentan una prevalencia inferior a 5 casos por cada 10.000 habitantes [1].

Las EERR o poco frecuentes, que son enfermedades de carácter crónico e incapacitante, presentan una prevalencia tan baja que requieren esfuerzos especiales y combinados, dirigidos a prevenir la morbilidad, la mortalidad temprana o la reducción de la calidad de vida de las personas que las padecen y sus familias.

Las EERR presentan un desafío al conformar un conglomerado en el que se entremezclan enfermedades más conocidas, con posibilidad de tratamiento, con enfermedades más desconocidas, de difícil abordaje [2]. Son, además, caracterizadas por una amplia variedad de síntomas y signos. Estos varían de una enfermedad a otra, y también entre pacientes con una misma enfermedad. Los síntomas pueden aparecer al nacer o en la infancia (como lo hacen el síndrome de Williams o el de Prader-Willi, incluyendo la atrofia muscular espinal, trastornos de almacenamiento lisosomal, poliposis adenomatosa familiar (FAP), osteogénesis imperfecta, síndrome de Rett y fibrosis quística, entre otros); pero también pueden manifestarse durante la edad adulta (como el corea de Huntington, la encefalopatía espongiiforme humana -enfermedad de Creutzfeldt-Jakob- o esclerosis lateral amiotrófica -ELA-), con aparición de carcinoma de células renales, glioma y leucemia mieloide aguda. Un 66,7% de las EERR se sufren antes de los 2 años de edad, y el 90% durante la infancia.

Contexto de las Enfermedades Raras y Medicamentos Huérfanos

Epidemiología: Enfermedades Raras a nivel europeo y nacional

A pesar de su baja prevalencia, las EERR en su conjunto afectan a un 6%-8% de la población europea, por lo que suponen un problema de Salud Pública [3]. Hasta ahora se conocen alrededor de 7.000 EERR. Se estima que el 80% son de origen genético o hereditario, aunque la etiología es desconocida en gran parte de ellas. El resto (20%) son enfermedades degenerativas y adquiridas.

En nuestro país, aproximadamente 12 millones de personas conviven con una EERR, bien por sufrirla el propio individuo o algún miembro de la familia, según la Federación Española de Enfermedades Raras (FEDER).

Medicamentos huérfanos: contexto europeo y nacional

Para la paliación de los síntomas y signos de EERR se utilizan, a menudo, fármacos que reciben el nombre de medicamentos huérfanos (MH). Éstos, según la Comisión Europea (CE), son aquellos medicamentos que están destinados al diagnóstico, prevención o tratamiento de enfermedades potencialmente mortales o muy graves”, es decir, medicamentos dirigidos a tratar enfermedades que por su rareza y baja incidencia y prevalencia, los laboratorios o la industria farmacéutica se muestran reacios a desarrollar bajo las condiciones de mercado habituales, ya que los pacientes a los que van dirigidos, un grupo muy reducido de la población, no permitiría recuperar el capital invertido en la investigación y desarrollo del producto [4]. Por ello, aunque habitualmente para las EERR se utilizan los denominados MH, en muchos casos se hace uso de medicamentos convencionales destinados a otras enfermedades.

Los pacientes que padecen enfermedades raras deben poder disponer de tratamientos al igual que el resto de pacientes. Por ello, en la UE existen incentivos para fomentar su desarrollo, en la legislación europea sobre medicamentos huérfanos (Reglamento (CE) 141/2000, de 16 de diciembre, sobre medicamentos huérfanos, actualmente en revisión [5]. El reglamento planteó una serie de medidas que, de un modo similar a lo iniciado unos años antes en los Estados Unidos y en Japón, facilitaron el diagnóstico y el tratamiento de los pacientes afectados de estas patologías.

El proceso se inicia con la identificación de las enfermedades tributarias de ser calificadas como “raras” o “huérfanas” con el fin de que los medicamentos encaminados a su tratamiento sean calificados, a continuación, como MH y puedan beneficiarse de medidas legislativas especiales que estimulen su desarrollo y comercialización por parte de la industria farmacéutica. Estas medidas se articularon en el Programa Europeo de Enfermedades Raras desarrollado entre 1999 y 2003, que tuvo como objetivo fundamental la creación de una red europea que permita mejorar los conocimientos acerca de su identificación, definición y características epidemiológicas; y el Programa Europeo para la investigación y el desarrollo tecnológico desarrollado entre 1998 y 2002, encaminado a sostener a nivel europeo la investigación en el diagnóstico y en la prevención y a ayudar a la industria en el desarrollo de nuevas terapias. Posteriormente, en el año 2000 se publicó el Reglamento sobre Medicamentos Huérfanos, cuyo desarrollo y puesta en práctica se efectúa desde la Agencia Europea del Medicamento (EMA), a través de su Comité de Medicamentos y Productos Huérfanos (COMP), que es el encargado de evaluar y aceptar las peticiones para la calificación de estos medicamentos.

Para los pacientes que sufren de EERR, y para más de 100 millones de niños europeos, el tratamiento era limitado o inexistente hasta la introducción de la legislación de la UE sobre enfermedades raras y medicamentos para niños (en 2000 y 2006 respectivamente).

El objetivo del Reglamento sobre medicamentos huérfanos es **recompensar la investigación y el desarrollo a través de incentivos** y, en última instancia, **introducir medicamentos para enfermedades raras en el mercado**, donde antes no había interés comercial. El

Reglamento pediátrico, sin embargo, funciona principalmente con obligaciones. **Obliga a las empresas que ya están desarrollando productos para adultos a examinarlos para su posible uso en niños**, y solo otorga recompensas una vez que se ha cumplido esta obligación, para compensar los costes adicionales incurridos.

Dicha situación de inexistencia de medicamentos para muchos enfermos representó una enorme necesidad médica insatisfecha y un importante desafío para la salud pública. A los niños se les recetaban regularmente medicamentos indicados para adultos, que no habían sido probados o adaptados específicamente para su uso en pacientes jóvenes. Este uso fuera de etiqueta u off-label de medicamentos para adultos conlleva el riesgo de ineficacia y/o reacciones adversas en los niños, a quienes no se les puede considerar simplemente como “pequeños adultos” desde el punto de vista del desarrollo y fisiológico [5].

Algunos países han tomado medidas para facilitar el acceso a los medicamentos huérfanos, como Bélgica, Hungría y Países Bajos, con la creación de Comités de Medicamentos Huérfanos. Francia ha creado un sistema de autorización temporal en combinación con un sistema de financiación, Irlanda cuenta con una Plataforma de Pacientes, Académicos e Industria y en Polonia se encuentra el Foro Nacional de tratamiento de Enfermedades Huérfanas. En España, la Agencia Española de Medicamentos y Productos Sanitarios (AEMPS) promueve el acceso precoz a los medicamentos huérfanos mediante el **acceso a los medicamentos en situaciones especiales**. Esto significa que puede autorizar el uso de medicamentos en investigación antes de su comercialización en España, para pacientes concretos sin una alternativa terapéutica disponible satisfactoria, que no forman parte de un ensayo clínico y que están en una situación clínica que no permite esperar a que finalice la investigación y los nuevos tratamientos se autoricen [6]. Aproximadamente un 5% de los más de 15.000 autorizaciones de uso compasivo de medicamentos en investigación son medicamentos huérfanos [2].

En los últimos cinco años previos a la última estrategia Nacional de EERR publicada en 2014, se comercializaron en España 57 medicamentos huérfanos, lo que supone el 83% del total de los autorizados por la Comisión Europea. En lo que al resto se refiere, el laboratorio correspondiente no había solicitado su comercialización en nuestro país.

Normativa, Estrategias y Prioridades de acción en Enfermedades Raras a nivel Europeo y Nacional

Resumen de la normativa, estrategias y prioridades en EERR a nivel europeo

Las EERR son consideradas una prioridad de actuación por los Programas de Salud Pública de la Unión Europea (UE) desde 2008 [7]. La política de la Unión Europea (UE) para las EERR fue destacada por la Comunicación de la Comisión COM (2008) 679 final sobre Enfermedades raras: los desafíos de Europa [8] seguida por la Recomendación del Consejo (2009/C 151/02) sobre una acción en el campo de las enfermedades raras del 8 de junio de 2009 [9]. Estos documentos representaron la base de una estrategia común de la UE para abordar las necesidades de los ciudadanos europeos con enfermedades raras y sus

familias. El objetivo final era conseguir que los pacientes con EERR tuvieran acceso a una atención de calidad, incluyendo el diagnóstico, el tratamiento y medicamentos huérfanos eficaces.

La Comunicación de la Comisión Europea apoya un enfoque integrado, dando una dirección clara a las actividades comunitarias para mejorar aún más el acceso y la equidad a la prevención, el diagnóstico y el tratamiento de los pacientes con EERR en toda la Unión Europea. Como seguimiento, la Recomendación del Consejo sugería que los Estados miembros (EM) desarrollasen e implementasen planes y estrategias para las EERR preferiblemente para final de 2013. Planes y estrategias para los EERR deberían tener como objetivo orientar y estructurar las acciones pertinentes en el marco de cada sistema social y de salud de los Estados Miembros (EM). Además, el Consejo recomendó que los EM tomaran nota del desarrollo de directrices y recomendaciones para la elaboración de acciones para las EERR por parte de las autoridades a nivel nacional en el marco del Proyecto Europeo para el Desarrollo de Planes Nacionales de Enfermedades Raras (EUROPLAN, www.europlanproject.eu/Default).

En Europa, EUROPLAN fue seleccionado para su financiación inicialmente durante el período 2008-2011, como primer programa de acción comunitaria en el ámbito de la salud pública. El último EUROPLAN, un proyecto de tres años (2012-2015), fue coordinado por el Instituto Nacional Italiano de Salud, concretamente por su Centro Nacional para EERR. Su objetivo principal es establecer una red internacional e interactiva de partes interesadas (principalmente responsables políticos) para acelerar la elaboración y la implementación de Planes/Estrategias Nacionales de EERR, a través de asistencia científica y técnica, Talleres y la participación activa de Grupos de pacientes (EURORDIS y Alianzas Nacionales).

EUROPLAN es un proceso basado en la ciencia que involucra a instituciones, pacientes, profesionales de la salud e industrias. Su principal ámbito es estimular la discusión, consensuar y generar impulso para los PN, y para estructurar todas las acciones relevantes en el campo de las EERR. EUROPLAN ha demostrado cómo la colaboración, principalmente entre instituciones y asociaciones de pacientes, puede favorecer el desarrollo y la implementación efectiva de planes nacionales de EERR.

En su primera fase [10], los objetivos principales fueron:

1. **Elaborar recomendaciones** como “herramientas” para facilitar el desarrollo de un plan/estrategia nacional para las EERR. Se previó un “documento de orientación” para brindar apoyo gradual a la definición e implementación de Planes y Estrategias Nacionales, identificando áreas y acciones prioritarias, y fomentando una experiencia consistente para ser compartida dentro de cada Estado miembro de la UE.
2. **Desarrollar indicadores para monitorear la implementación y evaluación de los planes o estrategias nacionales.** Se identificó un conjunto común de indicadores para facilitar y garantizar la comparabilidad de los datos entre los EM y para monitorear el estado de implementación de la Recomendación del Consejo sobre EERR en los países de la UE.

3. Difundir y discutir las recomendaciones con todos los actores relevantes (instituciones, pacientes, operadores sanitarios, industrias) para consensuar y dinamizar los Planes Nacionales, para estructurar e integrar todas las actuaciones relevantes en el ámbito de las EERR.

El primer borrador de recomendaciones de acciones para EERR en Europa se basó en el resultado de una reunión en la que participó una gran representación de las instituciones de EM (representantes de los Ministerios de Salud) y otras partes interesadas. Se favoreció este enfoque para dar la debida consideración a las diferentes organizaciones del sistema de salud y los marcos legales de los Estados miembros de la UE. Se estableció un grupo de trabajo editorial entre los socios de EUROPLAN para revisar por pares el borrador de las recomendaciones y producir la versión final del documento. Las recomendaciones se finalizaron, teniendo también en cuenta los comentarios recibidos durante las consultas nacionales. Este paso final fue el resultado de una serie de conferencias nacionales de EURORDIS, en las que las partes interesadas nacionales se reunieron para discutir el documento de recomendaciones de EUROPLAN dentro de su contexto nacional específico.

Las recomendaciones de EUROPLAN [11] incluyeron una guía metodológica para diseñar estrategias integrales e integradas y para apoyar y estructurar todas las acciones relevantes en el campo de las EERR. Los indicadores para el seguimiento de la implementación y la evaluación de los Planes o Estrategias Nacionales para las EERR se identificaron a través de una revisión exhaustiva de la literatura y la discusión con expertos durante varios talleres de EUROPLAN. Se consideraron indicadores específicos para el seguimiento de la implementación y para la evaluación del impacto. Los indicadores clave identificados se presentan en el ‘Informe de indicadores para el seguimiento de la implementación y evaluación del impacto del Plan o Estrategia Nacional de enfermedades raras’.

El resumen en relación a las prioridades de recomendación de acciones en el campo de las EERR se presenta en la **Tabla 1**. El debate promovido y dirigido por EUROPLAN resultó fundamental para sensibilizar a las comunidades nacionales de EERR sobre los siguientes aspectos: (1) existe una estrategia subyacente de la UE, que está respaldada por una serie de documentos clave y se ve reforzada por las recomendaciones e indicadores de EUROPLAN; y (2) los esfuerzos nacionales se inscriben en un enfoque más integral y a largo plazo, que integra la UE y el nivel nacional.

Tabla 1. Conformidad entre las prioridades de la Recomendación del Consejo del 8 de junio de 2009 sobre una acción en el campo de las enfermedades raras (2009/c 151/02) y los planes/estrategias nacionales existentes en los países de la UE en 2012.

		Países europeos con Planes y Estrategias Nacionales en EERR									
PRIORIDADES Recomendaciones de acción en el campo de las EERR		Bulgaria	República Checa	Francia	Grecia	Países Bajos	Portugal	Eslovaquia	Eslovenia	España	
1. Planes y estrategias en EERR	Establecer e implementar planes y/o estrategias para EERR	X	X	X	X	X	X	X	X	X	
2. Adecuada definición, codificación e inventario de EERR	Utiliza la definición común de EERR (no más de 5 por 10.000 personas)	X	X	X	X	X	X	X	X	X	
	Codificación, rastreo y reconocimiento adecuados en los sistemas nacionales de asistencia sanitaria y reembolso			X		X ^(*)				X	
	Inventario de RD fácilmente accesible y dinámico	X	X	X	X	X	X		X	X	
	Redes, registros y bases de datos de información sobre enfermedades específicas	X	X	X	X	X	X	X	X	X	
3. Investigación en EERR	Identificar la investigación en curso y los recursos de investigación en los marcos nacionales y comunitarios	X	X	X	X	X	X	X	X	X	
	Identificar necesidades y prioridades para la investigación básica, clínica, traslacional y social y promover enfoques cooperativos interdisciplinarios	X	X	X	X	X	X	X	X	X	
	Fomentar la participación de investigadores nacionales en proyectos de investigación	X	X	X	X	X	X	X		X	
	Fomentar la Investigación en EERR	X	X	X	X	X	X			X	
	Cooperación en la investigación de terceros países en EERR			X			X			X	
	4. Centros de especialización y redes de referencia europeas en EERR	Identificación de centros de especialización apropiados	X	X	X	X	X	X	X	X	X
	Participación de centros de especialización en redes europeas de referencia	X	X	X	X		X	X	X	X	
	Organizar vías de atención de la salud para los pacientes	X	X	X	X		X		X	X	
	Uso de las tecnologías de la información y la comunicación	X	X	X	X					X	
	Difusión y movilidad de la experiencia y el conocimiento.		X	X						X	
	Centros de especialización, basados en un enfoque multidisciplinario de la atención	X		X	X					X	
	5. Recopilación de experiencia en EERR a nivel europeo	Reunir experiencia nacional y apoyar la puesta en común de esa experiencia con la UE	X	X	X	X	X	X	X		X
	6. Empoderamiento de las organizaciones de pacientes	Consultar a los pacientes y facilitar el acceso a información actualizada	X	X	X	X	X	X	X	X	X
Promover las actividades realizadas por las organizaciones de pacientes		X	X	X	X	X	X	X	X	X	
7. Sostenibilidad	Garantizar la sostenibilidad a largo plazo de las infraestructuras	X	X	X	X						

(*) Solo medicamentos huérfanos

Fuente: Adaptación de Tarsucio et al. (2013).

Redes Europeas de Referencia

Las Redes Europeas de Referencia (ERN) son el mecanismo propuesto por la UE para mejorar el acceso al diagnóstico, tratamiento y asistencia sanitaria de calidad de aquellos pacientes con enfermedades que requieren la concentración de recursos y conocimientos especializados para su correcto abordaje.

Se trata de redes virtuales que reúnen proveedores de asistencia sanitaria de toda Europa, con los siguientes objetivos:

- Mejorar el acceso de los/as pacientes a una atención sanitaria altamente especializada, segura y con elevados índices de calidad.
- Facilitar la cooperación europea en materia de asistencia sanitaria especializada.
- Mejorar el diagnóstico y la atención en caso de afecciones y enfermedades sobre las que el conocimiento es escaso.
- Ayudar a los Estados miembros con un número insuficiente de pacientes a prestar servicios muy especializados.
- Compartir el conocimiento y difundir las innovaciones en el campo de la ciencia médica y de las tecnologías sanitarias.
- Fomentar la formación y la investigación.

En la actualidad existen un total de 24 EERRN. Cada una de ellas representa un grupo de patologías diferentes. España participa, a través de sus CSUR, en casi todas las 24EERRN.

Tabla 2. Redes Europeas de Referencia en EERR.

Nombre de la EERRN	Enfermedad
ERN BOND	Enfermedades óseas raras
ERN BOND	Anomalías craneofaciales y enfermedades otorrinolaringológicas raras
Endo-ERN	Enfermedades endócrinas raras
ERN EpiCARE	Epilepsias complejas y raras
ERKNet	Enfermedades renales raras
ERN EYE	Enfermedades oftalmológicas raras
ERNICA	Anomalías hereditarias y congénitas raras
ERN LUNG	Enfermedades respiratorias raras
ERN-RND	Enfermedades neurológicas raras
ERN-Skin	Enfermedades dermatológicas raras y no diagnosticadas
ERN EURACAN	Cánceres raros en adultos
ERN EuroBloodNet	Enfermedades hematológicas raras
ERN EURO-NMD	Enfermedades neuromusculares raras
ERN GENTURIS	Síndromes genéticos con riesgo tumoral

ERNGUARD-HEART	Enfermedades cardíacas poco comunes y raras
ERN ITHACA	Malformaciones congénitas raras y discapacidades intelectuales raras
MetabERN	Trastornos metabólicos hereditarios raros
ERN PaedCan	Cáncer pediátrico
ERN RARE-LIVER	Enfermedades hepáticas raras
ERN ReCONNET	Enfermedades de tejido conectivo y musculoesqueléticas raras
ERN RITA	Inmunodeficiencias y enfermedades autoinflamatorias y autoinmunes raras
ERN TRANSPLANT-CHILD	Trasplante infantil
VASCERN	Enfermedades vasculares multisistémicas raras
ERN eUROGEN	Enfermedades urogenitales raras y complejas

Resumen de la normativa, estrategias y prioridades en EERR a nivel nacional

La primera iniciativa nacional relacionada con las EERR tuvo lugar en 1996, cuando se creó el Centro de Investigación sobre el Síndrome del Aceite Tóxico del Instituto de Salud Carlos III (ISCIII) [12]. En 2001 pasó a denominarse Centro de Investigación del Síndrome del Aceite Tóxico y Enfermedades Raras (CISATER) [13]. Este centro, colaborador de la Organización Mundial de la Salud (OMS) en epidemiología clínica de las enfermedades ambientales, forma parte de la red europea de expertos para este propósito, y publica, desde el año 2000, un portal medio ambiental dentro del cual se encuentra, entre otros, el Sistema de Información sobre EERR (SIERE). En 2003, el CISATER pasó a denominarse Instituto de Investigación de Enfermedades Raras (IIER), estructurando sus funciones en 4 planes de acción: investigación, marco técnico-asistencial, docencia e información [14].

En 2002, el ISCIII estableció las Redes Temáticas de Investigación Cooperativa Sanitaria (RETICS) [15], aprobándose un año después, entre otras, la Red Epidemiológica de Investigación en Enfermedades Raras (REpIER). La REpIER, integrada por dieciséis centros/grupos de investigación pertenecientes a once comunidades autónomas y por el propio ISCIII, identificó los registros de EERR existentes y su funcionalidad [16], desarrolló el primer atlas de distribución geográfica de EERR en España [17] y planteó un marco de necesidades en torno a las EERR, reconocidas en la Ponencia de estudio encargada de analizar la especial situación de los pacientes con enfermedades raras, presentada en el Senado en febrero de 2006 [18]. Esta ponencia hace referencia al objetivo de la Administración Central de garantizar la cohesión, la calidad y la equidad del sistema.

En el año 2006 el Real Decreto 1302/2006, de 10 de noviembre, estableció las bases del procedimiento para la designación y acreditación de los Centros, Servicios y Unidades de Referencia (CSUR) del Sistema Nacional de Salud (SNS) [19], en los que concentrar los casos de EERR y de otras enfermedades que también precisen de técnicas, tecnologías y procedimientos de elevado nivel de especialización, ya que la experiencia y mantener ciertos volúmenes de actividad resulta esencial para su adecuada atención. Este mismo

año se constituyó, por iniciativa del ISCIII, el Centro de Investigación Biomédica en Red de Enfermedades Raras (CIBERER), cuyo objetivo es aumentar el conocimiento sobre estas enfermedades fortaleciendo, entre otros, las bases de datos y los bancos de ADN [20].

Un año después de la presentación de la Ponencia, el Pleno del Senado aprobó el informe en el que se instaba al Gobierno a poner en marcha un plan nacional de acción para las EERR que gestionara todos los recursos asistenciales y coordinara todas las iniciativas autonómicas. Este objetivo fue logrado en junio de 2009 con la aprobación de la Estrategia en EERR del SNS por el Consejo Interterritorial del SNS (CISNS) [21]. Paralelamente, el Instituto de Mayores y Servicios Sociales (IMSERSO) creó el Centro de Referencia Estatal de atención a personas con Enfermedades Raras y sus familias (CREER), en Burgos, con alta especialización en servicios de atención y apoyo a familias y cuidadores, y también de promoción de la autonomía personal y la participación social de las personas con dichas enfermedades [22]. También en 2009 se puso en marcha, desde el punto de vista práctico, el Registro de Enfermedades Raras y Banco de Muestras [23], creado oficialmente en el año 2005 por el IIER [24], y que ha dado lugar a los actuales Registro de Pacientes de Enfermedades Raras (RPER) y Biobanco Nacional de Enfermedades Raras (BioNER) [25].

En 2011 el ISCIII se adhirió al International Rare Diseases Research Consortium (IRDiRC) y consolidó la Red Española de Registros de Enfermedades Raras para la Investigación (proyecto Spain-RDR), en la que participaron todas las comunidades autónomas, lideradas por el IIER [23]. El objetivo de esta red fue el desarrollo de la metodología más apropiada para implementar registros de base poblacional que pudiesen informar sobre la prevalencia y distribución de las enfermedades raras en España [26,27], siguiendo las recomendaciones europeas [28], y llevó a cabo un estudio piloto [29]. Tras finalizar el proyecto en el año 2015, el Ministerio de Sanidad creó el Registro Estatal de Enfermedades Raras (ReeR) en respuesta a la necesidad de datos consolidados sobre la carga que suponen estas enfermedades [10,30–32], y convirtiéndose una de las primeras iniciativas de ámbito estatal para la vigilancia poblacional de enfermedades crónicas.

Finalmente, el plan de abordaje de las terapias avanzadas en el SNS, medicamentos receptores de antígenos quiméricos (CAR), fue aprobado a finales de 2018 en el marco del consejo interterritorial con el objetivo de organizar de manera planificada, equitativa, segura y eficiente la utilización de los medicamentos CAR dentro del SNS e impulsar la investigación pública, así como su fabricación propia y pública en condiciones que garanticen los estándares de calidad, seguridad y eficacia.

Las Estrategias Nacional y Autonómicas en EERR en España en detalle

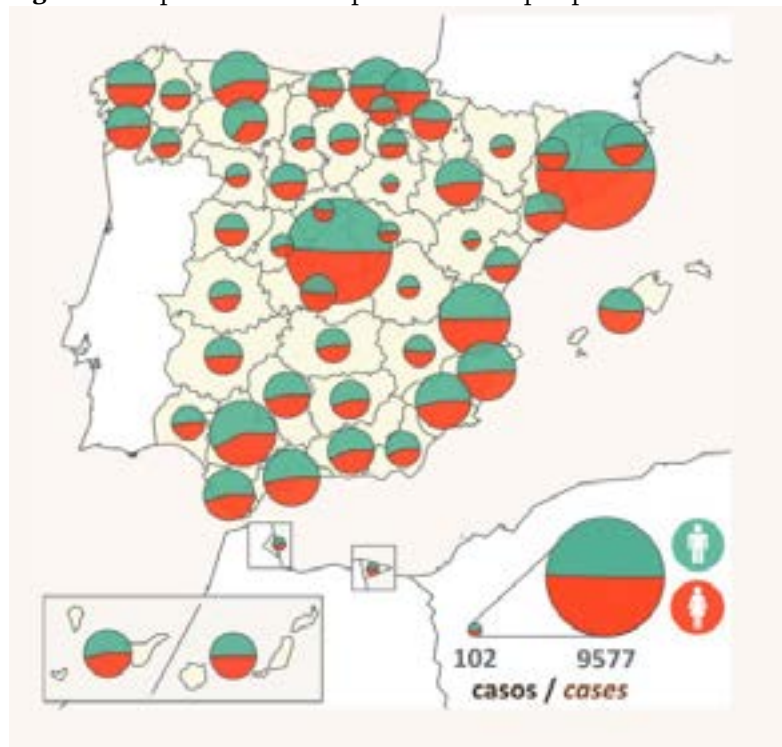
La Estrategia Nacional en EERR del SNS

Contexto epidemiológico de EERR en España

En España se habrían registrado cerca de 70.000 casos de EERR para el año 2019 según presenta los datos el Atlas Nacional de Mortalidad para EERR publicado ese mismo año [33]. La mortalidad por EERR en España supone un 1.2% del total de fallecidos en nuestro país según los resultados presentados por este mismo Atlas. El 48.8% de las defunciones son de mujeres, y el 15.2% serían defunciones de niños (menores de 15 años).

El mapa a continuación muestra la distribución de fallecidos por provincia. En el periodo 1999-2013, la tasa ajustada de mortalidad debida a enfermedades raras en España registra un decrecimiento del 0.95% anual ($p < 0.001$), siendo este valor de 0.98% en hombres ($p < 0.001$) y de 0.86% en mujeres ($p < 0.01$). Las tasas correspondientes a varones se mantienen por encima de las de mujeres en todos los años del periodo de estudio.

Figura 1. Mapa de fallecidos por una EERR por provincia.



Fuente: Atlas de Mortalidad debida a EERR en España [33]

Ajustando la tasa de mortalidad por edad, se observa una reducción a lo largo del tiempo, sin embargo, de las tasas para hombres y mujeres si observamos la serie desde el año 1999. Concretamente la tasa de mortalidad, ajustada por edad, para los hombres, ha descendido de 11.5 por mil habitantes hasta, aproximadamente, alcanzar una tasa de 9.7 fallecidos por mil habitantes en el año 2013 (último año con datos observados disponible en este Atlas). La de las mujeres, que en 1999 partía de una tasa de 9.1 por 1000 habitantes, se redujo hasta una tasa de, aproximadamente, 7.6 por mil habitantes en el año 2013.

Figura 2. Evolución (1999-2013) de la tasa de mortalidad por EERR en España.



Fuente: Atlas de Mortalidad debida a EERR en España [33]

Resumen de la Estrategia Nacional de Enfermedades Raras del Sistema Nacional de Salud
El Ministerio de Sanidad, Servicios Sociales e Igualdad puso en marcha la Estrategia de EERR del Sistema Nacional de Salud en 2009, con una primera versión que fue aprobada por el Consejo Interterritorial del Sistema Nacional de Salud el 3 de junio. La primera evaluación, llevada a cabo por el Centro de Investigación del SNS (CISNS) en 2012, permitió valorar la situación de la estrategia y actualizar los objetivos planteados iniciales y emitir nuevas recomendaciones en función de nueva evidencia disponible.

En el informe de evaluación publicado en el año 2013, se exponen las conclusiones, según las cuales, en conjunto, la Estrategia de EERR del SNS se encuentra activa y en desarrollo en la mayoría de las CCAA. Así mismo, el informe destaca los siguientes logros sobre la implantación de la estrategia:

- El impulso para el desarrollo de un **registro nacional de EERR**.
- La **disponibilidad de inventarios de servicios y pruebas de diagnóstico prenatal**. Existen circuitos de derivación de gestantes con riesgo de EERR fetal y los profesionales los conocen. Se conocen los expertos en diagnóstico de laboratorio.

- **Mayor visibilidad y reconocimiento de las Enfermedades Raras** a través de la realización de campañas de sensibilización.
- **Disponibilidad de guías** de actuación, criterios diagnósticos, protocolos de seguimiento consensuados y catálogo de recursos completo y actualizado para la atención temprana a menores de 3 años.
- En **investigación**, se está impulsando los programas enmarcados dentro de la acción estratégica en Salud, desarrollando unidades de apoyo a la investigación clínico experimental o de diagnóstico avanzado, la acreditación de los Institutos de Investigación Sanitaria, el CIBERER, impulsando la creación de centros mixtos de investigación entre instituciones sanitarias públicas con un enfoque traslacional, así como de sistemas de aprovechamiento compartido de infraestructuras y el desarrollo de plataformas de servicios y unidades de apoyo a la investigación (biobancos, animalarios y otros) y fomentando la cooperación científica entre las instituciones públicas (hospitales, universidades, CSIC y otros OPIs), centros tecnológicos y empresas.
- En **formación**, acciones para profundizar en la noción y manejo de las EERR en postgrado y en formación continuada. Los profesionales sanitarios que atienden el embarazo y el parto están formados para prevenir las enfermedades endocrino-metabólicas en los recién nacidos.

Tras la evaluación la estrategia se renovó y se aprobó la **nueva estrategia nacional en el año 2014**. La Estrategia en EERR del SNS representa el consenso entre el Ministerio de Sanidad, Servicios Sociales e Igualdad, Ministerio de Economía y Competitividad, Comunidades Autónomas, asociaciones de pacientes y sociedades científicas.

La estrategia de 2014 planteaba siete líneas estratégicas de actuación para las EERR: información sobre EERR, prevención y detección precoz de EERR, atención sanitaria y sociosanitaria, impulso a la investigación, formación a profesionales y personas afectadas y sus familias. Dichas líneas estratégicas se despliegan en objetivos generales y específicos. El resumen de los principales datos de la Estrategia Nacional se presenta en la siguiente tabla.

Tabla 3. Información general sobre la estrategia en Enfermedades Raras del Sistema Nacional de Salud

Nombre del Plan	Estrategia en Enfermedades Raras del Sistema Nacional de Salud
Periodo	2014-
Objetivo general	Responder a 7 líneas estratégicas • Información sobre las enfermedades raras • Prevención y detección precoz • Atención sanitaria • Terapias • Atención sociosanitaria • Investigación • Formación

Objetivos específicos	• Habilitar la información sobre los recursos disponibles para la atención a las personas con EERR y sus familias • Obtener la información epidemiológica necesaria que permita el desarrollo de políticas sociales, sanitarias y de investigación. • Reducir la incidencia de aquellas enfermedades raras susceptibles de beneficiarse de programas de prevención primaria. • Mejorar el diagnóstico prenatal de las enfermedades raras. • Mejorar los programas de cribado neonatal de enfermedades raras en el SNS. • Mejorar el acceso a pruebas diagnósticas y al consejo genético. • Agilizar el diagnóstico de sospecha de enfermedad rara en el ámbito de la Atención Primaria. • Mejorar la atención sanitaria que reciben pacientes con una enfermedad rara, con el objetivo de que sea integral, continuada y coordinada entre los niveles asistenciales. • Potenciar la rehabilitación integral (física, sensorial y cognitiva) para las personas afectadas por una enfermedad rara, con el fin de optimizar, conservar y/o asegurar sus capacidades residuales. • Garantizar la atención psicológica a las personas afectadas de enfermedades raras y sus familiares • Garantizar la accesibilidad en tiempo y forma de los medicamentos huérfanos necesarios para el tratamiento de las enfermedades raras en todo el territorio nacional. • Potenciar la investigación y el desarrollo de medicamentos huérfanos y tratamiento de alta complejidad. • Fomentar el acceso seguro de las personas afectadas por enfermedades raras a terapias avanzadas. • Coordinar los distintos organismos e instituciones involucradas en la atención de las enfermedades raras para que las necesidades socio-económicas, laborales, educativas, de ocio y técnicas, tanto de las personas afectadas por una enfermedad rara como de la persona cuidadora sean adecuadamente atendidas. • Potenciar la integración social, para mejorar la calidad de vida de las personas afectadas por una enfermedad rara y sus familiares. • Fomentar las campañas de sensibilización hacia las enfermedades raras para profesionales de la salud, de la educación, del ámbito social y laboral y ciudadanía en general, contribuyendo a generar visibilidad y aumentar su reconocimiento. • Potenciar el apoyo al asociacionismo y voluntariado. • Garantizar la atención integral a menores de tres años con una enfermedad rara en situación de dependencia o en riesgo de padecerla.
------------------------------	---

	• Apoyar las iniciativas en la investigación epidemiológica, clínica, básica y traslacional sobre enfermedades raras. • Mantener y mejorar las estructuras y los instrumentos necesarios para el desarrollo de la investigación en enfermedades raras. • Aumentar el conocimiento sobre las enfermedades raras en la formación de grado de las carreras de ciencias de la salud y ciencias sociales. • Profundizar en la noción y manejo de las enfermedades raras en la formación de posgrado. • Fomentar la formación continuada relacionada con las enfermedades raras en la Atención Primaria y Atención Hospitalaria. • Realizar programas de formación dirigidos a asociaciones, a los familiares y/o persona cuidadora y a las personas afectadas en materia de cuidados y autocuidados, así como en prevención de las situaciones de dependencia.
--	--

Líneas de acción

La **Tabla A1** en el Anexo resume los objetivos y recomendaciones especificadas en la última Estrategia Nacional de EERR del SNS.

Por áreas, los objetivos del plan incluyen:

- Información, investigación y formación
 - Habilitar la información sobre los recursos disponibles para la atención a las personas con EERR y sus familias.
 - Obtener la información epidemiológica necesaria que permita el desarrollo de políticas sociales, sanitarias y de investigación.
 - Potenciar la investigación y el desarrollo de medicamentos huérfanos y tratamiento de alta complejidad.
 - Apoyar las iniciativas en la investigación epidemiológica, clínica, básica y traslacional sobre enfermedades raras.
 - Mantener y mejorar las estructuras y los instrumentos necesarios para el desarrollo de la investigación en enfermedades raras.
 - Aumentar el conocimiento sobre las enfermedades raras en la formación de grado de las carreras de ciencias de la salud y ciencias sociales.
 - Profundizar en la noción y manejo de las enfermedades raras en la formación de posgrado.
 - Fomentar la formación continuada relacionada con las enfermedades raras en la Atención Primaria y Atención Hospitalaria.
 - Realizar programas de formación dirigidos a asociaciones, a los familiares y/o persona cuidadora y a las personas afectadas en materia de cuidados y autocuidados, así como en prevención de las situaciones de dependencia

- Prevención y diagnóstico precoz
 - Reducir la incidencia de aquellas enfermedades raras susceptibles de beneficiarse de programas de prevención primaria.
 - Mejorar los programas de cribado neonatal de enfermedades raras en el SNS.
 - Mejorar el diagnóstico prenatal de las enfermedades raras.
 - Mejorar el acceso a pruebas diagnósticas y al consejo genético.
 - Agilizar el diagnóstico de sospecha de enfermedad rara en el ámbito de la Atención Primaria.
- Atención Sanitaria y tratamiento
 - Mejorar la atención sanitaria que reciben pacientes con una enfermedad rara, con el objetivo de que sea integral, continuada y coordinada entre los niveles asistenciales.
 - Potenciar la rehabilitación integral (física, sensorial y cognitiva) para las personas afectadas por una enfermedad rara, con el fin de optimizar, conservar y/o asegurar sus capacidades residuales.
 - Garantizar la atención psicológica a las personas afectadas de enfermedades raras y sus familiares
 - Garantizar la accesibilidad en tiempo y forma de los medicamentos huérfanos necesarios para el tratamiento de las enfermedades raras en todo el territorio nacional.
 - Fomentar el acceso seguro de las personas afectadas por enfermedades raras a terapias avanzadas.
 - Garantizar la atención integral a menores de tres años con una enfermedad rara en situación de dependencia o en riesgo de padecerla.
- Coordinación institucional y social
 - Coordinar los distintos organismos e instituciones involucradas en la atención de las enfermedades raras para que las necesidades socio-económicas, laborales, educativas, de ocio y técnicas, tanto de las personas afectadas por una enfermedad rara como de la persona cuidadora sean adecuadamente atendidas.
 - Potenciar la integración social, para mejorar la calidad de vida de las personas afectadas por una enfermedad rara y sus familiares.
 - Fomentar las campañas de sensibilización hacia las enfermedades raras para profesionales de la salud, de la educación, del ámbito social y laboral y ciudadanía en general, contribuyendo a generar visibilidad y aumentar su reconocimiento.
 - Potenciar el apoyo al asociacionismo y voluntariado.

Otra información relevante

De esta estrategia no existe un documento de evaluación publicado por el Ministerio de Sanidad. Existe un informe de situación, sin embargo, de las EERR en España publicado en el año 2022 [34]. Dicho informe ofrece información epidemiológica sobre las EERR en España, facilita información para orientar la planificación y gestión sanitaria y la evaluación de las actividades preventivas y asistenciales en el ámbito de las EERR, y provee los indicadores básicos sobre EERR que permitan la comparación entre las CCAA y con otros países.

Los puntos a destacar sobre el informe son:

- El informe recoge la información de 13 CCAA que han notificado sus datos al ReeR en 2022.
 - Once de trece CCAA declaran las 22 EERR acordadas y dos CCAA (La Rioja y Aragón) envían 19 y 16 enfermedades respectivamente.
 - Existen seis EERR para las que no se dispone de información en el total de las 13 CCAA declarantes. Son: Enfermedad de Fabry, Enfermedad de Gaucher, Enfermedad de Niemann Pick, Osteogénesis Imperfecta, Síndrome de Angelman, Síndrome de Beckwith Wiedemann.
- Con respecto al primer informe epidemiológico ReeR 2021/4, se ha ampliado el número de CCAA que:
 - comunican casos, gracias a la incorporación de Islas Baleares (previamente no pudo notificar casos por problemas técnicos).
 - comunican las 22 enfermedades acordadas (dos CCAA más han pasado a notificar la totalidad de enfermedades).
- En alguna CCAA no se han encontrado casos de personas afectadas por alguna de las 22 EERR identificadas en el conjunto de las CCAA.
 - Esto sucede en Navarra para la Enfermedad de Gaucher (se declaran 0 casos), en País Vasco para el Síndrome de Goodpasture y en Illes Balears para la Enfermedad de Niemann Pick y el Síndrome de Beckwith Wiedemann.
- Existe cierta heterogeneidad entre los casos notificados por las CC. AA., que viene determinada, entre otros aspectos, por los siguientes:
 - Número de EERR para las que cada RAER capta, valida y comunica casos al ReeR.
 - Fuentes de captación utilizadas por cada RAER (según su disponibilidad y accesibilidad).
 - Año a partir del cual cada RAER busca e identifica casos en sus fuentes de captación.

Esta heterogeneidad en la notificación de casos al ReeR, supone una limitación a la hora de establecer comparaciones entre CCAA y calcular indicadores a nivel nacional. Por tanto, aunque los criterios son uniformes y las estimaciones se irán estabilizando con la madurez del registro, este informe epidemiológico ReeR 2022 debe ser considerado y leído teniendo esto en cuenta.

- El informe ReeR 2022 representa un importante avance en el conocimiento de la situación epidemiológica de las enfermedades raras en España, aportando datos conjuntos del 76% de las CCAA, que engloban el 90% de la población española, y considerando definiciones homogéneas de casos para 22 entidades clínicas que representan 26 EERR clasificadas a nivel de trastorno.

Además, existe otro estudio, ENSERIO (Estudio sobre situación de Necesidades Sociosanitarias de las personas con Enfermedades Raras en España), que desde el año 2009 se edita, siendo la primera publicación que aglutina, cuantitativa y cualitativamente, la realidad de las personas que conviven con una enfermedad rara en España.

Entre otras, el estudio ENSERio ha permitido identificar las siguientes barreras:

- El tiempo de espera de un diagnóstico, cuya media alcanza los cinco años (y, en el 20% de los casos, supera los 10).
- La dificultad de acceso a tratamiento, ya que el 40% de los pacientes no dispone de tratamiento o, si lo dispone, no es el adecuado.
- Las dificultades económicas por las que pasan nuestras familias, destinando un 20% de la economía familiar a la patología.
- La falta de inclusión social, con más de un 75% de personas que afirmaban haberse sentido discriminadas por motivo de su enfermedad.
- La falta de especialización sanitaria, donde más del 45% de nosotros aseguraba no sentirse satisfecho con la atención recibida y un 55% de los casos que avisaba del desconocimiento del profesional.

Presupuesto

La ministra de Sanidad, Carolina Darias, anunció que el Proyecto de Ley de Presupuestos Generales del Estado 2023 tendría previsto destinar 70 millones de euros para pacientes con enfermedades raras, con especial atención a la Esclerosis Lateral Amiotrófica (ELA) [35].

Entre los proyectos a abordar gracias a esta partida presupuestaria, se encuentran el impulso a la red de centros, servicios, y unidades de referencia del Sistema Nacional de Salud (SNS), que, en la actualidad, cuenta en nuestro país con 7 CSUR designados para la atención de las enfermedades neuromusculares raras, como la ELA.

Principales agentes y asociaciones involucradas

Los principales agentes y asociaciones nacionales involucrados en el abordaje de las EERR se muestran en la **Tabla 4** a continuación.

Tabla 4. Principales stakeholders y asociaciones en el campo de las EERR a nivel Nacional.

Ministra de Sanidad del Gobierno de España	Carolina Darias San Sebastián
Grupo de Trabajo Estrategia Nacional de EERR	Francesc Palau Martínez. Coordinador Científico Andalucía: Rafael Camino León Aragón: Francisco Javier López Pisón Asturias (Principado): Mario Margolles Martins Balears (Islas): Eusebio Castaño Riera Canarias: Francisco José Hernández Díaz Cantabria: Luis Miguel Ruiz Ceballos Castilla-La Mancha: Javier Hernández Pascual Castilla y León: Ana Mª Álvarez Requejo Cataluña: Alex Guarga Rojas Comunidad Valenciana: Pablo Martínez Rodríguez Extremadura: Eva María Molinero San Antonio Galicia: Javier Ventosa Rial Madrid: Juan Carlos Ansede Cascudo Región de Murcia: Mª Teresa Martínez Ros Comunidad Foral de Navarra: Mª José Lasanta Sáez País Vasco: María Luisa Arteagoitia González La Rioja: José Antonio Oteo Revuelta Ceuta-Melilla: Mª Teresa García Ortiz
FEDER	Federación Española de EERR

Registro Estatal de Enfermedades Raras (ReeR)

Los registros sanitarios son una herramienta de incalculable valor en el caso de enfermedades de baja frecuencia dada la dispersión de la información y el grado de desconocimiento de las mismas. Su abordaje supone el conseguir datos relevantes y fiables que permitan hacer inferencias específicas sobre la población diana para plantear acciones de prevención, control o investigación en el ámbito de dichas enfermedades.

La Estrategia en EERR del Sistema Nacional de Salud, aprobada en 2009 y actualizada en 2014, recomendó desarrollar registros autonómicos de enfermedades raras (RAER) y uno estatal. El Registro Estatal de EERR (ReeR) se implementa en España desde el año 2015.

La vigilancia epidemiológica en EERR debe dar respuesta a las siguientes necesidades de información, según se indica en la Estrategia de EERR del SNS [2]:

- Conocer su frecuencia, distribución espacial, evolución temporal y otras características que faciliten su conocimiento
- Posibilitar estudios de disponibilidad, efectividad, eficiencia y acceso a los servicios sanitarios
- Conocer los recursos disponibles y necesarios
- Actuar como instrumento de soporte para la planificación y toma de decisiones

Los sistemas de información sobre EERR se llevan a cabo para alcanzar estos fines, tanto a nivel nacional como europeo, siendo uno de los instrumentos clave para organizar la vigilancia de estas enfermedades. Estos sistemas suponen la recogida sistematizada y archivo ordenado de datos de manera que sirvan de soporte para generar información relevante para el conocimiento de las EERR y la toma de decisiones en torno a las mismas. Han permitido realizar clasificaciones de las enfermedades, en base a diferentes criterios (prevalencia local, trascendencia socio-cultural, gravedad, etc.), utilizando los códigos internacionales de enfermedades. Las clasificaciones actualmente en uso son las siguientes:

1. Relación nominal de EERR ordenadas alfabéticamente.
2. Clasificación por niveles de las EERR, utilizando la CIE de la OMS: Se trata de un sistema empleado universalmente para la vigilancia epidemiológica de morbilidad, mortalidad y discapacidad. Su primer escalón tiene una gran sensibilidad lo que permite la detección y clasificación de cualquier patología. Está siendo utilizado como herramienta de trabajo básica en este momento, con variaciones específicas para cada país, por la Comunidad Autónoma de Andalucía y el IIER del Instituto de Salud Carlos III.

El Instituto de Investigación de Enfermedades Raras (IIER) del Instituto de Salud Carlos III en 2005 dio de alta en la Agencia de Protección de Datos Estatal el fichero “Registro de Enfermedades Raras y Banco de Muestras”. Este registro comenzó a estandarizar sus trabajos tomando como base el esfuerzo desarrollado en la red REpIER. Tras la adhesión del ISCIII al Consorcio Internacional de Investigación en EERR (IRDiRC) España dispone del proyecto denominado Red Nacional de Registros de Enfermedades Raras para la Investigación (SpainRDR- <https://spainrdr.isciii.es>), liderado por el IIER, perteneciente al ISCIII.

La Comunidades Autónomas están desarrollando sus registros poblacionales en EERR, habiéndose publicado las órdenes de creación de los mismos en Andalucía, Aragón, Asturias, Illes Balears, Canarias, Cantabria, Castilla La Mancha, Castilla y León, Extremadura, Navarra, Murcia, Comunidad Valenciana, País Vasco y La Rioja.

Resumen de las Estrategias Autonómicas de Enfermedades Raras

De entre todas las CCAA, solamente unas pocas disponen de una estrategia para el abordaje de las EERR. Estas son: Andalucía, Canarias, Castilla y León, Extremadura, Galicia, Madrid, Murcia y Navarra. Para el resto de CCAA, se identifican, únicamente, algunas acciones específicas para EERR en el Plan de Salud de la CCAA, pero no una estrategia específica para EERR. Se presenta su resumen a continuación.

Estrategia de Enfermedades Raras de Andalucía

Contexto epidemiológico de EERR en Andalucía

En la CCAA de Andalucía se dispone de un soporte para la realización del análisis epidemiológico de las enfermedades raras. Se parte de una lista de enfermedades raras consensuada, codificada a través de la Código Internacional de Enfermedades (CIE), clasificada por aparatos y que integra además las malformaciones congénitas y tumores malignos

raros. Se parte de una primera aproximación a su prevalencia a partir del estudio del conjunto mínimo básico de datos de Andalucía (CMBD), con las limitaciones ya conocidas para esta fuente.

Los siguientes datos son datos presentados por el último plan de atención a personas afectadas por EERR en Andalucía. Se trata de información del año 2007 [36]:

- Media anual de 23.495 casos de enfermedades raras registrados al alta hospitalaria, con una tasa de 31,73 casos por 10.000.
- Media anual entre 340 a 380 casos de enfermedades raras por malformación congénita por 10.000 nacidos vivos.
- 2.817 casos al año de tumores malignos raros (en menores de 1 año representan el 40% del total de tumores malignos en ese grupo de edad).
- Mortalidad media de 845 muertes al año y una tasa media anual de 11,6 fallecidos por 100.000 habitantes.
- Impacto de la mortalidad sobre las edades más tempranas, medida a través de los años potenciales de vida perdidos, indica que las enfermedades raras suponen un porcentaje considerable del total de APVP por todas las causas, mayor en mujeres (5,95%), que en hombres (3,50%), en el primer caso mayor que los APVP causados por enfermedades respiratorias, o digestivas o endocrinas. Una mejor aproximación a la incidencia y prevalencia de las enfermedades raras se obtendrá a partir de la futura historia de salud electrónica.

Resumen del Plan de Andalucía para EERR

La Tabla 5 presenta la información general del Plan de Atención a personas afectadas por EERR en la Comunidad Andaluza.

Tabla 5. Información general del Plan de Atención a personas afectadas por enfermedades raras de Andalucía

Nombre del Plan	Plan de Atención a personas afectadas por enfermedades raras de Andalucía 2008-2012
Periodo	Asegurar una adecuada planificación y gestión de los recursos sanitarios destinados a la atención de las personas con enfermedades raras y sus familias, de manera que pueda garantizarse su alta calidad y su accesibilidad en condiciones de equidad.
Objetivo general	Federación Española de EERR
Objetivos específicos	01. Aumentar el conocimiento epidemiológico sobre las enfermedades raras: Desarrollar un Registro de Enfermedades Raras vinculado a las unidades y servicios que atienden a estos pacientes, que permita incrementar el conocimiento sobre las características relacionadas con la historia natural de la enfermedad.

	02. Mejorar el acceso de las personas afectadas a una atención y cuidados seguros y de calidad: Se definen un conjunto de iniciativas a realizar por el conjunto del SSPA tendientes a ordenar la atención a las personas afectadas en aspectos de promoción, prevención, diagnóstico, tratamiento y rehabilitación. 03. Mejorar la gestión del conocimiento en enfermedades raras, la formación de los profesionales y fomentar la investigación: Todos los profesionales implicados en la atención a las EERR deben disponer de una formación adecuada, orientada a la adquisición y mantenimiento de competencias, entendidas como el conjunto de conocimientos, habilidades y actitudes precisas para el correcto desempeño de su actividad profesional en cada puesto de trabajo concreto. La formación debe alcanzar a un amplio colectivo de profesionales de distintas disciplinas y en diferentes niveles formativos. 04. Desarrollar información actualizada sobre enfermedades raras de interés para las personas afectadas, profesionales de la Salud y sociedad en general: Definir un plan de elaboración de Guías de Atención a las EERR priorizadas adaptadas a nuestro entorno y con actualización periódica de las mismas, con objeto de homogeneizar la actuación de los diferentes profesionales sanitarios. En su elaboración se contemplará: 05. Reconocer la especificidad de las enfermedades raras y abordarlas en su conjunto desde el sistema sanitario con una estrategia global, contando con la participación de las asociaciones de afectados.
--	---

Líneas de acción

Se detallan en la Tabla A2 en el Anexo las líneas de acción o recomendaciones para cada uno de los objetivos específicos (OE) del plan de EERR para Andalucía.

Los objetivos detallados del plan de EERR de esta comunidad, por áreas, incluyen:

- Información, investigación y formación
 - Aumentar el conocimiento epidemiológico sobre las enfermedades raras
 - Mejorar la gestión del conocimiento en enfermedades raras, la formación de los profesionales y fomentar la investigación
 - Desarrollar información actualizada sobre enfermedades raras de interés para las personas afectadas, profesionales de la Salud y sociedad en general
- Prevención y diagnóstico precoz
 - Acciones de promoción y prevención incorporando a programas de educación sexual y planificación familia, dirigidos a población adolescente, aspectos específicos sobre EERR
 - Identificar factores de riesgo genético, obstétrico o psicosocial en personas en edad fértil
 - Identificar signos de alerta de EERR en la población infantil
 - Favorecer el diagnóstico precoz de las enfermedades raras

- Atención sanitaria y tratamiento
 - Mejorar el acceso de las personas afectadas a una atención y cuidados seguros y de calidad
 - Coordinación institucional y social
 - Reconocer la especificidad de las enfermedades raras y abordarlas en su conjunto desde el sistema sanitario con una estrategia global, contando con la participación de las asociaciones de afectados

Otra información relevante

Andalucía dispone de un Registro de EERR desde 2010. Su objetivo es mantener un censo actualizado y fiable de pacientes que padezcan una EERR. El registro es útil para ahondar en la clasificación y codificación de las enfermedades raras, conocer aspectos detallados de cada enfermedad, facilitar la investigación y disponer de datos concretos para definir políticas de Salud Pública. El registro es gestionado por la Dirección General de Calidad, Investigación y Gestión del Conocimiento. Los datos que se publican de manera agregada proceden de los sistemas de información disponibles en el SSPA. El listado completo de EERR con sus códigos CIE-9 asociados se puede consultar en la página web de la junta de Andalucía¹.

Además, Andalucía dispone de unidades de referencia, designadas por la Dirección General de Asistencia Sanitaria y Resultados en Salud o por la Dirección Gerencia del Servicio Andaluz de Salud (SAS). Se resumen en la **Tabla 6** a continuación.

Tabla 6. Unidades de referencia en EERR en Andalucía

Unidades de Referencia	Instalación	Guías
Unidades de Referencia de Andalucía para Enfermedades Raras en el marco del PAPER Unidad de Referencia de Fibrosis Quística	• Andalucía Oriental: Unidad de Fibrosis Quística del Hospital Regional Universitario de Málaga. • Andalucía Occidental: Unidad de Fibrosis Quística del Hospital Universitario Virgen del Rocío.	• Guía Asistencial Fibrosis quística
Unidad de Referencia de Porfirias	• Unidad de Referencia de Porfirias	• Guía Asistencial Porfirias
Unidad de Referencia de Esclerosis Lateral Amiotrófica (ELA)	• Unidad de ELA de la Unidad de Gestión Clínica Multicéntrica de Neurología de los Hospitales Virgen Macarena y Virgen del Rocío.	• Guía Asistencial ELA

Unidad de Referencia de Extrofia Vesical y Epispadias	Unidad Andaluza de Extrofia Vesical y Epispadias del Hospital Universitario Virgen del Rocío.	No se dispone de guía
Unidad Andaluza de Extrofia Vesical y Epispadias del Hospital Universitario Virgen del Rocío.	- Unidad de Disfonía Espasmódica del Hospital Universitario Puerta del Mar. - Unidad de Disfonía Espasmódica del Hospital Universitario Virgen Macarena.	No se dispone de guía

El Plan de Atención a Personas Afectadas por EERR , considera el Trabajo Social Sanitario de manera transversal, en todos los niveles sanitarios y en colaboración con espacios no sanitarios. Se ha elaborado de un documento marco donde se definen las actividades de profesionales de Trabajo Social del Sistema Sanitario Público de Andalucía en el ámbito de las EERR . El objetivo general de este documento marco es promover actuaciones para fomentar la recuperación de la trayectoria vital de las personas afectadas, sensibilizar a personas, comunidades e instituciones en relación con las enfermedades raras y mejorar las competencias de las personas en la toma de decisiones sobre su salud y calidad de vida [37].

Presupuesto

El Gobierno de Andalucía destina un millón de euros a la investigación de las enfermedades raras según la FEDER [38].

Principales agentes decisores y asociaciones involucradas

La **Tabla 7** a continuación recoge los principales agentes y asociaciones involucrados en el abordaje de las EERR en la comunidad de Andalucía.

Tabla 7. Principales stakeholders en el campo de las EERR de Andalucía

Consejero de Sanidad del Gobierno de Andalucía	Catalina García Carrasco
Director del Servicio Andaluz de Salud	Diego Agustín Vargas Ortega
Coordinadores de la Estrategia	Antonio González-Meneses López
Asociaciones en Andalucía	FEDER Sevilla

¹Consultar el listado de EERR identificadas y registradas en Andalucía:

<https://www.juntadeandalucia.es/organismos/saludyconsumo/areas/salud-vida/adulta/paginas/er-listado-enfermedades.html>

Estrategia de Enfermedades Raras de Canarias

Contexto epidemiológico de EERR en Canarias

Se estima que el número de personas que podrían tener una enfermedad rara en Canarias estaría comprendido entre 76.158 y 128.381, considerando un rango de prevalencia entre 3,5% y 5,9%. Al analizar los diagnósticos codificados en la historia clínica electrónica Drago AP, a diciembre de 2019, se obtiene un total de 74.428 casos que corresponderían a posibles diagnósticos de enfermedades poco frecuentes, de los que el 56,7% afectarían a mujeres resto a hombres. No obstante, debido a que algunos de estos códigos no son específicos para EERR y a la sobreestimación presumible de esta fuente de información en relación con las patologías registradas, el porcentaje inferior al 3,5% parece indicar que existe un volumen significativo de pacientes que tiene una enfermedad rara pero que aún no le ha sido diagnosticada.

Respecto a los datos publicados en el Informe ReeR 2021, el número de casos notificados al Registro Estatal, correspondientes al período 2010 – 2018, fue de 801 (sin tener en cuenta los duplicados con otras CCAA) siendo la Esclerosis Lateral Amiotrófica, la Hemofilia A y la Fibrosis Quística las que presentaron una frecuencia más alta en Canarias.

En el año 2019, según el número de casos registrados en la historia clínica de Atención Primaria murieron en Canarias 1.141 personas con enfermedades poco frecuentes, lo que supone el 7,2% del total de defunciones en ese año en el Archipiélago. El número de casos que fallecieron durante el período comprendido entre el 1 de enero de 2010 y el 31 de diciembre de 2018 fue de 286 (35,7%), correspondiendo el mayor porcentaje de fallecimientos a la Esclerosis Lateral Amiotrófica (77,3%) de acuerdo con los datos comunicados por el Registro de Enfermedades Raras de Canarias al Registro Estatal.

Resumen del Plan de Canarias para EERR

A nivel estatal y autonómico, en Canarias, se ha desarrollado un amplio marco normativo que favorece la atención de las personas con enfermedades poco frecuentes en diferentes ámbitos, tales como, el sanitario, el social, el educativo y el laboral, entre otros. El Gobierno de Canarias es consciente de la necesidad de abordar la mejora de la atención de las personas con enfermedades poco frecuentes en Canarias, por lo que a través del Servicio Canario de la Salud (SCS) impulsa el desarrollo de la Estrategia resumida en este documento. Para proporcionar una atención integral y de calidad al paciente y sus familiares la Estrategia prevé avanzar en la coordinación con otras áreas de la administración pública como servicios sociales, educación y trabajo. Por su parte, una vez que el desarrollo de la Estrategia ya estaba en marcha, el Parlamento de Canarias aprueba en marzo de 2021 una resolución en la que insta al Gobierno de Canarias a elaborar en el plazo de un año la Estrategia de Enfermedades Raras, reafirmando el compromiso ya adquirido por el Servicio Canario de Salud (SCS).

En la elaboración de la Estrategia de Enfermedades Raras de Canarias han participado profesionales de la salud de diferentes perfiles y niveles asistenciales, responsables de los servicios centrales del SCS, y representantes de las asociaciones de pacientes, a través de la Federación Española de Enfermedades Raras (FEDER) y del Grupo de Enfermedades Raras de Canarias (GERCAN).

La información principal en relación a la Estrategia en Canarias para abordar la problemática de las EERR, sus objetivos generales y específicos, se resume en la **Tabla 8** a continuación.

Tabla 8. Información general de la Estrategia de EERR de Canarias.

Nombre del Plan	Estrategia de Enfermedades Raras de Canarias 2022-2026
Periodo	2022-2026
Objetivo general	Garantizar el abordaje integral de las personas con diagnóstico o sospecha de enfermedad rara, permitiendo el acceso en condiciones de equidad a una atención coordinada que favorezca el diagnóstico precoz, así como la disponibilidad de los tratamientos dentro de la comunidad autónoma de Canarias, y con respecto a otras CCAA para asegurar la calidad de vida de los pacientes y sus familias, a la vez que se promueve la mejora de su conocimiento e investigación.
Objetivos específicos	1. Modelo organizativo y de coordinación: Favorecer el diagnóstico precoz, la atención integral y la continuidad asistencial del paciente afecto de una enfermedad rara, protocolizando la coordinación entre los diferentes servicios, unidades asistenciales e instituciones implicadas. 2. Acceso a tecnología, en especial diagnóstica: Asegurar el acceso de los pacientes a la tecnología de diagnóstico genético, garantizando anterior y posteriormente el adecuado asesoramiento, tanto al paciente como a sus familiares, así como facilitar igualmente los medios diagnósticos para aquellos pacientes con enfermedades poco frecuentes sin base hereditaria conocida. 3. Atención a la Discapacidad: Favorecer la cobertura de las necesidades que pueden presentar las personas con enfermedades poco frecuentes con relación a la discapacidad. 4. Tratamientos: Mejorar el acceso y la información de las personas diagnosticadas con una enfermedad rara sobre las diferentes opciones terapéuticas existentes, en el ámbito farmacológico, de las terapias avanzadas y/o de la rehabilitación, garantizando, del mismo modo, el acceso a los profesionales sanitarios a las herramientas terapéuticas precisas para el tratamiento de estos pacientes. 5. Registro de EERR: Mejorar el sistema de registro de enfermedades raras en Canarias de personas con diagnóstico confirmado, favoreciendo la recogida de datos en la Historia Clínica, así como la actualización permanente del Registro autonómico a partir de diferentes fuentes de información clínica o sociosanitaria. 6. Información y conocimiento: Favorecer la mejora del conocimiento de la población en general sobre las enfermedades raras aprovechando las oportunidades que ofrecen las nuevas tecnologías. 7. Formación a profesionales: Fomentar la investigación en torno a las enfermedades raras, mediante el incremento de la financiación en investigación e incremento de infraestructuras (personal y material).

Líneas de acción

El desarrollo estratégico permite articular la Estrategia de Enfermedades Raras de Canarias en 7 grandes líneas estratégicas, que a su vez se desarrollan en 16 proyectos y 64 medidas. El detalle de los proyectos y medidas asociadas a cada línea se presenta en la Tabla A3 del Anexo de este documento.

Los objetivos detallados, por áreas, para EERR en la comunidad de Canarias, incluyen:

- Información, formación e investigación
 - Registro de Enfermedades Raras de la Comunidad Autónoma de Canarias.
 - Adaptación de los sistemas de información a la especificidad de las enfermedades raras.
 - Apoyo formativo al paciente y la familia.
 - Formación y sensibilización de los profesionales.
 - Fomentar la investigación
- Prevención y diagnóstico precoz
 - Prevención primaria preconcepcional y durante el embarazo
 - Detección temprana y diagnóstico
 - Fortalecimiento de las unidades de genética clínica de referencia y consultas especializada en enfermedades raras.
- Atención sanitaria y tratamiento
 - Mejorar la atención de las personas con enfermedades poco frecuentes a partir de la dotación de unidades de referencia, generación de grupos de trabajo, y una mejor definición de los circuitos asistenciales de pacientes con estas enfermedades.
 - Mejorar la atención del paciente pediátrico
 - Promoción de la humanización en la atención a las enfermedades raras.
 - Accesos a medicamentos y otros productos sanitarios.
 - Tratamientos de rehabilitación y otros tratamientos complementarios.
- Coordinación institucional y social
 - Coordinación con otros sistemas de protección social para garantizar el abordaje integral de las personas con enfermedades poco frecuentes.
 - Potenciación del papel de las asociaciones de pacientes y el apoyo social.
 - Sensibilización de la población general en relación con las enfermedades raras.

Otra información relevante

En Canarias existen 2 unidades específicas de atención a personas con enfermedades poco frecuentes, una en cada una de las islas capitalinas:

- Unidad de enfermedades raras del CHUIMI de Las Palmas de Gran Canaria dispone desde hace más de 6 años de una consulta de enfermedades raras la cual es gestionada

por el servicio de Medicina Interna. Desde esta consulta se atienden todos aquellos casos que son derivados tanto por el servicio de Pediatría y Medicina Interna, como de cualquier otra especialidad con sospecha o diagnóstico de enfermedad rara, a la vez que lleva a cabo la coordinación con otras especialidades para un abordaje multidisciplinar de estas enfermedades

- Unidad de enfermedades raras del HUNSC de Santa Cruz de Tenerife ha desarrollado un modelo de gestión de la atención a pacientes con enfermedades poco frecuentes en el que, a través de un comité multidisciplinar, se llevan a cabo sesiones clínicas para valorar los casos que les derivan las diferentes especialidades médicas. El Hospital Universitario Nuestra Señora de Candelaria dispone de un comité multidisciplinar de especialistas para el registro de EERR de su área asistencial.

En el año 2020, ambas unidades de enfermedades raras (CHUIMI y HUNSC) se constituyen como unidades de referencia provincial en Canarias. Actualmente, los pacientes con enfermedades raras de las islas no capitalinas son atendidos en las consultas locales de Medicina Interna y del resto de especialidades, siendo posteriormente derivados a los hospitales de referencia provinciales de las islas capitalinas si lo precisan.

Presupuesto

El SCS dispone de una ficha financiera de 23 millones para el desarrollo de la Estrategia entre 2023 y 2026 [39].

Principales agentes decisores y asociaciones involucradas

La Tabla 9 a continuación recoge los principales agentes y asociaciones involucrados en el abordaje de las EERR en las Islas Canarias.

Tabla 9. Principales stakeholders en el campo de las EERR en las Islas Canarias.

Consejero de Sanidad del Gobierno de Canarias	Blas Trujillo
Directora del Servicio Canario de Salud	Elizabeth Hernández
Coordinadores de la Estrategia	Francisco Javier Alfonso López Mª Teresa Flórez - Estrada Fernández
Asociaciones en Canarias	ARPCC Asociación de Afectados por Retinosis Pigmentaria de la Comunidad Canaria ASENECAN Asociación de Enfermedades Neuromusculares de Canarias

Estrategia de Enfermedades Raras de Castilla y León

Contexto epidemiológico de EERR en Castilla y León

Entre 83.400 y 141.700 personas tienen una EERR en Castilla y León [3]. El Registro de Enfermedades Raras de Castilla y León (RERCyL) constituye la principal fuente de información relativa a los casos de EERR en Castilla y León. Los datos de RERCyL se obtienen

en un 54,1% de los casos del Conjunto Mínimo de Base de Datos (CMBD) de hospitales públicos y privados, mientras que el 44,5% proviene de la historia clínica electrónica de atención primaria (MedoraCyL). El resto de los datos se obtienen a través de: el Registro de enfermedad renal crónica y trasplante de Castilla y León; el Programa de detección precoz de enfermedades congénitas/cribado neonatal; las Bases de datos de Medicamentos Huérfanos; el Registro de mortalidad; la unidad DiERCyL y el Registro Estatal de Enfermedades Raras (ReeR).

A finales del año 2021, RERCyL contaba con un total de 319.956 casos registrados, correspondientes a 262.928 pacientes, de los cuales 196.353 estaban vivos, lo que supone un 74,7% del total de personas registradas. De ellos, el 54,0% (105.949) eran mujeres y el 46,0% (90.404) hombres. Asimismo, su distribución por tramos de edad refleja que el 27,1% de los casos se concentran en personas que tienen entre 75 y más años, seguido por el 21,4% correspondiente al tramo de edad de entre 60 a 74 años.

La EERR más prevalente en los hombres es la Hemofilia A, con una tasa de 1,9 casos por 10.000 varones y en las mujeres el Síndrome de Turner con una tasa de 1,1 casos por 10.000 mujeres. Se considera que la tasa de prevalencia de Hemofilia A en la población general está en el rango de prevalencia establecido por Orphanet, si no se consideraran a las mujeres portadoras con síntomas. En cambio, el Síndrome de Turner que es una enfermedad exclusivamente femenina, se estima que puede existir infradiagnóstico en Castilla y León puesto que su tasa de prevalencia global es inferior a la contemplada por Orphanet.

Resumen del Plan de Castilla y León para EERR

El PIERCyL es el resultado de la alianza entre la Gerencia Regional de Salud (Sanidad de Castilla y León - SACyL), el Instituto de Investigación Biomédica de Salamanca (IBSAL) y la Federación Española de Enfermedades Raras (FEDER), en su compromiso común de establecer una estrategia que ayude a mejorar la atención de las personas con EERR y sin diagnóstico (ER-SD) y de sus familiares en Castilla y León. Asimismo, ha sido fundamental la implicación de la Consejería de Educación, la Consejería de Familia e Igualdad de Oportunidades y la Consejería de Industria, Comercio y Empleo, contribuyendo así al desarrollo de un abordaje integral de las necesidades de las personas con EERR-SD.

La Junta de Castilla y León es consciente de la necesidad de continuar mejorando el abordaje de las EERR en Castilla y León. Fruto de este compromiso, nace el Plan Integral de Enfermedades Raras de Castilla y León (PIERCyL), que se alinea con el planteamiento de la Estrategia en Enfermedades Raras del Sistema Nacional de Salud, estructurándose las mismas 7 líneas estratégicas, las cuales a su vez se desarrollan a través de 25 proyectos y 71 acciones.

En la elaboración del PIERCyL se ha tenido en cuenta el enfoque de género.

Para favorecer la implantación y el seguimiento del PIERCyL se ha definido una estructura organizativa que permita articular la implementación y puesta en marcha de cada uno

de los proyectos definidos. Asimismo, se ha establecido un cronograma que contempla la priorización temporal asignada a cada uno de los proyectos, junto con un cuadro de indicadores que permitirá medir el impacto de cada proyecto una vez que haya sido implementado [40].

Tabla 10. Información general de la Estrategia de EERR de Castilla y León.

Nombre del Plan	Plan Integral de Enfermedades Raras de Castilla y León - PIERCyL
Periodo	2023-2027
Objetivo general	Promover el desarrollo de un modelo coordinado de atención integral que garantice el acceso en tiempo y forma, en condiciones de equidad, a las personas con EERR-SD y sus familias, mediante una gestión eficaz, efectiva y eficiente de los recursos, para reducir la morbilidad y dar cobertura a las necesidades específicas para la mejora de su calidad de vida.
Objetivos específicos	1. SSII y Registro Potenciar el desarrollo de los sistemas de información en el ámbito de las EERR fortaleciendo el Registro de EERR de Castilla y León ya existente y favorecer la dotación de sistemas de codificación específicos para estas enfermedades y de algoritmos y reglas de decisión que faciliten su detección e identificación. 2. Prevención y diagnóstico precoz Promover actividades de prevención y reducir los tiempos diagnósticos para favorecer el diagnóstico precoz, mediante la protocolización de pruebas diagnósticas y favoreciendo el acceso al asesoramiento genético. 3. Modelo de atención Integral Avanzar en el abordaje integral de las personas con EERR-SD con un enfoque de medicina personalizada de precisión y promoviendo una estructura en red mediante Unidades, Nodos Asistenciales de Referencia (NAR) y Equipos Multidisciplinares de Referencia (EMR), que permita ordenar los circuitos de atención garantizando una atención multidisciplinar y continuada, y que tenga en cuenta las necesidades de coordinación entre el ámbito sanitario y otros sectores para favorecer el acceso a los recursos sociosanitarios, educativos y laborales, así como la idoneidad de los mismos y todo ello en condiciones de equidad. 4. Atención centrada en las personas con EERR-SD y sus familias Promover una atención desde una perspectiva humana y centrada en las personas con Enfermedades Raras y Sin Diagnóstico (ER-SD) y sus familiares, que disminuya los desplazamientos y garantice la continuidad asistencial atendiendo a las particularidades demográficas y geográficas de la autonomía, teniendo presente sus necesidades y favoreciendo la cobertura de las mismas a través de estructuras de apoyo. 5. Tratamientos Facilitar el acceso, en condiciones de equidad, a los tratamientos específicos en EERR y productos sanitarios, atendiendo a las particularidades demográficas y geográficas de la autonomía.

	6. Investigación Fomentar el desarrollo de las actividades de investigación en EERR de forma planificada y facilitar la colaboración en red a nivel regional para la identificación de estrategias comunes que beneficien a los pacientes, así como con otras estructuras y grupos de investigación de ámbito nacional e internacional. 7. Información y formación Favorecer la mejora del conocimiento de las EERR, mediante la difusión de información actualizada y el desarrollo de acciones formativas continuadas orientadas tanto a los y las profesionales, como a las personas con EERR-SD, sus familias, y otros organismos implicados.
--	---

Líneas de acción

Se recoge, en la **Tabla A4** del Anexo a este documento de forma resumida para cada línea estratégica los proyectos y acciones que se han considerado para su desarrollo. El detalle de cada una de las líneas y sus proyectos asociados se encuentra en el documento del plan publicado [40].

Por áreas, los objetivos incluyen:

- Información, investigación y formación
 - Favorecer el desarrollo de la actividad del RERCyL
 - Impulsar la mejora de los SSII en el ámbito de las EERR
 - Herramienta interactiva e información para los y las profesionales
 - Mejorar la información a los pacientes, los familiares, las asociaciones y la sociedad en su conjunto.
 - Impulsar la investigación en EERR
 - Favorecer la difusión de información sobre investigación, desarrollo e innovación en EERR
 - Promover la innovación en el ámbito de las EERR
 - Favorecer la formación continua en EERR en el ámbito sanitario
 - Favorecer la formación en EERR con carácter interinstitucional
 - Favorecer la formación de los pacientes, familiares y asociaciones
- Prevención y diagnóstico precoz
 - Favorecer la prevención en EERR mediante protocolos y programas en casos de sospecha de EERR
 - Aumentar la capacidad resolutoria de AP
 - Mejorar el diagnóstico precoz
 - Potenciar el diagnóstico y el asesoramiento genético y otras pruebas complementarias
- Atención Sanitaria y tratamiento
 - Potenciar el modelo autonómico de la atención a las EERR-SD en pediatría
 - Avanzar en la implementación del modelo de la atención a las EERR-SD en adultos

- Afianzar el modelo de atención a las EERR-SD en las áreas de salud
- Favorecer la humanización y la atención centrada en la persona
- Facilitar el desarrollo de intervenciones complementarias
- Mejorar el acceso a los medicamentos huérfanos necesarios para el tratamiento de las EERR
- Favorecer la prescripción y uso adecuado de medicamentos
- Coordinación institucional y social
 - Coordinación interinstitucional para la atención a las personas con EE-RR-SD
 - Avanzar en la mejora de procedimientos y prestaciones de servicios sociales en el ámbito de las EERR
 - Favorecer la integración de las personas con EERR-SD en los centros educativos (infancia/jóvenes)
 - Integración laboral de las personas con EERR-SD
 - Favorecer un marco de colaboración con las asociaciones de pacientes.

Otra información relevante

En el año 2014 se crea el Registro Poblacional de Enfermedades Raras de Castilla y León (RERCyL) [41,42] como un sistema especial de información epidemiológica para la recogida de datos y la clasificación de los casos de las enfermedades raras de la población residente y/o que recibe asistencia sanitaria en Castilla y León. Entre los fines del RERCyL está el mantenimiento de un censo actualizado de personas con EERR, así como conocer la incidencia y la prevalencia de las EERR en Castilla y León.

Presupuesto y financiación

El Plan Integral de EERR de Castilla y León (PIERCYL) 2023-2027 se presentó el 10 de marzo de 2023 y hasta el 2027 cuenta con un presupuesto de 6,3 millones de euros.

Principales agentes decisores y asociaciones involucradas

La **Tabla 11** a continuación recoge los principales agentes y asociaciones involucrados en el abordaje de las EERR en la comunidad de Castilla y León.

Tabla 11. Agentes decisores clave y asociaciones en el ámbito de EERR en Castilla y León

Stakeholders/Asociaciones	Nombre
Consejero de Sanidad de Castilla y León	Alejandro Vázquez Ramos
Unidad Central del Registro de enfermedades raras de Castilla y León	José Manuel Guinaldo Muñoz, Técnico Facultativo Servicio de Información de Salud Pública M^a Inmaculada Garrachón Pastor, Responsable Desarrollo y M, Servicio de informática Aurora Plaza Bermejo, Técnico Funcional Aplicaciones, Servicio de informática Ana Ordax Diez, Estadística, Servicio de Información de Salud Pública Rufino Álamo Sanz, Jefe de Servicio de Información de Salud Pública
Asociaciones de pacientes	Asociación Castellano Leonesa Contra la Fibrosis Quística Asociación Comunidad Española de Pacientes con Mieloma Múltiple – CEMMP Asociación Corriendo con el Corazón por Hugo Asociación de apoyo a las familias de personas con EERR y sin diagnosticar – AFERD Asociación de Ataxias de Castilla y León - ASATCAL (miembro de la Asociación de Ataxias de España FEDAES) Asociación de Ayuda a la Dependencia y Enfermedades Raras de Castilla y León Asociación de Enfermedades Raras con Epilepsia desde la Infancia - AEREI Asociación de Enfermedades Raras de Castilla y León - AERSCYL Asociación de Enfermedades Raras de León ADERLE Asociación de Enfermos Autoinmunes y vasculitis de Castilla y León – EAVACyL Asociación de Enfermos de Crohn y Colitis Ulcerosa de Burgos – ACCU Asociación de Esclerosis Lateral Amiotrófica de Castilla y León – ELACyL Asociación de Hemofilia de Burgos Asociación de Padres y Tutores de Personas con Parálisis Cerebral y Discapacidades afines de Segovia - ASPACE Segovia Asociación Española de Enfermos y Familiares de la Enfermedad de Gaucher – AEEFEG Asociación Española del Pénfigo, Penfigoide y otras enfermedades vesiculoampollosas – AEPPEVA Asociación Española del Síndrome CDG – AESCDG Asociación Leonesa de Enfermedades Raras y Sin Diagnóstico – ALER Asociación Leonesa de Hemofilia Asociación Leonesa de Lupus y Síndrome Antifosfolípido – ALELYSA Asociación Nacional de Enfermos de Sarcoidosis ANES Asociación Corea de Huntington de Castilla y León ACHCyL Asociación Retina Castilla y León – RECYL

Asociaciones de pacientes	Asociación Síndrome de Peutz Jeghers – ASPI Asociación Síndrome de Turner Alejandra Salamanca - ASTAS CyL Asociación Síndrome X Frágil de Castilla y León Asociación Vallisoletana y Palentina de Hemofilia El puente salud mental Valladolid Observatorio Nacional de Enfermedades Raras Oculares – ONERO Síndrome de Stevens-Johnson
---------------------------	--

Fuente: FEDER y Servicio de Información sobre Discapacidad

Estrategia de Enfermedades Raras de Extremadura

Contexto epidemiológico de EERR en Extremadura

Desde el año 2004 Extremadura cuenta con un Sistema de Información sobre Enfermedades Raras (SIER) cuyo objetivo básico es valorar la dimensión de estas enfermedades mediante el conocimiento de su incidencia y prevalencia.

Desde el comienzo del funcionamiento del Sistema de información sobre enfermedades raras de Extremadura en 2004, se han incorporados al registro un total de 28.396 posibles casos de enfermedades raras. De ellos, se han descartado un total de 666 casos que no cumplen condiciones para ser considerados como enfermedad rara. Del resto, 12.343 casos corresponden a personas de las que a fecha 31 de diciembre de 2018 consta que habían fallecido o que se han trasladado a otra comunidad autónoma, por lo que el número de casos prevalentes a 31/12/2018 era de 15.387 casos. Dado que en una misma persona pueden darse más de una EERR, esos 15.387 casos corresponden a un total de 13.676 personas, en el 90 % de las cuales sólo consta una única EERR, figurando con dos o más enfermedades el resto, llegando a figurar hasta 9 enfermedades distintas en una persona.

Con respecto al sexo, hay una mayor presencia de mujeres, que suponen el 52 % del total de casos prevalentes, presentando también una tasa de prevalencia mayor, de 149 casos por cada diez mil mujeres, frente a 127 casos por cada diez mil hombres. En el 3 % de los casos prevalentes no se especifica sexo.

En cuanto a la edad, tanto en hombres como en mujeres el mayor número de casos se dan en las edades de los extremos de la vida, en los menores de 5 años y a partir de los 65 años (tablas 4); el mismo patrón se repite en los valores de prevalencia.

Según la clasificación internacional de enfermedades, en su 10ª versión (CIE10) actualizada en 2018, el mayor número de casos corresponden al grupo de “malformaciones congénitas, deformidades y anomalías cromosómicas”, suponiendo la tercera parte del total de casos prevalentes, el 33%, seguida de las del grupo “enfermedades de la sangre y órganos hematopoyéticos y ciertos trastornos que afectan al mecanismo inmunológico”, al que corresponde el 14 % de los casos, y de las del grupo “enfermedades del aparato circulatorio”,

que suponen el 10 % del total de casos prevalentes el mismo patrón se repite en mujeres y hombres por separado.

Actualmente se está trabajando para codificar los casos por determinar. Las actualizaciones se irán reflejando en la página Web .

Resumen del Plan de Extremadura para EERR

La Consejería de Sanidad y Políticas Sociales, elaboró este Plan Integral de Enfermedades Raras de Extremadura 2019-2023, dando continuidad al anterior Plan, con el fin de seguir mejorando la calidad de vida de las personas afectadas, y asegurar una adecuada gestión de los recursos sociosanitarios que garanticen la accesibilidad, la calidad y la equidad de la atención a las personas afectadas y sus familiares.

El Plan es el resultado del trabajo consensuado de un numeroso grupo de profesionales comprometidos con la atención multidisciplinar a las enfermedades poco frecuentes y procedentes de distintos ámbitos, destacando el sanitario, social, educativo y, por supuesto del movimiento asociativo. Todos ellos, en base a su experiencia y conocimientos científicos, han planteado los objetivos a llevar a cabo, con el fin de dar las mejores soluciones eficaces y efectivas.

La información principal en relación a la Estrategia en Extremadura para abordar la problemática de las EERR, sus objetivos generales y específicos, se resume en la **Tabla 12**.

Tabla 12. Información general de la Estrategia de EERR de Extremadura.

Nombre del Plan	Plan Integral de Enfermedades Raras de Extremadura 2019-2023
Periodo	2019-2023
Objetivo general	Reducir la morbilidad atribuible a las enfermedades raras o poco frecuentes en la población extremeña y asegurar una adecuada gestión de los recursos sociosanitarios al objeto de garantizar la accesibilidad, la calidad y la equidad de la atención a las personas afectadas y sus familiares.
Objetivos específicos	Área de información sobre las enfermedades raras Objetivo 1. Proporcionar información sobre enfermedades raras y recursos disponibles a personas afectadas y familiares, a profesionales de los diferentes ámbitos implicados, y a la población general. Objetivo 2. Potenciar la coordinación entre los distintos niveles de atención a nivel autonómico, estatal e internacional para informar sobre los recursos disponibles en enfermedades raras. Área de prevención primaria y detección precoz Objetivo 3. Desarrollar estrategias de prevención primaria dirigidas a reducir la incidencia de enfermedades raras. Objetivo 4. Detectar precozmente los casos de enfermedades raras, con criterios de equidad y accesibilidad. Área de sistemas de información Objetivo 5. Incrementar el conocimiento epidemiológico sobre las enfermedades raras en Extremadura. Área de atención sanitaria integral Objetivo 6. Garantizar la asistencia sanitaria de las personas con enfermedades raras favoreciendo la continuidad en la atención y la accesibilidad a los recursos necesarios. Objetivo 7. Estructurar una red integrada que permita extender la atención específica a las enfermedades raras en la Comunidad Autónoma de Extremadura. Objetivo 8. Potenciar la humanización en la asistencia sanitaria integral a pacientes con enfermedades raras y familiares. Área de tratamientos Objetivo 9. Garantizar la accesibilidad en tiempo y forma de los medicamentos huérfanos necesarios para el tratamiento de las enfermedades raras en todo el territorio nacional, así como productos sanitarios, coadyuvantes, material de cura, dispositivos médicos y productos dietoterapéuticos a las personas afectadas por una enfermedad rara. Objetivo 10. Potenciar la investigación y desarrollo de medicamentos huérfanos y tratamientos de alta complejidad. Área de atención integral. Ámbito educativo y social Objetivo 11. Facilitar, agilizar y normalizar el proceso de escolarización del alumnado con enfermedad rara.

	Objetivo 12. Informar, formar y sensibilizar a la comunidad educativa sobre las enfermedades raras al objeto de acercar la problemática de las mismas al contexto educativo y lograr la inclusión de menores con enfermedad rara durante la etapa escolar y su normalización social, incorporando nuevos conocimientos y replanteando creencias y miedos. Objetivo 13. Mejorar la accesibilidad en los procesos de reconocimiento del grado de discapacidad y de dependencia en los casos de personas afectadas por enfermedad rara. Objetivo 14. Mejorar la cobertura de servicios orientados a la integración en la comunidad, al aumento de la autonomía personal y el soporte de la red familiar y social de personas afectadas por enfermedad rara en situación de dependencia. Área de formación Objetivo 15. Impulsar la formación en enfermedades raras de profesionales y personas implicadas en la atención de las mismas Área de investigación Objetivo 16. Impulsar y difundir la investigación sobre enfermedades raras.
--	--

Líneas de acción

El detalle de los proyectos y medidas asociadas a cada línea se presenta en la Tabla A4 del Anexo de este documento.

Por áreas, los objetivos incluyen:

- Información, investigación y formación
 - Proporcionar información sobre EERR y recursos disponibles a personas afectadas y familiares, a profesionales de los diferentes ámbitos implicados, y a la población general
 - Potenciar la coordinación entre los distintos niveles de atención a nivel autonómico, estatal e internacional para informar sobre los recursos disponibles en EERR
 - Incrementar el conocimiento epidemiológico sobre las EERR en Extremadura
 - Potenciar la I+D de MH y tratamientos de alta complejidad
 - Facilitar, agilizar y normalizar el proceso de escolarización del alumnado con EERR
 - Informar, formar y sensibilizar a la comunidad educativa sobre las EERR al objeto de acercar la problemática de las mismas al contexto educativo y lograr la inclusión de menores con EERR durante la etapa escolar y su normalización social, incorporando nuevos conocimientos y replanteando creencias y miedos.
 - Impulsar la formación en EERR de profesionales y personas implicadas en la atención de las mismas
 - Impulsar y difundir la investigación sobre EERR

- Prevención y diagnóstico precoz
 - Desarrollar estrategias de prevención primaria dirigidas a reducir la incidencia de EERR
 - Detectar precozmente los casos de EERR, con criterios de equidad y accesibilidad
- Atención Sanitaria y tratamiento
 - Garantizar la asistencia sanitaria de las personas con EERR favoreciendo la continuidad en la atención y la accesibilidad a los recursos necesarios
 - Estructurar una red integrada que permita extender la atención específica a las enfermedades raras en la CCAA de Extremadura
 - Potenciar la humanización en la asistencia sanitaria integral a pacientes con EERR y familiares
 - Garantizar la accesibilidad en tiempo y forma de los MH necesarios para el tratamiento de las EERR en todo el territorio nacional, así como productos sanitarios, coadyuvantes, material de cura, dispositivos médicos y productos dieto-terapéuticos a las personas afectadas por una EERR
 - Mejorar la accesibilidad en los procesos de reconocimiento del grado de discapacidad y de dependencia en los casos de personas afectadas por EERR
 - Mejorar la cobertura de servicios orientados a la integración en la comunidad, al aumento de la autonomía personal y el soporte de la red familiar y social de las personas afectadas por EERR en situación de dependencia
- Coordinación institucional y social

Otra información relevante

Extremadura dispone de un protocolo para la acogida y atención de los niños/as con Enfermedades Raras o poco frecuentes en los centros educativos de Extremadura [43]. Además, dispone de un sistema de Información sobre Enfermedades Raras de Extremadura, donde registra todas las EERR utilizando los CIE-10 [44].

Presupuesto y financiación

La financiación de las actuaciones previstas en el PIER 2019-2023, provendrá fundamentalmente de aquellos organismos de la Administración Pública implicados en el diseño, ejecución o seguimiento de las mismas, a través de los Presupuestos Generales de la Comunidad Autónoma de Extremadura.

Los presupuestos aprobados en 2022 para el año 2023 para enfermedades raras recogen la siguiente aportación, con el siguiente desglose:

Tabla 13. Presupuesto para EERR en Extremadura.

Los presupuestos aprobados en 2022 para el año 2023 para enfermedades raras recogen la siguiente aportación, con el siguiente desglose:

Tabla 13. Presupuesto para EERR en Extremadura.

Denominación	Importe
TE: FUNDESALUD. PROGRAMA DE ATENCIÓN INTEGRAL EN ENFERMEDADES RARAS	33.540,51 €
CA: FUNDESALUD. APOYO TÉCNICO AL PROGRAMA DE ATENCIÓN INTEGRAL EN ENFERMEDADES RARAS	14.270 €

Principales agentes decisores y asociaciones involucradas

La Tabla 14 a continuación recoge los principales agentes y asociaciones involucrados en el abordaje de las EERR en Extremadura.

Tabla 14. Principales stakeholders en el campo de las EERR en Extremadura.

Coordinación Técnica	• Cordón Arroyo, Ana M^a • Cortés Mancha, Mercedes • Mayoral Rivero, Estrella • Ramos Aceitero, Julián Mauro • Salette de Miguel, Gloria • Tobajas Belvís, Luís • Vas Falcón, Antonia M^a • Zarallo Barbosa, Tomás
Coordinadores Grupo de Trabajo	• Bermejo Pastor, Miguel • Cid Gala, Manuel • Fernández Pereira, Luís • Galán Gómez, Enrique
Entidades	• CONSEJO ASESOR DE ENFERMEDADES RARAS EN EXTREMADURA. • CONSEJO EXTREMEÑO DE SALUD. • CONSEJO REGIONAL DE PACIENTES. • CONSEJO CIENTÍFICO ASESOR DEL SISTEMA SANITARIO PÚBLICO DE EXTREMADURA.
Asociaciones y Federaciones en Extremadura	• FEDERACIÓN ESPAÑOLA DE ENFERMEDADES RARAS. • FEDEREXTREMADURA ASOCIACIÓN AMIGOS DE HISTORIA DE LA MEDICINA DE EXTREMADURA • ASOCIACIÓN DE REUMATOLOGÍA EXTREMEÑA • ASOCIACIÓN EXTREMEÑA DE NEUROPSIQUIATRÍA • ASOCIACIÓN PARA LA DEFENSA DE LA SANIDAD PÚBLICA • ASOCIACIÓN PROFESIONAL DE TERAPEUTAS OCUPACIONALES DE EXTREMADURA

	• ASOCIACIÓN EXTREMEÑA DE PLANIFICACIÓN FAMILIAR Y SEXUALIDAD • ASOCIACIÓN EXTREMEÑA DE MEDICINA DEL TRABAJO • ASOCIACIÓN SOCIEDAD EXTREMEÑA DE CARDIOLOGÍA • ASOCIACION DE RADIOLOGOS DE LA REGION CENTRO, DELEGACION DE EXTREMADURA • ASOCIACIÓN COLOQUIOS MÉDICO QUIRURGICOS DE ZAFRA • ASOCIACIÓN PROFESIONAL DE MATRONAS EXTREMEÑAS • ASOCIACIÓN DE MÉDICOS ESPECIALISTAS EN ANESTESIOLOGÍA, REANIMACIÓN Y TERAPÉUTICA DEL DOLOR • ASOCIACIÓN DE RIESGO CARDIOVASCULAR DE EXTREMADURA • ASOCIACIÓN PROFESIONAL DE INSPECCIÓN DE SERVICIOS SANITARIOS Y PRESTACIONES DE EXTREMADURA • ASOCIACIÓN DE PROFESIONALES CUIDADOS PALIATIVOS Y ATENCIÓN PACIENTE FASE TERMINAL EXTREMADURA. • ASOCIACIÓN DE ANALISTAS CLÍNICOS DE EXTREMADURA.
--	---

Estrategia de Enfermedades Raras de Galicia

Contexto epidemiológico de EERR en Galicia

Se estima en 200.000 el número de personas con EERR en Galicia.

Resumen del Plan de Galicia para EERR

Galicia se encuentra en una situación diferencial favorable para iniciar con optimismo este proceso de transformación: una dimensión geográfica manejable, una sólida estructura de servicios, una dotación de profesionales con alta cualificación, un sistema único de historia clínica y una trayectoria de resultados en salud contrastada y reconocida. Para abordar la evolución al modelo futuro de gestión de las EERR, esta estrategia trabaja sobre tres dimensiones:

- A. Dimensión organizativa.** Es un elemento clave para entender los pasos hacia uno nuevo modelo. En el actual sistema se caracteriza por:
- a. Limitado conocimiento por parte del personal sanitario, tanto en relación con las EERR y con los síntomas que deben indicar la sospecha como en lo relativo al procedimiento de atención y los referentes en el centro hospitalario.
 - b. Deficiencias de comunicación entre atención primaria y hospitalaria, así como dentro del hospital. La inexistencia de canales específicos para EERR limita la comunicación a las relaciones personales entre profesionales o a los canales habituales para derivación.
 - c. Ausencia de procedimientos específicos para la atención de EERR, salvo ex-

cepciones (metabolopatías, esclerosis lateral amiotrófica, cardiopatías congénitas y cardiopatías familiares).

- B. Dimensión de pacientes y familiares.** Hace falta trabajar con pacientes y familiares para contar con una visión integral en el abordaje de las enfermedades raras, en la que se tengan en cuenta todas sus peculiaridades y dificultades.
- C. Dimensión de información y gestión de recursos.** Esta tercera dimensión se centra en la riqueza de la información extraída y compartida en la historia clínica electrónica y en las ventajas que ofrece el uso de herramientas internas de análisis de datos para la detección de las EERR basándose en criterios de consenso de signos y síntomas clínicos. En este último aspecto, la continua evolución de los sistemas de big data y sus algoritmos facilitará cada vez más la gestión de los recursos, enriqueciendo el cambio de modelo en el abordaje de las EERR.

El modelo de la Estrategia Gallega en Enfermedades Raras 2021-2024 se elaboró a partir de:

- Las aportaciones del grupo de trabajo formado por profesionales con experiencia y conocimiento especializado en el manejo de las enfermedades raras.
- El diagnóstico de situación realizado mediante la metodología Lean Healthcare.
- Documentación de referencia, entre la que destaca: la estrategia SERGAS 2020; la Estrategia en Enfermedades Raras del Sistema Nacional de Salud, la comunicación “Las enfermedades raras: un reto para Europa”, remitida en 2008 por la Comisión Europea al Parlamento Europeo, al Consejo Europeo, al Comité Económico y Social Europeo y al Comité de las Regiones; la información disponible sobre las capacidades y recursos de las organizaciones que integran el sistema sanitario gallego (Sergas, Consellería de Sanidad, Fundación Pública Gallega de Medicina Genómica, institutos de investigación sanitaria, fundaciones de investigación biomédica, etc.); La información recogida sobre tendencias y oportunidades de mejora a nivel autonómico, nacional e internacional; Informes, artículos, comunicaciones y otros documentos sobre las EERR recopilados en fuentes de diversos tipos.

Siete ejes estratégicos se definieron para esta estrategia

- Desarrollo del Registro Gallego de Enfermedades Raras.
- Refuerzo de la prevención primaria y secundaria.
- Normalización de la asistencia sanitaria.
- Mejora del acceso a las terapias farmacológicas y no farmacológicas.
- Impulso de la coordinación sociosanitaria y la participación ciudadana.
- Fomento de la formación y divulgación entre profesionales, pacientes y ciudadanía.
- Promoción de la investigación y de la obtención de resultados en salud.

Los objetivos generales y específicos de la Estrategia Gallega para abordar todas las líneas estratégicas anteriormente mencionadas se resumen en la Tabla 15 a continuación.

Tabla 15. Información sobre la Estrategia Gallega en Enfermedades Raras

Nombre del Plan	Estrategia Gallega en Enfermedades Raras 2021-2024
Periodo	2021-2024
Objetivo general	El objetivo central de la estrategia es establecer un nuevo modelo asistencial para las EERR, optimizado y basado en criterios homogéneos para garantizar un plazo de diagnóstico más reducido, menor variabilidad en el manejo del/a paciente y una gestión más ágil, coordinada y eficiente.
Objetivos específicos	• Establecer un nuevo modelo de atención de las EERR aglutinando el conocimiento en nuevas unidades ágiles y dinámicas. • Mejorar los tiempos de diagnóstico. • Reforzar el peso de la atención primaria en la atención a las personas afectadas. / Fortalecer el trabajo en red para acelerar el diagnóstico y seguimiento bajo un enfoque multidisciplinario. • Facilitar el empleo de herramientas tecnológicas que agilicen los trámites. • Definir un itinerario formativo en competencias y conocimientos específicos integrado en el plan de formación anual y dirigido al personal sanitario de atención primaria y hospitalaria y también a los profesionales del ámbito social. • Garantizar la equidad en el acceso a medicamentos huérfanos. • Promover la participación en grupos de investigación nacionales e internacionales en el campo de las EERR. • Impulsar la coordinación sociosanitaria y la participación ciudadana.
Definición de EERR	El RERGA considera como casos registrables: • Enfermedades con peligro de muerte o invalidez crónica que afecten menos de 5 personas por cada 10.000 habitantes, de acuerdo con los informes que elabora periódicamente Orphanet u otras fuentes de información consensuadas en el seno del SNS • Tumores malignos cuya incidencia en el ámbito de la Unión Europea sea menor a 6 casos por cada 10.000 habitantes. • Todos aquellos casos que cumplan los criterios de inclusión recogidos en el Manual de procedimientos de el Registro Estatal de Enfermedades Raras. Quedan excluidas aquellas EERR que presenten un pronóstico benigno mediante un tratamiento convencional.

Líneas de acción

Se presentan en detalle en la Tabla A5 en el Anexo de este documento las principales líneas de acción que presenta la Estrategia Gallega para cada una de las líneas estratégicas.

Por áreas, los objetivos incluyen:

- Información, investigación y formación
 - Normalizar la información de acuerdo con las pautas homologadas en el ámbito nacional e internacional.
 - Evaluar y mejorar el proceso de forma continuada para garantizar una información fiable, completa y actualizada sobre las personas afectadas por EERR que sean objeto de registro.
 - Realizar informes periódicos y publicaciones con el fin de mejorar el conocimiento sobre estas enfermedades y darles visibilidad.
 - Contribuir al desarrollo de líneas de investigación prioritarias sobre las EERR que sean objeto de registro, así como de cualquier otra actividad que contribuya a su mejor conocimiento.
 - Potenciar la investigación de medicamentos destinados al tratamiento de las EERR y facilitar la participación de las/os pacientes en ensayos clínicos, especialmente en los relativos a terapias avanzadas.
 - Formar al personal sanitario y difundir entre sus profesionales el conocimiento relativo a las EERR, y formar e informar pacientes, familiares y cuidadores/as.
 - Incrementar la participación y colaboración de los grupos gallegos de investigación sanitaria en líneas de I+D relativas a EERR.
 - Difundir los resultados de la investigación.
 - Orientar y unir esfuerzos para obtener resultados en salud.
- Prevención y diagnóstico precoz
 - Evitar la transmisión de enfermedades hereditarias de progenitores a descendientes, mediante técnicas de reproducción humana asistida y DXP
 - Ofrecer al 100 % de los neonatos en Galicia el acceso a la realización de las pruebas de cribado incluidas en el programa.
 - Garantizar el acceso a un idóneo diagnóstico a los bebés participantes en el programa que lo necesiten.
 - o Disminuir el incidente de discapacidades psíquicas y físicas originadas por las EERR mediante la detección precoz.
- Atención Sanitaria y tratamiento
 - Garantizar el acceso a un idóneo tratamiento a los bebés participantes en el programa que lo necesiten.
 - Definir el nuevo modelo asistencial y organizar la asistencia.
 - Garantizar el uso racional y eficiente de los recursos terapéuticos dirigidos al tratamiento de estas patologías.
- Coordinación institucional y social
 - Coordinar las unidades dependientes del Sergas que intervengan en la asistencia sanitaria con asociaciones de pacientes y con otras instituciones relacionadas con las EERR objeto de registro, de acuerdo con el previsto en la Ley 8/2008, de 10 de julio, de salud de Galicia.
 - Optimizar la coordinación entre las actuaciones sanitarias y las sociales, lo que incluye la identificación y el desarrollo de todas las sinergias que contribuyan a aumentarla autonomía de los/las pacientes de EERR, paliar sus limitaciones o sufrimientos y facilitar su reinserción social.

Otra información relevante

El Comité de Designación de CSUR, dependiente del Consejo Interterritorial del Sistema Nacional de Salud (CISNS), es el órgano que lidera y coordina la identificación y el establecimiento de los CSUR.

Para la atención en un CSUR el paciente deberá ser remitido por el sistema sanitario de la comunidad autónoma en la que está siendo atendido, en caso de que ninguno de los CSUR de su autonomía se corresponda con el abordaje de su enfermedad.

Galicia dispone de varios CSUR, cada uno de ellos especializado en la realización de una técnica, tecnología o procedimiento concretos o en la atención de determinadas patologías o grupos de patologías que cumplan una o varias de las características establecidas en el Real decreto 1302/2006, de 10 de noviembre, por lo que se establecen las bases del procedimiento para la designación y acreditación de los centros, servicios y unidades de referencia del Sistema Nacional de Salud. Los CSUR gallegos se resumen en la siguiente tabla.

Tabla 16. Unidades de Referencia de EERR en Galicia.

Unidad de Diagnóstico y Tratamiento de Enfermedades Metabólicas Congénitas del Complejo Hospitalario Universitario de Santiago de Compostela (CHUS)	Dispone de un programa de diagnóstico, programa de tratamiento dietético-farmacológico y multidisciplinario de un amplio número de enfermedades metabólicas hereditarias
Unidad de Cardiopatías Familiares del Complejo Hospitalario Universitario de A Coruña (CHUAC)	Está especializada en el conjunto de enfermedades cardiovasculares de causa genética, con agrupación familiar y posible relación con la muerte súbita. Esta última, que puede ser la presentación inicial en algunos casos, es previsible mediante un diagnóstico precoz y una intervención idónea. Todas ellas son enfermedades hereditarias, lo que evidencia la importancia de realizar un abordaje familiar y un diagnóstico genético.

Además, en Diciembre de 2023, se aprueba un decreto en la Comunidad gallega [45] que amplía de forma significativa el cribado neonatal incluyendo un buen número de enfermedades raras, que ha dado lugar a un titular en redacción médica sobre el liderazgo gallego en este tema del cribado de enfermedades raras. El decreto, a parte del rango normativo, regula la existencia de un comité asesor que, entre otras actuaciones, podrá incorporar nuevos cribados avalados por criterios basados en evidencia.

Presupuesto

La comunidad gallega invierte siete millones de euros para enfermedades raras y oncológicas de precisión. La región ha duplicado los fondos anuales desde 2020, pasando de los 3,4 millones de euros a los siete millones de euros aprobados actualmente. Además, la Xunta de Galicia cubre los gastos de desplazamiento y manutención de los pacientes

diagnosticados con enfermedades raras cuando son derivados a otras comunidades para recibir asistencia sanitaria.

Principales agentes decisores y asociaciones involucradas

La **Tabla 17** a continuación recoge los principales agentes y asociaciones involucrados en el abordaje de las EERR en Galicia.

Tabla 17. Principales stakeholders en el campo de las EERR en Galicia.

Consejero de Sanidad Galicia	Julio García Comesaña
Coordinadora Estrategia Galica EERR	• Raquel Vázquez Mourelle • Carmen Durán Parrondo • Consuelo Benito Torres
Grupo de Trabajo	• Mari Luz Couce Pico • Maria del Carmen De Pazos Liaño • Maria Jesús Fernández Silva • Margarita Galdo Sierra • Montserrat García Sixto • Rodrigo Gómez Ruiz • Martina Lema Oreiro • Lourdes Loidi Fernández • Marta Núñez Fernández • Alberto José Rivera Gallego • Susana Rivera García • Fernando Rueda Núñez • Miguel Ángel San José González • Bernardo Sopena Pérez-Argüelles • Mar Touceda Martínez
Asociaciones que han avalado o colaborado en la Estrategia	• Asociación Gallega de Enfermería Familiar y Comunitaria (AGEFEC). • Sociedad Gallega de Cardiología (SOGACAR). • Sociedad Gallega de Endocrinología, Metabolismo y Nutrición (SGENM). • Sociedad Gallega de Medicina Física y Rehabilitación (SOGARMEF). • Sociedad Gallega de Medicina Interna (SOGAMI). • Sociedad Gallega de Neurología (SGN). • Sociedad de Pediatría de Galicia (SOPEGA). • Federación Gallega de Enfermedades Raras y Crónicas (FEGEREC). • Asociación de Enfermos Musculares (ASEM). • Asociación Española de Enfermos de Glucogenosis (AEEG). • Asociación Gallega de Hemofilia (AGADHEMO).

Contexto epidemiológico de EERR en Madrid

En la Comunidad de Madrid (CM), según datos del Sistema de Información de Enfermedades Raras de Madrid (SIERMA), había más de 400.000 afectados a finales de 2015.

Durante el año 2015 se identificaron un total de 487.382 casos de EPF que corresponden a 402.115 personas (58,4% mujeres) residentes en la Comunidad de Madrid [46]. En términos generales, en relación a la edad y el sexo, se sigue una distribución creciente conforme aumenta la edad, con mayor número de personas en el grupo de mayores de 64 años, tanto en hombres como en mujeres. En hombres, la tasa de EPF muestra una distribución bimodal, con mayor afectación en los grupos de edad por encima de 64 años y en menores de 15 años. En mujeres se observa mayor afectación a partir de los 44 años. Se observa un predominio en las tasas de los hombres respecto a la de las mujeres hasta los 14 años de edad y de las tasas de las mujeres respecto a la de los hombres por encima de esta edad.

En el año 2014 se identificaron un total de 650 muertes por enfermedades poco frecuentes, con similar distribución según sexo y el 18,5% acontecieron en menores de 45 años. La tasa bruta de mortalidad por EPF fue de 10,08 por 100.000 personas (9,63 en mujeres y 10,57 en hombres). Los grupos de edad con mayores tasas de mortalidad por alguna EPF son los menores de 1 año (70,7 por 100.000) y los mayores de 65 años (39,10 por 100.000). En general se observa un predominio en las tasas de mortalidad de los hombres respecto a la de las mujeres en todos los grupos de edad, excepto en el de 1 a 14 años.

En el análisis de la mortalidad por grupo patológico de la CIE-10, para ambos sexos se observa mayor proporción de fallecidos por las enfermedades del sistema nervioso y órganos de los sentidos (41,54%) seguido de las malformaciones congénitas (13,38%). Al comparar la distribución porcentual en mujeres y hombres, destaca en las mujeres la mayor proporción de muertes por enfermedades del sistema circulatorio y en los hombres por enfermedades respiratorias. Por grupo patológico de la CIE 9-MC, para ambos sexos, en menores de 15 años la mayoría de las EPF se agruparon dentro de las anomalías congénitas; a partir de los 15 años, éstas disminuyen drásticamente y cobran mayor relevancia aquellas que se distribuyen en el grupo de las enfermedades endocrinas, de la nutrición, metabólico e inmunitario, seguidas de las enfermedades de la sangre y órganos hematopoyéticos y de las del sistema osteomuscular y del tejido conjuntivo, estas últimas más acentuadas a partir de los 65 años.

Resumen del Plan de Madrid para EERR

El Plan de Mejora de la Atención Sanitaria a Personas con Enfermedades Poco Frecuentes de la Comunidad de Madrid 2016-2020, surge como respuesta a la demanda de las personas afectadas y sus familias, más de cuatrocientas mil personas afectadas por alguna de las más de siete mil enfermedades poco frecuentes, sin olvidarnos de aquellas que aún no cuentan con un diagnóstico concreto.

En 2015, la Consejería de Sanidad de la Comunidad de Madrid se comprometió a desarrollar un plan estratégico para la mejora de la atención sanitaria para personas con Enfermedades Poco Frecuentes (EPF). En febrero de 2016 la Comunidad de Madrid priorizó la aprobación de un Plan para EPF.

El Plan contiene las líneas estratégicas y las acciones clave que dan respuesta a las necesidades detectadas. Da continuidad al desarrollo de las acciones previas con las futuras, de forma coordinada con los distintos agentes implicados incluidos los pacientes y sus familias, optimizando los recursos. Está alineado con las recomendaciones de la Estrategia Nacional del SNS y las conclusiones de las Conferencias Europlan y tiene en cuenta las conclusiones de los estudios ENSERio y ENSERio-2.

Las líneas estratégicas en las que se enmarca el plan de la Comunidad de Madrid son:

1. Sistemas de información sobre EPF: recursos, registros y sistemas de información
2. Prevención y detección precoz.
3. Atención sanitaria. Unidades de Experiencia, Centros, Servicios y Unidades de Referencia: coordinación y colaboración en red.
4. Terapias: Medicamentos huérfanos, coadyuvantes y productos sanitarios.
5. Coordinación interinstitucional para una atención integral.
6. Investigación.
7. Formación.
8. Participación y Asociacionismo.

La **Tabla 18** presenta los objetivos generales y específicos del plan en la Comunidad de Madrid.

Tabla 18. Información general del Plan de Mejora de la Atención Sanitaria a Personas con Enfermedades Poco Frecuentes de la Comunidad de Madrid.

Nombre del Plan	Plan de Mejora de la Atención Sanitaria a Personas con Enfermedades Poco Frecuentes de la Comunidad de Madrid 2016-2020
Periodo	2016-2020
Objetivo general	Mejorar la atención a las personas con enfermedades poco frecuentes para contribuir a la disminución de la morbilidad y la mejora de su calidad de vida, a través de una atención sanitaria integral.
Objetivos específicos	• Mejorar la accesibilidad a la información de recursos para afectados, familias y profesionales, disponer de información epidemiológica y contar con sistemas de información para la gestión de las Enfermedades Poco Frecuentes (EPF). • Avanzar en la prevención de EPF, el diagnóstico precoz y el acceso a asesoramiento genético a los afectados y familiares. • Contar con elementos clave que posibiliten el desarrollo de una atención sanitaria integral con una adecuada coordinación entre los distintos niveles asistenciales y colaboración en red de los CSUR y Unidades de Experiencia.

	• Facilitar el acceso a las terapias y productos sanitarios. • Avanzar en la coordinación de los agentes sanitarios con los distintos agentes sociales, implicados en la atención a los afectados por enfermedades poco frecuentes en aras de una atención integral adecuada. • Planificar y fomentar la investigación en enfermedades poco frecuentes, la cooperación entre estructuras de investigación a nivel regional, nacional e internacional y el acercamiento e integración de la sociedad al ámbito de la investigación en dichas enfermedades. • Fomentar la sensibilización y formación de los profesionales asistenciales del ámbito sanitario, facilitar el conocimiento del diagnóstico precoz, el acceso a la información sobre recursos sociosanitarios y mejorar la información a los afectados y sus familias. • Fomentar la participación de los afectados y sus familias en el diseño y desarrollo de las acciones a realizar, a través del movimiento asociativo.
--	---

Líneas de acción

Las líneas de acción para responder a cada uno de los objetivos específicos y para cada línea estratégica se presentan en la Tabla A6 en el Anexo de este documento.

Por áreas, los objetivos incluyen:

- Información, investigación y formación
 - Mejorar la accesibilidad a la información de recursos para afectados, familias y profesionales.
 - Disponer de información epidemiológica de calidad que mejore el conocimiento de las enfermedades poco frecuentes
 - Disponer de un sistema de información integral para la planificación, gestión, evaluación y seguimiento las acciones estratégicas en enfermedades poco frecuentes.
 - Planificar y fomentar la investigación en Enfermedades Poco Frecuentes, la cooperación entre estructuras de investigación a nivel regional, nacional e internacional y el acercamiento e integración de la sociedad al ámbito de la investigación en dichas enfermedades.
 - Fomentar la sensibilización y formación de los profesionales asistenciales del ámbito sanitario, facilitar el conocimiento del diagnóstico precoz, el acceso a la información sobre recursos sociosanitarios y mejorar la información a los afectados y sus familias.
- Prevención y diagnóstico precoz
 - Avanzar en la prevención de EPF, el diagnóstico precoz y el acceso a asesoramiento genético a los afectados y familiares.
- Atención Sanitaria y tratamiento
 - Contar con elementos clave que posibiliten el desarrollo de una atención sanitaria integral con una adecuada coordinación entre los distintos niveles asistenciales y colaboración en red de los Centros, Servicios, Unidades de Referencia y Unidades de Experiencia.

- Facilitar el acceso a las terapias y productos sanitarios.
- Coordinación institucional y social
 - Avanzar en la coordinación de los agentes sanitarios con los distintos agentes sociales, implicados en la atención a los afectados por enfermedades poco frecuentes en aras de una atención integral adecuada.
 - Fomentar la participación de los afectados y sus familias en el diseño y desarrollo de las acciones a realizar, a través del movimiento asociativo.

Otra información relevante

Tras la Resolución de 6 de noviembre de 2019, en la actualidad hay 88 CSUR en los Hospitales del Servicio Madrileño de Salud, distribuidos en 9 hospitales, que incluyen 55 procesos y patologías de diferentes órganos.

Tabla 19. Relación de CSUR en la Comunidad de Madrid.

Centro	Enfermedades
Hospital Universitario La Paz	Quemados críticos Alteraciones congénitas del desarrollo ocular (Alteraciones del globo ocular y de los párpados) Tumores extraoculares en la infancia (Rabdomiosarcoma) Tumores intraoculares en la infancia (Retinoblastoma) Trasplante renal infantil Trasplante hepático infantil Trasplante cardíaco infantil Trasplante de intestino (infantil y adulto) Queratoplastia penetrante en niños Trasplante de progenitores hematopoyéticos alogénico infantil Asistencia integral del neonato con cardiopatía congénita y del niño con cardiopatía congénita compleja Cirugía del plexo braquial Epilepsia refractaria Ataxias y paraplejías hereditarias Trasplante renal cruzado Neurocirugía pediátrica compleja Trastornos complejos del Sistema Nervioso Autónomo Enfermedades tropicales importadas (adultos y niños) Hipertensión pulmonar compleja (niños) Sarcomas en la infancia Epidermolisis ampollosa Enfermedad renal infantil grave y tratamiento con diálisis Complejo extrofia-epispadias (extrofia vesical, epispadias y extrofia de cloaca)

	Coagulopatías congénitas Enfermedades autoinmunes sistémicas Angioedema hereditario Inmunodeficiencias primarias Catarata compleja en niños
Hospital Universitario Ramón y Cajal	Descompresión orbitaria en oftalmopatía tiroidea Tumores orbitarios del adulto Tumores germinales de riesgo alto e intermedio y resistentes a quimioterapia de primera línea Cirugía de los trastornos del movimiento Ataxias y paraplejías hereditarias Esclerosis múltiple Trasplante renal cruzado Atención de la patología vascular raquimedular Enfermedades tropicales importadas Enfermedades metabólicas congénitas Enfermedades raras que cursan con trastornos del movimiento Tumores renales con afectación vascular
Hospital Universitario 12 de Octubre	Trasplante hepático de vivo adulto Trasplante pulmonar pediátrico y adulto (Adultos) Trasplante de páncreas Trasplante de intestino (infantil y adulto) Asistencia integral del neonato con cardiopatía congénita y del niño con cardiopatía congénita compleja Asistencia integral del adulto con cardiopatía congénita Trasplante renal cruzado Neurocirugía pediátrica compleja Enfermedades metabólicas congénitas Enfermedades neuromusculares raras Hipertensión pulmonar compleja Complejo extrofia-epispatias (extrofia vesical, epispatias y extrofia de cloaca) Cirugía reconstructiva uretral compleja del adulto Enfermedades glomerulares complejas (niños y adultos) ADULTOS Enfermedades autoinmunes sistémicas
Hospital Universitario Puerta de Hierro – Majadahonda	Irradiación total con electrones en micosis fungoide Trasplante pulmonar pediátrico y adulto (Adulto) Trasplante cardiopulmonar de adultos Cardiopatías familiares (incluye miocardiopatía hipertrófica) (Niños y Adultos) Esclerosis múltiple (Niños y Adultos)

Hospital Universitario Clínico San Carlos	Glaucoma infancia Reconstrucción de la superficie ocular compleja. Queratoprótesis (Niños y Adultos) Cirugía reparadora compleja de válvula mitral Cirugía Reparadora del Ventrículo Izquierdo Esclerosis múltiple (Niños y Adultos) Atención de la patología vascular raquímedular (Niños y Adultos) Enfermedades raras que cursan con trastornos del movimiento Sarcomas y otros tumores musculoesqueléticos en adultos Enfermedades glomerulares complejas (Adultos)
Hospital Universitario de La Princesa	Epilepsia refractaria (Adultos) Cirugía de los trastornos del movimiento (Adultos) Neuromodulación cerebral del dolor neuropático refractario (Adultos)
Hospital Infantil Universitario Niño Jesús	Ortopedia infantil: Malformaciones congénitas (fémur corto congénito, agenesia de tibia/peroné...); Displasias óseas (Osteogénesis imperfecta, agriposis...) y grandes alargamientos de miembros; Enfermedades neuromusculares (parálisis cerebral, mielomeningocele...) Trasplante de progenitores hematopoyéticos alogénico Infantil
Hospital General Universitario Gregorio Marañón	Ortopedia infantil: Malformaciones congénitas (fémur corto congénito, agenesia de tibia/peroné...) Displasias óseas (Osteogénesis imperfecta, agriposis...) y grandes alargamientos de miembros Enfermedades neuromusculares (parálisis cerebral, mielomeningocele...) Trasplante de progenitores hematopoyéticos alogénico Infantil
Hospital Universitario de Getafe	Quemados críticos

Fuente: Relación de Unidades de Referencia por Hospital de la Comunidad de Madrid.

Principales agentes decisores y asociaciones involucradas

La Tabla 20 a continuación recoge los principales agentes y asociaciones involucrados en el abordaje de las EERR en la Comunidad de Madrid.

Tabla 20. Principales stakeholders en el campo de las EERR en la Comunidad de Madrid.

Consejero Sanidad C. de Madrid	Enrique Ruiz Escudero
Jefe de Servicio de Hemato-Oncología Pediátrica en el Hospital Universitario La Paz	Antonio Pérez Martínez,

Comisión Técnica de Trabajo	Asociación Convives con Espasticidad Asociación de Afectados por la Intolerancia hereditaria a la fructosa Asociación de Enfermos de Patologías Mitocondriales Asociación de Enfermos de Patologías Mitocondriales Asociación de Familiares y Pacientes de Dolor Neuropático Asociación de Pacientes con Tumores Raros de España Asociación del Síndrome Lesch-Nyhan España Asociación Madrileña para los afectados del Síndrome de Tourette y trastornos asociados FUNDACION INVERSION DUPLICACION DEL CROMOSOMA 15Q Fundación PROYECTO NEUROFIBROMATOSIS Grupo de Apoyo e Información sobre el Xeroderma Pigmentoso Instituto de Investigación y Desarrollo Social de Enfermedades Poco Frecuentes Stop Sanfilippo
-----------------------------	--

Estrategia de Enfermedades Raras de la Región de Murcia

Contexto epidemiológico de EERR en la Región de Murcia

En la Región de Murcia, la Consejería de Sanidad y Política Social, inició en 2008 una línea de trabajo sobre EERR, para conocer la situación de estas patologías.

Entre 88.000 y 117.000 en la Región de Murcia personas afectadas por una EERR en la región de Murcia.

Según la última información publicada, el número de personas registradas en SIER a 31 de diciembre de 2013 fue de 88.583, de las cuales 87.310 (98,6%) eran residentes en la Región de Murcia. Del total de personas registradas, 22.335 habían fallecido con anterioridad a esa fecha (25,2%), siendo el número de personas vivas residentes en la Región de Murcia hasta esa fecha de 65.125, que corresponde a un 4,4% de la población. El número de EERR registradas fue de 75.570, que supone una prevalencia global de 515,2 casos por 10.000 habitantes, con tasas similares en mujeres (516,1) y hombres (513,6). El mayor número de casos corresponde al grupo de 5 a 9 años para los hombres, y al grupo de 75 a 79 años entre las mujeres; mientras que las prevalencias más elevadas se registran en los grupos de edad avanzada en ambos sexos. Las anomalías congénitas suponen el 25% de los casos, y el segundo grupo que genera mayor número de casos es el de las enfermedades endocrinas, de la nutrición, metabólicas y de la inmunidad (15,5% del total).

Por otra parte, existen otros registros poblacionales de larga trayectoria no específicos de EERR, dentro de los cuales se contempla la recogida y procesamiento de información sobre dichas enfermedades. Estos son el Registro de Cáncer y el Registro de Mortalidad de la Dirección General de Salud Pública y Adicciones, adscritos al Servicio de Epidemiología. La información contenida en ellos completa el panorama sobre la epidemiología de las en-

fermedades raras en la Región de Murcia. El Registro de Cáncer de la Región de Murcia es un registro de base poblacional que recoge de forma sistemática y continuada todos los casos incidentes de cáncer diagnosticados en residentes de la Región de Murcia desde 1981 y que participa en el proyecto sobre vigilancia de tumores malignos raros (TMR) en Europa (proyecto RARECARE). Las estimaciones en Europa procedentes de este proyecto apuntan a una incidencia de TMR de 108/100.000 habitantes, con más de 500.000 casos nuevos diagnosticados cada año, que suponen el 22% de todos los tumores malignos. La supervivencia es menor del 50%, por debajo de la supervivencia global los tumores malignos (65%).

Resumen del Plan de la Región de Murcia para EERR

Las medidas contempladas en el Plan Integral de Enfermedades Raras de la Región de Murcia se estructuran en diez líneas estratégicas, acordadas en el seno de la Comisión Técnica, siguiendo las marcadas por la Estrategia de Enfermedades Raras del Sistema Nacional de Salud en su última revisión de 2014. Abarcan aspectos asistenciales, educativos, sociales, de investigación y conocimiento de estas enfermedades y de formación, primando la coordinación entre diferentes sectores y el trabajo multidisciplinar que requieren los afectados. Para cada una de las líneas se ha constituido un grupo de trabajo, integrado por expertos en EERR procedentes de los ámbitos asistencial, educativo, social y asociativo. Cada grupo de trabajo ha contado con un coordinador que se ha integrado en la Comisión Técnica.

Las líneas estratégicas del Plan son:

1. Epidemiología
2. Información
3. Prevención, detección precoz y diagnóstico
4. Atención sanitaria
5. Recursos terapéuticos
6. Educación
7. Servicios Sociales
8. Coordinación socio-sanitaria
9. Formación
10. Investigación

Tabla 21. Información general del Plan Integral de Enfermedades Raras de la Región de Murcia.

Nombre del Plan	Plan Integral de Enfermedades Raras de la Región de Murcia
Periodo	2018-
Objetivo general	mejorar la calidad de vida de los afectados y sus familias.
Objetivos específicos	Epidemiología 01. Mejorar la exhaustividad y representatividad del SIER. 02. Mejorar los procesos de validación de la información incorporada a SIER. 03. Mejorar la calidad de la explotación de la información contenida en SIER. 04. Realizar un análisis epidemiológico de los tumores malignos raros y de la mortalidad por enfermedades raras. Información 05. Garantizar el acceso a la información general sobre enfermedades raras y los recursos disponibles en la Región de Murcia en los ámbitos sanitario, educativo, laboral y social.

Líneas de acción

Por áreas, los objetivos incluyen:

- Información, investigación y formación
 - Mejorar la exhaustividad y representatividad del SIER
 - Mejorar los procesos de validación de la información incorporada a SIER
 - Mejorar la calidad de la explotación de la información contenida en SIER
 - Realizar un análisis epidemiológico de los tumores malignos raros y de la mortalidad por EERR
 - Garantizar el acceso a la información general sobre enfermedades raras y los recursos disponibles en la Región de Murcia en los ámbitos sanitario, educativo, laboral y social
 - Aumentar la visibilidad de las enfermedades raras y el grado de sensibilización de la ciudadanía
 - Informar y sensibilizar a la comunidad educativa sobre las enfermedades raras
 - Mejorar la información disponible en los centros educativos sobre las necesidades específicas para la escolarización y aspectos socio-sanitarios de los alumnos con enfermedades raras

- Determinar lo más tempranamente posible las necesidades educativas del alumnado con enfermedades raras
- Ofrecer una atención educativa adaptada al alumnado con enfermedades raras
- Coordinar las actuaciones educativas, sanitarias y sociales del alumnado con enfermedades raras en el contexto escolar
- Aumentar el conocimiento sobre las enfermedades raras en la formación de grado de las carreras de ciencias de la salud, ciencias sociales y educación
- Profundizar en la noción y manejo de las enfermedades raras en la formación postgrado universitaria en los ámbitos de la salud, social y educativo y en la formación sanitaria especializada (residencia)
- Fomentar la formación continuada relacionada con las enfermedades raras en los profesionales sanitarios, de educación, de servicios sociales y en los empleados públicos de las Administración Local y Regional
- Potenciar proyectos de investigación encaminados a mejorar el diagnóstico de enfermedades raras
- Potenciar la realización de estudios de investigación relacionados con la mejora en el tratamiento de las enfermedades raras
- Desarrollar líneas de investigación en relación con la epidemiología de las enfermedades raras
- Prevención y diagnóstico precoz
 - Reducir la incidencia de aquellas enfermedades raras susceptibles de beneficiarse de programas de prevención primaria.
 - Mejorar el diagnóstico prenatal de las enfermedades raras
 - Mejorar los programas de cribado neonatal de enfermedades raras
 - Mejorar el diagnóstico y el asesoramiento genético
 - Mejorar el diagnóstico de sospecha de enfermedades raras en niños en el ámbito de atención primaria
 - Promover la detección precoz de situaciones de riesgo social en familias de menores afectados por una enfermedad rara para una valoración y abordaje tempranos
- Atención Sanitaria y tratamiento
 - Garantizar la mejor asistencia a las personas con enfermedades raras
 - Establecer el modelo regional para la atención sanitaria a las personas con enfermedades raras
 - Asegurar la continuidad asistencial a las personas con enfermedades raras
 - Garantizar el acceso a otros dispositivos de atención sanitaria para las personas con enfermedades raras
 - Desarrollar e implantar un programa de autorización, seguimiento y evaluación de Medicamentos sujetos a Evaluación de Resultados en Salud
 - Facilitar el acceso a productos sanitarios, coadyuvantes, material de cura, dispositivos médicos y productos dieto-terapéuticos a las personas afectadas por una enfermedad rara
 - Fomentar el acceso seguro de las personas afectadas por enfermedades raras

- a terapias avanzadas
- Potenciar la red de servicios de atención temprana
- Acelerar la implantación de medidas de atención temprana
- Potenciar el área de rehabilitación en la atención a las personas con enfermedades raras
- Coordinación institucional y social
 - Potenciar el acceso de los afectados por las enfermedades raras a los servicios sociales de atención primaria (información, orientación y asesoramiento)
 - Mejorar la cobertura de servicios y centros orientados a la integración en la comunidad, el incremento de la autonomía personal y el soporte de la red familiar y social de los afectados por enfermedades raras en situación de dependencia.
 - Mejorar las ayudas económicas para atender las necesidades socio-familiares o las Ayudas Individualizadas a Personas con enfermedades raras en situación de discapacidad
 - Mejorar la valoración de la discapacidad y la dependencia en los afectados por enfermedades raras
 - Promover y apoyar el movimiento asociativo de las personas con enfermedades raras
 - Promover la accesibilidad universal a nivel local y autonómico
 - Realizar procesos de intervención familiar dirigidos a disminuir los indicadores de riesgo en menores afectados de enfermedades raras
 - Elaborar un protocolo de coordinación socio-sanitaria en la atención a las personas que padecen una enfermedad rara y sus familiares
 - Mejorar la comunicación entre profesionales y favorecer el trabajo en red para el abordaje integral de las personas con enfermedades raras y sus familiares

Otra información relevante

La región de Murcia dispone de un Sistema de Información sobre EERR (el SIER) [47]. Se trata de un registro de base poblacional de uso administrativo, clínico y epidemiológico que integra la información disponible en diversas fuentes sobre pacientes con EERR, con el objetivo de mejorar su conocimiento.

Presupuesto

No se ha encontrado información en relación con el presupuesto específico para el Plan de EERR en esta región. En el documento de evaluación del Plan, publicado en 2022 [48], se especifica que se ha incrementado anualmente el presupuesto destinado a mejorar la cobertura y estabilizar la dotación de los Centros de Servicios Sociales Municipales en la Región, lo cual ha supuesto favorecer el acceso a la información y a los recursos, servicios y prestaciones sociales, procurando asesoramiento, orientación adecuada y valoración al conjunto de los ciudadanos y entre ellos a las personas con EERR y a sus familiares, a través de la Red Pública de servicios sociales de atención primaria.

Principales agentes decisores y asociaciones involucradas

La Tabla 22 a continuación recoge los principales agentes y asociaciones involucrados en el abordaje de las EERR en la Región de Murcia.

Tabla 22. Principales stakeholders en el campo de las EERR en la Región de Murcia.

Comisión Técnica de Trabajo	Maria Teresa Martínez Ros Joaquín A. Palomar Rodríguez Encarna Guillén Navarro Carlos Giribert Muñoz Gorka Sánchez Nanclares Elena Ladrón de Guevara Antonio Ripoll Spiteri Francesc Molina Durán Casimiro Jiménez Guillén Isabel López Expósito Beatriz Garnica Martínez Paloma Recio Bernárdez Rocío García Pina
Grupos de Trabajo (coordinadores)	Información y epidemiología: Joaquín A. Palomar Prevención, detección precoz y diagnóstico: Isabel López Expósito Atención Sanitaria: Gorka Sánchez Nanclares Recursos Terapéuticos: Víctor J. Rausell Rausell Educación: Elena Ladrón de Guevara Servicios Sociales: Antonio Ripoll Spiteri Coordinación Socio-sanitaria: Paloma Recio Bernárdez Formación: Francesc Molina Durán Investigación: Casimiro Jiménez Guillén

Estrategia de Enfermedades Raras de Navarra

Contexto epidemiológico de EERR en la Comunidad Foral de Navarra

En Navarra, desde el año 2000, los registros de EERR recogen de manera retrospectiva, para cada enfermedad incluida, todos los casos tanto de personas vivas como fallecidas. Recogiendo casos diagnosticados hasta el 2018 en la Comunidad Foral, el RERNA incluye en la actualidad más de 2.100 casos de un total de 73 enfermedades raras diferentes.

De todos ellos, se han enviado al Registro Estatal de Enfermedades Raras (ReeR) más de 900 casos correspondientes a las 22 enfermedades que actualmente se incluyen en este registro estatal, siendo la distrofia miotónica de Steinert (279), la esclerosis lateral amiotrófica (172 casos) y la hemofilia A (66) las que aportan un mayor número de casos registrados. Navarra implementa desde 2012 un registro de base poblacional de EERR, dentro del marco de la Red Española de Registros de Enfermedades Raras para la Investigación (SpainR-

DR). Desde finales del año 2015, cuando se regula el ReeR estatal, el RERNA forma parte del grupo de trabajo encargado de su puesta en marcha y desarrollo (GT-ReeR).

Resumen del Plan de Navarra para EERR

El Plan de salud 2014-2020 de Navarra planteó una serie de objetivos para reducir las desigualdades en los resultados de salud, entre los que incluía “medir y disminuir en un 15% el tiempo medio de identificación y diagnóstico en las enfermedades raras”. Una de las acciones clave era disponer de un “programa específico de apoyo a las madres y padres cuidadoras de niños o niñas con discapacidad física, psíquica, sensorial o intelectual, con atención especial en las enfermedades raras al período desde la sospecha hasta el diagnóstico”. Recogía la necesidad de aplicar el Modelo de Atención de Crónicos a todas las personas con enfermedades crónicas incluidas las afectadas por enfermedades raras, en adultos y en período infantil.

Dentro de los instrumentos estratégicos del Plan contempla la creación de Unidades Funcionales de carácter Multidisciplinar en el campo de las enfermedades raras. En las áreas y líneas de investigación prioritaria, dentro de las “prioridades de salud con limitada evidencia o capacidad de intervención” se considera necesario investigar sobre enfermedades raras.

Desde 2017 Navarra dispone de un Plan para la mejora en la atención sanitaria de personas afectadas por EERR. Se resumen sus objetivos en la **Tabla 23**.

Tabla 23. Información general del Plan de mejora en la atención sanitaria a personas afectadas por enfermedades raras en Navarra.

Nombre del Plan	Plan de mejora en la atención sanitaria a personas afectadas por enfermedades raras en Navarra.
Periodo	Desde 2017
Objetivo general	1. Optimizar la codificación e impulsar el Registro de EERR de Navarra 2. Promover la prevención de EERR susceptibles de ser evitadas 3. Disminuir el retraso diagnóstico 4. Proporcionar una atención integral continuada y coordinada 5. Promover un sistema integral de cuidados sociosanitarios 6. Estimular la formación en materia de EERR 7. Mejorar la información sobre las EERR 8. Fomentar la investigación en EERR
Objetivos específicos	• Contribuir a la vigilancia epidemiológica de las EERR • Difundir la información sobre EERR • Colaborar con los servicios asistenciales • Facilitar la investigación de EERR • Disminuir la incidencia de EERR susceptibles de ser evitadas • Incrementar la sospecha clínica de EERR • Mejorar el diagnóstico precoz

	• Disminuir la demora diagnóstica • • Disminuir el impacto de la enfermedad en la persona y familia • • Mejorar la integralidad y continuidad de la atención • • Favorecer el acceso y disminuir los tiempos de espera • • Prevenir el deterioro y potenciar la autonomía • Asegurar el acceso al diagnóstico y tratamiento más actualizados • • Mejorar el seguimiento de los pacientes • • Dar a las personas afectadas una Atención Sociosanitaria acorde a las necesidades • • Disponer de servicios sociosanitarios de apoyo en el ámbito comarcal • • Apoyar a las personas afectadas y sus familias en todos los ámbitos (social, educativo y laboral) • • Potenciar la relación con las asociaciones en las que se agrupan • • Aumentar el conocimiento de los/las profesionales sobre estas enfermedades • • Formar a las personas afectadas y sus familias sobre los cuidados necesarios para disminuir el impacto de la enfermedad. • • Visibilizar las EERR y sensibilizar a la sociedad respecto a la problemática de estas enfermedades • • Mejorar la información de las personas afectados y sus familias • • Aumentar la investigación en enfermedades raras en el Sistema Sanitario Público de Navarra
--	--

Líneas de acción

Por áreas de trabajo, las acciones del Plan de Navarra incluyen:

- Información, investigación y formación
 - Mejorar la codificación de las EERR a través de CIAP
 - Trabajar en la simplificación de la validación
 - Garantizar la continuidad y actualización permanente del Registro garantizando la contratación necesaria de personal
 - Difusión de la información
 - Formación y capacitación de las personas afectadas y/o cuidadoras
 - Organizar jornadas sobre EERR que sirvan para la sensibilización de profesionales
 - Formar a profesionales de Primaria mediante talleres protocolo “dice APER” utilizando una metodología de formación de formadores
 - Poner a disposición de los/las profesionales un curso semipresencial sobre enfermedades raras
 - Incluir las Enfermedades Raras en la Escuela de Pacientes y Cuidadores
 - Ofrecer cursos y seminarios formativos para estudiantes de ciencias de la salud, con impacto curricular, en ambas universidades
 - Fomentar las campañas de sensibilización e información sobre las EERR, en colaboración con las asociaciones

- Promover la convocatoria de conferencias/jornadas sobre EERR
- Proporcionar información sobre derechos, asociaciones, fuentes acreditadas de información, riesgos, trámites, productos de apoyo y otros recursos de la administración
- Incluir las enfermedades raras entre las prioridades de investigación del Departamento de Salud
- Investigación epidemiológica mediante el Registro de EERR
- Investigación etiopatogénica de EERR
- Investigación en cuidados, servicios sanitarios e impacto de las EERR en las personas y en Salud Pública
- Investigación para la mejora de la sospecha diagnóstica mediante beca comisionada
- Investigación de medicamentos para “enfermedades huérfanas”
- Evaluación del impacto de los modelos de atención de las EERR
- Prevención y diagnóstico precoz
 - Hacer el diagnóstico de portadores a las personas sin afectación clínica relevante, pero con alto riesgo de transmisión de enfermedad a su descendencia,
 - que cumplan con una serie de criterios de indicación
 - Acceso a Diagnóstico Genético Preimplantacional en los casos indicados
 - Cribado neonatal
 - Cribado de cromosomopatías durante la gestación según los procedimientos del
 - CHN.
 - Protocolo de diagnóstico prenatal en gestaciones o parejas de riesgo con indicación clínica
 - Diagnóstico genético presintomático en casos indicados
 - Protocolización de “sospecha de EERR
 - Diagnóstico genético en casos indicados
 - Acceso a 2ª opinión ante inclinaciones diagnósticas o recomendaciones terapéuticas de elevada trascendencia individual.
- Atención Sanitaria y tratamiento
 - Garantizar el acceso a Consejo Genético a personas o familias con diagnóstico, sospecha diagnóstica o antecedentes familiares de EERR
 - Identificar a las personas con enfermedades raras
 - Estratificar las personas con EERR según severidad
 - Establecer circuitos de atención
 - Crear una Unidad de Referencia de adultos y en pediatría para EERR, dependiente de Medicina Interna, en el CHN, un Comité multidisciplinar de EERR, y Unidades multidisciplinarias por grupos de patologías
 - Aplicar a las personas identificadas como afectadas de EERR severa, el modelo de crónicos
 - Información y apoyo psicoemocional a paciente y persona cuidadora, valoración de su sobrecarga

- Protocolizar la atención en casos específicos (determinadas patologías, urgencias, ingresos pediátricos...).
- Establecer el estatus de “EERR no filiada” para pacientes con dificultades para la confirmación diagnóstica al que se aplique el mismo modelo de atención
- Garantizar el acceso a los medicamentos y terapias avanzadas con efectividad clínica
- Facilitar el acceso a coadyuvantes, ayudas técnicas y productos sanitarios
- En niños y niñas: Accesibilidad a la Atención Temprana de 0 a 6 años y rehabilitación estival dentro del Plan de Atención Integral a la Infancia (en elaboración)
- Facilitar el acceso a 2ª opinión, unidades expertas y centros de referencia
- Informar adecuadamente en cada fase de la enfermedad
- Sistematización de los contenidos de la información
- Inclusión de las personas que cumplan criterios en el Programa de Ejercicio Terapéutico y Rehabilitación funcional dentro del Plan de Capacidad Funcional
- Acceso a cuidados paliativos en casos indicados
- Modelo general de Atención Sociosanitaria
- Apoyo en los ámbitos social, escolar, laboral y apoyo a las asociaciones
- Coordinación institucional y social
 - Colaborar con la Estrategia de Crónicos facilitando a los servicios asistenciales el listado de personas identificadas como afectadas por una enfermedad rara
 - Acciones de los servicios clínicos

Otra información relevante

Se propone la creación de una Unidad de Referencia en EERR de adultos y otra de pediatría en el Complejo Hospitalario de Navarra. Dicha Unidad estará compuesta por personal internista o pediatra, personal de enfermería y personal de trabajo social.

Como acciones para la Unidad se plantean:

1. Atención directa: La Unidad de Referencia no atenderá a todas las personas afectadas de una enfermedad rara. Aquellas que tengan un predominio sintomático claro, seguirán siendo atendidas en el Servicio que corresponda, si bien se les aplicará la metodología de crónicos, con todos sus atributos, cuando tengan una afectación severa. Los Servicios cumplirán las mismas funciones que la Unidad para los casos de EERR que atienden.
 - Responsables directos de la atención a:
 - Pacientes con estatus de “EERR no filiada”
 - Pacientes con enfermedades raras multisistémicas
 - Pacientes con enfermedades ultra raras (enfermedades que afectan a menos de una de cada 50.000 personas)
 - Acciones clínicas: Plan de atención integral:

- Diagnóstico
 - Plan de acción
 - Seguimiento clínico
 - Información médica pertinente
 - Programación de exploraciones complementarias
 - Derivación a centro de referencia o consulta de especialista adecuado
 - Control de tratamiento
 - Apoyo psicoemocional
 - Consulta multi estamento (medicina-enfermería-trabajo social)
 - Atención multi estamento
 - Atención sociosanitaria
2. Elaboración o adaptación de protocolos
 3. Reordenación de circuitos
 4. Formación de otros profesionales
 5. Actuar como consultores para las especialidades
 6. Investigación: Relación con el Registro
 7. Relación con las asociaciones
 8. Coordinación con otros Departamentos: Derechos sociales, Educación y Laboral

El Comité incluirá a los componentes de la Unidad de Referencia, a los especialistas concretos designados para EERR, a profesionales del Registro y aquellos otros que se considere necesario. Actuará como órgano colegiado de apoyo a la Unidad de Referencia. Servirá de apoyo a la Unidad de Referencia, en la toma de decisiones compartida y multidisciplinar, y en la organización de flujos de pacientes en base a las decisiones tomadas.

Las acciones previstas para el comité son, según el Plan de Navarra de EERR:

- Asesoramiento clínico en casos nuevos: Toma de decisiones diagnósticas
- Asesoramiento clínico en casos conocidos: Toma de decisiones terapéuticas
- Asesoramiento multidisciplinar: Planes de acción integrales
- Apoyo a la Unidad de referencia en la reordenación de circuitos, protocolización de patologías...

El Comité contará con la participación de GERNA (Grupo de Enfermedades Raras de Navarra) para las acciones genéricas en las que no se traten de casos clínicos (reordenación de circuitos, protocolización de patologías...)

En aquellos casos en que las personas afectadas tengan un predominio sintomático claro y continúen siendo atendidas en sus especialidades correspondientes, se valorará la necesidad de crear unidades multidisciplinarias.

Debido al escaso volumen de pacientes en estas enfermedades, las unidades agruparán patologías o grupos de patologías que sean coherentes y compartan características comunes.

Previo a la creación de las unidades se definirá el modelo funcional de las mismas, estableciendo cual debe ser su composición, organización y dependencia, así como el volumen de pacientes necesario para su creación.

A las personas afectadas atendidas en estas unidades, se les aplicará el mismo modelo que las atendidas en la unidad de EERR.

Para ello se pondrán en marcha consultas y circuitos asistenciales de alta resolución con sistema multi cita, se impulsarán las consultas no presenciales y se incorporarán enfermeras de enlace.

Presupuesto

El Gobierno de España, a través del Ministerio de Sanidad, ha aprobado la distribución de 7.698.946 euros a Navarra para proyectos de alta especialización en Atención Digital Personalizada, ampliación de la cartera de medicina genómica y mejora de la atención a pacientes que sufren ELA y otras enfermedades raras; todo ello en el marco del Plan de Recuperación, Transformación y Resiliencia.

Navarra percibirá, además, 1.225.419 euros para otras tres partidas: mejora de la atención sanitaria a personas con ELA y otras enfermedades raras; homogeneización de los programas de cribado neonatal; e impulso del tratamiento rehabilitador mediante exoesqueletos.

Esta inversión permitirá “impulsar una asistencia sanitaria integrada optimizando los CSUR del SNS e impulsando la reorientación de la atención a la alta complejidad a nivel autonómico; implantar de manera homogénea los programas de diagnóstico precoz de las enfermedades raras y de los nuevos programas de cribado neonatal incluidos en la cartera de servicios del SNS; así como de las últimas actualizaciones del catálogo de la prestación ortoprotésica; y fomentar la humanización de los cuidados, al incluir mejoras en la accesibilidad, confort y humanización de los espacios en los centros sanitarios y en el acceso a los servicios digitales de atención sanitaria; e impulsar la formación de profesionales en estos aspectos, que redunde en una atención transversal e integrada en torno al paciente con enfermedades raras”.

Principales agentes decisores y asociaciones involucradas

Tabla 24. Principales stakeholders en el campo de las EERR en la Comunidad Foral de Navarra.

Grupo de trabajo responsable de la elaboración del Plan	Fernando Domínguez Cunchillos - Consejero de Salud (2017) Jesús Alfredo Martínez Larrea , Director Gerente del Servicio Navarro de SaludOsasunbidea Mª Ángeles Nuin Villanueva , Directora Gerente del Instituto de Salud Pública y Laboral de Navarra (2017) Geno Ochando Ortiz , Director del Servicio de Ciudadanía sanitaria, Aseguramiento y Garantías del Departamento de Salud (2017)
Asociaciones	Asociación Grupo de Enfermedades Raras de Navarra (GERNA)

Acciones en otras comunidades autónomas, sin planes específicos de Enfermedades Raras
Las CCAA de Aragón, Asturias, Islas Baleares, Cantabria, Castilla La Mancha, Cataluña, Comunidad Valenciana, La Rioja y el País Vasco, no disponen de un plan específico para abordar la estrategia de EERR. Sin embargo, se han identificado acciones enfocadas a mejorar la atención de personas que sufren las EERR. La mayoría de las acciones forman parte del Plan de Salud de cada una de estas CCAA. El resumen de las acciones identificadas para cada una de estas CCAA se presenta en la **Tabla A9**, en el Anexo de este documento.

Parte 2. Grupo de expertos: análisis del discurso

Se llevó a cabo una reunión con expertos en EERR en Madrid el pasado 24 de Octubre de 2023. La sesión fue presentada y moderada por Juan del Llano, Director de la Fundación Gaspar Casal.

La sesión se estructuró a partir de una serie de preguntas, previamente compartidas con el grupo de Expertos, junto con la revisión de acciones en EERR identificadas a partir de una revisión de los Planes Europeos, Nacional y Autonómicos. Las preguntas que se formularon pueden encontrarse en el Anexo 2 de este documento.

Los Expertos participantes en la sesión fueron:

- Antoni Gilabert. Director del Área de Innovación y Partenariado del Consorci de Salut i Social de Catalunya.
- Encarna Guillén. Presidenta Asociación Española de Genética Humana. Jefa de Servicio de Pediatría del Hospital C.U. Virgen de la Arrixaca, Murcia.
- María Martín Ayala. Jefa de Servicio de Humanización y Coordinación Sociosanitaria de la Consejería de Sanidad de Castilla La Mancha.
- Sonia Martín. Directora General de Planificación Sanitaria, Investigación e Innovación de la Junta de Castilla y León.
- José Luis Poveda. Director Gerente del Hospital Universitari i Politècnic La Fe y Grupo Orphar de la SEFH.
- Carolina Rodríguez. Jefa de Área de Atención al Paciente de la Consejería de Sanidad de Madrid.
- Javier Ventosa. Subdirector Xeral de Atención Sociosanitaria e Innovación Asistencial, Dirección Xeral de Maiores e Atención Sociosanitaria Consellería de Políticas Sociais de la Xunta de Galicia.
- Daniel de Vicente. Miembro de la Federación Española de Enfermedades Raras (FEDER).

Resumen de la sesión

La sesión comienza con la introducción del moderador, que reconoce que las EERR presentan un problema de salud pública importante. “Existen y son conocidos los problemas de inversión para el desarrollo de tratamientos para EERR, los llamados medicamentos

huérfanos. Las empresas privadas no tienen incentivos suficientes para la inversión financiera en un entorno de vulnerabilidad, ante la baja prevalencia de las enfermedades y los elevados costes de investigación y desarrollo de medicamentos para estas enfermedades”.

A pesar de haberse logrado adelantos “el sistema en ocasiones no ofrece la respuesta esperada.” Las terapias génicas, sin duda, están contribuyendo al impulso de la investigación en EERR.

A continuación, se presenta el análisis del discurso, organizando las ideas por temáticas. Todas las ideas fueron presentadas por los expertos, y lo que se presenta en este informe son los literales reordenados para identificar las acciones ya implementadas, las áreas de mejora observadas, y las principales conclusiones a cada pregunta, en base a la opinión de los expertos participantes.

Temática 1: Conocimientos y competencias necesarios en Atención Primaria relacionados con la digitalización.

- **Acciones implementadas**

En relación con los conocimientos, se hace referencia, por parte de un experto, a la existencia de **planes de formación continuada institucionales** de cara a la mayor apertura y divulgación de conocimiento en EERR. Comenta un experto que es importante disponer de herramientas, dentro de la organización, para poder dar a conocer agentes involucrados, conocimientos, rutas, y la diversidad de EERR. El objetivo, según apunta el experto, es lograr que los facultativos tengan más conocimiento de estas enfermedades, para poder, así, ofrecer una mejor atención sanitaria a quienes se ven afectados por ellas.

En relación con las **competencias digitales**, el mismo experto identifica los **nuevos sistemas de información, y la importancia de los conocimientos de genética por parte de los profesionales de la salud**. “Existen conocimientos conocidos de genética importantes y fundamentales para que los profesionales lleven a cabo sus tareas”.

En Galicia, por ejemplo, según apunta un experto, se dispone de un sistema de Inteligencia Artificial (IA) para analizar los datos clínicos susceptibles de EERR y dar apoyo en la toma de decisiones. Existen, también, bases de datos (BBDD) con información sobre EERR, como Orphanet, que sirve de ayuda en la búsqueda de ensayos clínicos y centros de referencia, y permite consultar la discapacidad que causa una patología concreta, e incluso realizar un seguimiento. Otra BBDD de interés, mencionada por el mismo experto, es GARD (Genetic and Rare Diseases), con utilidades similares a Orphanet pero para el caso de EEUU.

- **Áreas de mejora identificadas**

1. Impulsar y formar la Atención Primaria como centro para el diagnóstico de EERR. Especialmente en aquellas CCAA, como Castilla La Mancha, donde no se dispone de una Unidad de EERR en AP.

Las propuestas a este problema por parte de los expertos incluyen:

- **La necesidad de formación en la Atención Primaria para “pensar en raras”.**

Según un experto, es necesario dar formación básica para generar conciencia de la multitud de pacientes afectados por EERR que podrían diagnosticarse, así como proporcionar ayuda a través de la digitalización para el diagnóstico.

“«Pensar en raras» quiere decir que tengan una conciencia de que eso existe, de que puede ser que determinados ítems que se encuentran en las historias clínicas pueden concluir en un diagnóstico de raras. Para eso la digitalización es fundamental porque es verdad que, si hubiera también una correcta formación en la cumplimentación de historias clínicas con información estructurada sí que podrían saltar unos ítems que dieran lugar a un algoritmo de inteligencia artificial, que eso lo vemos en algunas comunidades autónomas, que, a través de algunos ítems, detectan la posibilidad de que haya un diagnóstico de raras.”, comenta uno de los expertos, que, además, identifica como principales barreras para llevarlo a cabo la falta de estandarización de la información de las EERR y la falta de expertos en digitalización.

Otro experto coincide con esta idea de la importancia de pensar en EERR: “creo que la importancia es, primero, que la gente piense en las enfermedades raras, la gente de atención primaria, y darles herramientas que les sirvan de alerta para solucionar un poco el problema que tienen de sobresaturación en el trabajo.”, apunta el experto.

- Según otro experto, es imprescindible la **recogida de datos y monitorización de pacientes**, con el fin de identificar variables que sirvan, a través de IA, de ayuda para el diagnóstico de las EERR. Esto podría hacerse, por ejemplo, según un experto, a través de un formulario sencillo que permita recoger datos de forma estructurada, y sobre los que aplicar los algoritmos. También, según este mismo experto, podría pensarse en algún sistema, en digitalización, que permita al médico hacer consultas proactivas, que faciliten el seguimiento del paciente “Porque, a partir de los datos que se le puedan generar en su estación de trabajo, pues que pueda avanzar y llamar a algunos pacientes cómo están, cómo dejan de estar. Esto sería como médico de primaria y, después, por supuesto, alguna herramienta que les permita comunicarse con el centro de expertise”, comenta el experto. Otro experto identifica una herramien-

ta, aún estudio piloto, la de IA, Dx29, la cual, afirma, es una aproximación a EERR y ultra raras que ha demostrado ayudar y simplificar el trabajo al facultativo. Puede cribar mucho la información y prácticamente dar la información necesaria al especialista para poder realizar el diagnóstico.

- **Incorporar la información genética:** “Cualquier herramienta de ayuda a diagnóstico de EERR en AP debe incorporar la codificación genética” apunta otro experto, que explica que una vez se identifica una enfermedad en una familia es más fácil llevar a cabo el seguimiento.
- **Alertas:** Otro experto propone las **alertas**, como un mecanismo de conocimiento complementario para ayudar en el triaje al médico de AP.

2. Otro problema identificado, es que “El conocimiento es de interés, pero de abordaje complejo en AP”, según uno de los expertos, el cual apunta que, a día de hoy, se observan pocos avances en diagnóstico temprano.

Las propuestas identificadas por los expertos para este problema incluyen:

- **La necesidad de trabajo en red por parte del personal de la salud y equipos multidisciplinares:** según un experto esto generaría mayor conocimiento del personal y finalmente se traducirá en mayor información para la población afectada por EERR. “hay un ámbito en la atención primaria que afortunadamente llega ya también y es el ámbito del trabajo en red, ¿no?, que hasta ahora pues quizás estaba más en el ámbito de especializada, pero que realmente me parece imprescindible que estos pacientes que pasan su vida en el ámbito social de su entorno, pues no pierdan este conocimiento a través de las redes y lo que se puede hacer a través del trabajo multidisciplinar”, apunta el experto. Otro experto coincide con la necesidad de trabajar de forma multidisciplinar, y añade la necesidad de incluir perfiles expertos en el área digital pero también otros perfiles clínicos como los pediatras. En el caso de Castilla y León, por ejemplo, añade, el plan de EERR ha puesto el foco en elementos organizacionales y en los habilitadores tecnológicos.
- Según otro experto, las organizaciones deben dedicar esfuerzos internos a gestionar y ordenar la información clave para facilitar a los médicos de AP la identificación de posibilidad de que haya algo relacionado con una enfermedad rara; simplificando su tarea de acceso a información relevante. “Algo de trabajo interno tenemos que hacer las organizaciones para que, desde el punto de vista de la genética, de la ómica de todo el tema de desarrollo incluso farmacológico podamos agrupar estos datos para que le posibilite al médico de atención primaria algunas banderas, ¿no?, que le identifiquen un poco la posibilidad de que haya algo relacionado con una enfermedad rara”, comenta el experto.

3. Otro problema identificado es que muchos pacientes que acuden a AP no tienen su código de enfermedad en su historia clínica. El hecho de que no esté registrada tiene importantes implicaciones, según identifica uno de los expertos.

La propuesta identificada por uno de los expertos para este problema es la siguiente:

- Una taxonomía del dato común.

La complejidad (apunta) está en mantener los registros vivos, ya que ello requiere que se alimente, generalmente, de forma manual, así como en la integración de registros, por un problema de incompatibilidad con otros registros existentes (precisamente por la falta esta taxonomía del dato común).

4. En la formación profesional continuada y en los grados de medicina, un experto afirma que falta incorporar la capacitación en transformación digital, así como, a nivel de Formación sanitaria especializada con visión multidisciplinar, la genética médica y clínica de laboratorio.

Las propuestas de los expertos para solucionar este problema incluyen:

- Según uno de los expertos se necesita, primero, de **liderazgo para una transformación digital efectiva**. Una vez logrado eso, el siguiente paso es formar a los profesionales con el fin de detectar mejor precozmente.
- Incluir en las Universidades (grados de medicina) **asignaturas de EERR, genética y de competencias digitales**, es otra propuesta de uno de los expertos.
- Formación sanitaria especializada en Genética Médica y Clínica de Laboratorio

El problema, apunta el experto, es la barrera para cambiar los programas de grado. “resulta prácticamente imposible por cómo están estructurados los programas... CCAA que han podido tener más tradición como Galicia han tenido un desarrollo más armónico... Necesitamos cambios en la capacitación pre y post grado para la formación y organizativos”, explica. Esto, según el experto, resulta imprescindible para la existencia de circuitos claros.

- **Conclusión.**

“El sistema en su conjunto tiene que tener un tronco desde el cual emane toda la información y del cual llegue toda la información”, concluye uno de los expertos.

Temática 2: el coste social y de calidad de vida de los pacientes con EERR

El impacto de las EERR va mucho más allá del paciente y su estado de salud, comenta uno

de los expertos. Y, aunque cada caso es distinto por la especificidad de las EERR, apunta, conllevan un alto coste social, así como un impacto para las familias o cuidadores de los afectados. “A todo este coste social hay que sumarle lo tangible, lo intangible, el directo, indirecto y también todo aquello que depende de las circunstancias específicas de cada caso, (...) Es decir, si la especificidad de las raras precisamente ya no es solo la baja prevalencia, sino que cada caso es un mundo”, comenta uno de los expertos.

- **Acciones ya implementadas**

Existen informes, en particular el **estudio Enserio** (última actualización del 2017), que analizan el impacto de las EERR en los pacientes y sus familias en España, tanto en el ámbito social como sanitario. Como señala un experto respecto al estudio Enserio de 2017, que está a la espera de ser actualizado, según el cuestionario europeo Rare Barometer Voices no habrá grandes diferencias.

También se dispone de un **informe del IMSERSO y el Ministerio de Sanidad**, según apunta otro experto, con datos de 593 pacientes, afectados por 8 EERR diferentes y pertenecientes a 8 asociaciones, que trata y cuantifica económicamente el impacto en 3 aspectos: cuidados informales, visitas sanitarias y costes farmacológicos. Teniendo en cuenta las 8 enfermedades, cuantifica el impacto económico para una persona que sufre una EERR, incluyendo costes directos e indirectos y CVRS, y concluye que su calidad de vida está por debajo de la media de la población general (salvo en un síndrome concreto en el que la calidad de vida es similar). Concretamente, “concluye que en estos casos de estos pacientes es inferior a la media de la población, está en un 0,916 sobre el 1. Estas personas tienen una calidad de vida, vamos, una calidad de vida relacionada con la salud menor. Y, además, en la escala visual analógica, habla también de que, bueno, pues se encuentran por debajo de la media de la población salvo en el caso del síndrome del cromosoma X, que salía más o menos a la par. El estudio es completo.”, explica el experto.

Otro experto pone de manifiesto que “la evaluación de los tratamientos de EERR debe ir más allá de la evaluación sanitaria y de los fármacos”. Explica que, en algunas EERR, como las de afectación neurológica. **Muchos tratamientos no son farmacológicos**, sino que son muy importantes los servicios prestados a la atención neurológica temprana, como la fisioterapia, que, “a pesar de no ser caros, han demostrado ser efectivos”, explica.

En ese sentido, otro experto explica que **Castilla y León** dispone de un **plan con un abordaje integral**, incluyendo los ámbitos laboral, educativo y familiar en los procesos (entrada y desarrollo).

- **Áreas de mejora identificadas**

Según el estudio Enserio, existe **descoordinación entre el ámbito social y el sanitario** lo que dificulta la situación de los pacientes. Además, apunta un experto, esto tiene consecuencias laborales o de discriminación.

En relación con el estudio del IMSERSO y el Ministerio de Sanidad, el problema detectado es que **no se incluye a quien no está diagnosticado en estos estudios**. Según un experto, todavía estamos lejos de poder medir bien estos aspectos.

La estrategia de Análisis Coste Efectividad actual “no acaba de ser la más adecuada. La sociedad es solidaria y compasiva, no utilitarista. El coste siempre va a ser elevadísimo por unidad de beneficio.”, opina uno de los expertos.

Las propuestas identificadas para solucionar este aspecto incluyen:

1. **Plantear un estudio de solidaridad**, no tanto de buscar la eficiencia, es la propuesta de uno de los expertos. “Aunque las decisiones finales las toma una consejería, que sí tiene que tener una visión utilitarista.”, explica. Este experto considera que deberían explorarse aspectos que tengan que ver con la solidaridad, que aporten a los decisores algo distinto. “Poner el énfasis en el numerador, en la efectividad, no en el denominador, que son los costes.”, apunta. En este sentido se muestran a favor otros dos expertos.
2. En la misma línea, otro experto apunta que aunque no se disponga de umbrales para la toma de decisiones **“hay que medir el valor, y no sólo el valor económico”**. El mismo experto se muestra consciente de que no se podrá utilizar la misma métrica que con otras enfermedades.

- **Conclusión.**

Se necesitan indicadores comunes para las distintas CCAA. Hay que estandarizar para poder tener una visión completa de la situación de las EERR. Y es que, como explica un experto, más del 40 % de los pacientes no están satisfechos con la atención sanitaria, el diagnóstico, o la medicación. Dado el elevado porcentaje de pacientes con discapacidad convendrían estudios más centralizados, nacionales e internacionales.

Temática 3: Autorización condicional de medicamentos huérfanos.

“El **fast-track**, es el camino a seguir”, afirma uno de los expertos.

- **Áreas de mejora identificadas en esta temática:**

Se identifican las siguientes áreas de mejora:

1. La toma de decisión con incertidumbre: “Existe gran incertidumbre de la EMA, más allá de sus métodos y análisis”, comenta un experto. El experto explica que hay que aprender a tomar decisiones con incertidumbre “Este es el gran déficit de nuestro sistema”, apunta. “La valoración post, nos importa menos.” Como ejemplo de buen concepto, pero mala ejecución, el experto destaca Valtermed. Y es que “los pacientes

necesitan que nuestro sistema tenga buenas herramientas. Estamos empeñados en seguir poniendo barreras al acceso a medicamentos.”, comenta.

Entre las propuestas para abordar este punto, se incluyen:

- La **Autorización condicional** (*fast-track*) utilizando herramientas que utilice datos de vida real para poder dar garantías de efectividad, es otra propuesta de uno de los expertos. *“Un mismo medicamento podría servir para más de una EERR. Pero en algunos casos se aprueba condicional y luego, a posteriori, se retiró por no ser efectiva. que tenemos que movernos en este ámbito de la incertidumbre e intentar contar con todos los datos posibles para medir la efectividad y poder agilizar las autorizaciones.”*, explica.
 - *“Si un país quiere tratar a estos pacientes tiene que tener este tipo de autorización. EL problema es la falta de honestidad del ser humano.”*, opina un experto. Explica, además, que **los países prefieren retrasar el acceso por miedo al riesgo, debido a la incertidumbre**. *“Hace falta un pacto, un protocolo de retirada de medicamentos”*, comenta. Explica y surge el debate sobre la sensibilidad de la sociedad ante una decisión de retirada de medicamentos, y más para este tipo de enfermedades. *“Explicar a la sociedad el proceso de retirar un fármaco podría evitar este tipo de situaciones”*. Cuando un médico retira un tratamiento el paciente asume, explica uno de los expertos. Aunque, otro experto señala que a veces los pacientes tienen expectativas más altas que lo que la realidad es sobre su tratamiento. *“El problema está cuando la decisión es política. La decisión debería de involucrar a todos los agentes del sistema.”*, afirma un experto. Otro experto opina que *“El medico tiene que estar en el pacto. No se le puede quitar desde el estado. El médico solo lo hará cuando crea en el estado. Las asociaciones de pacientes deben tener plena confianza en los médicos”*. El problema que es específico de EERR es que *“muchas veces no existe otra alternativa”* como señala uno de los expertos. *“No podemos agarrarnos a la excepcionalidad para impedir el acceso”*, opina un experto. Hay que hacer un seguimiento, según este, para reafirmar la eficacia del tratamiento. Pero insiste en la importancia de poder garantizar el acceso temprano a medicamentos para EERR. Para facilitar el acceso temprano, especialmente cuando no existe alternativa, **“el acceso debería ser generalizado y evaluarse a posteriori”**, opina.
 - Uno de los expertos explica que los pacientes son pocos y, por tanto, fáciles de seguir a través de herramientas digitales. En esta línea señala la importancia de **medir la calidad de vida, resultados en salud (PROMS), y experiencia del paciente (PREMS)**. Esto no es tan fácil en enfermedades más prevalentes. En este sentido se echa en falta **un protocolo de seguimiento a nivel global e individual**, según apunta el mismo experto, para saber cómo monitorizar el seguimiento de pacientes. Hay que tener en cuenta que muchos datos son inconexos. *“Hay que decidir la herramienta con la que se va a medir y recoger los datos de manera homogénea”*, explica.
2. Hay que **dar más importancia a los efectos secundarios**, aunque sean infrecuentes, según uno de los expertos. La seguridad de pacientes debiera ser vista desde el punto

de vista de no dañar, no de evitar el daño que ya tienen el paciente, en opinión del mismo experto.

Como propuesta para mejorar en este aspecto, se incluye la siguiente:

- **Fuertes campañas a pacientes y público en general.** Es la propuesta de uno de los expertos. Opina que hay que asegurarse de **empoderar al paciente en las decisiones solo cuando este tenga previo conocimiento de su situación, y de las bases**. La justificación para esto es que el paciente debería de entender que a veces un tratamiento necesita un tiempo y un camino a superar para asegurar que no va a dañar a los pacientes, según el mismo experto.
- **Conclusión:**

Hace falta un cambio de perspectiva, concluye un experto. *“Ha habido un cambio de poderes en el sistema, pero aún tiene flecos”,* explica. *“Aunque el médico no es ya el centro del sistema, sino que ahora lo es el paciente, sigue teniendo mucho poder ya que el paciente asume sus decisiones”,* apunta. Explica que los médicos sienten seguridad en toma de decisiones cuando hay protocolos. Además, menciona a las asociaciones de pacientes, que, afirma, también tienen mucha influencia y ejercen presión mediática. *“Los pacientes han de estar informados sobre aspectos relacionados con la calidad de vida de sus tratamientos, pero también con aspectos relacionados con la seguridad de los mismos. Han de conocer toda la realidad si se pretende que tomen parte en la toma de decisiones”,* concluye.

Temática 4: Sobre los planes autonómicos de EERR Aspectos positivos identificados en las CCAA presentes en el Grupo Focal (Castilla y León, Galicia, Madrid, Murcia...)

La comunidad de **Castilla y León** ha recibido un premio por su plan de EERR, ratificando que su fuerte apuesta por la medicina personalizada y precisión es acertada, según explica uno de los expertos.

Galicia se identifica, por parte de uno de los expertos, como un caso de éxito en el despliegue de la digitalización en el ámbito de las EERR. Se dispone, según explica, de bases, un registro genético de pacientes, y una plataforma disponible que permite trabajar en forma de red, para todo el personal. Asimismo, cuenta, ya está en marcha un sistema de cribado (diagnóstico) de EERR, basado en IA. Esta es, además, la CCAA que más pruebas realiza de cribado, con el apoyo de la Fundación Pública Galega de Medicina Xenómica, a cargo de realizar los análisis del genoma que agilizan el diagnóstico.

Otro experto comenta que la Comunidad de **Madrid** está actualizando su plan de EERR, construyendo sobre la evaluación del plan previo, que ha permitido identificar aspectos de mejora realmente viables. El nuevo plan, explica, tratará de ordenar, promocionar y enfatizar lo que hace la CCAA en EERR y poco frecuentes. En su elaboración se ha buscado que

quienes diseñan las acciones, definen objetivos y se encarguen de medirlos, sean actores de todos los departamentos y se muestren implicados.

El seguimiento del plan se realiza desde un grupo de trabajo del Observatorio de Madrid de EERR y poco frecuentes, que se inició en 2017, según cuenta el experto. Además, en este nuevo plan una de las líneas consistirá en revisar las buenas prácticas de otras CCAA, avanza.

Región de Murcia. El primer plan, explica un experto, recibió un presupuesto de 12 millones de euros. La evaluación anual salió publicada con profesionales de todos los ámbitos y asociaciones de pacientes. Entre las acciones principales, destaca el cribado ampliado de más de 42 enfermedades. Además, se aprovecha input de información genómica. Se caracteriza, según el experto, por la transparencia de sus datos.

- **Áreas identificadas de mejora**

Se identifican las siguientes áreas de mejora:

1. **Los planes autonómicos.** Preocupa, según uno de los expertos, la definición de métricas de los planes y la reevaluación de los mismos. En general, varios expertos se muestran de acuerdo en que los objetivos de los planes de EERR requieren de una inversión económica elevada, que no siempre acompaña las estrategias: “los mejores Planes son los que reciben financiación”, apunta uno de ellos.
2. A nivel de CCAA, los expertos explican algunos hechos en distintas CCAA:
 - **Castilla y León** aún no ha superado el primer año del plan y aún no se dispone de la evaluación o seguimiento, según uno de los expertos.
 - **Galicia.** El Plan iniciado en 2020 se evaluará en 2024. Entre los aspectos a mejorar, según un experto, destaca la falta **marketing**. “Hay que recordar cada cierto tiempo en la web que existe un plan. Falta compararlo con otros planes, nacional y europeos, para alimentarlo y mejorarlo.”, apunta.
 - **Madrid.** No hay un presupuesto asociado directamente al plan. Pero no se han propuesto cosas imposibles. Se tiene, sin embargo, la esperanza de lograr los objetivos en 4 años, según apunta uno de los expertos.
 - **Murcia.** La implementación de esta CCAA ha sido por debajo de lo esperado, explica uno de los expertos, en parte por la pandemia de COVID, opina.
 - **CLM.** Se está haciendo un plan de salud en general. Pero también, un experto se muestra escéptico con los planes. “Los directivos van cambiando y el seguimiento no se cumple”, afirma.

- **Conclusión**

Desde el punto de vista del paciente, un experto considera que la existencia de un **observatorio nacional** que armonice los planes, como medio para garantizar mayor equidad, sería de utilidad. “Hay que implicar a todos los agentes, a nivel social”, opina. Se necesita

lograr que la estrategia nacional armonice las políticas de las distintas CCAA, según opinión de otro experto.

Temática 5: Modelos de financiación.

1. Varios expertos se muestran de acuerdo en un aspecto: hay que **incorporar elementos de pago por resultado (PPR)**. El sistema, apunta uno de los expertos, ha articulado muchos mecanismos.

Las propuestas identificadas para mejorar este aspecto incluyen:

- Una **financiación central** sobre todo para ultra raras. Hay que abordar este tema con atención de no tensionar el modelo de los hospitales, propone uno de los expertos. Para ello, propone abordarlo como en otros países, donde hay un fondo finalista estatal. Es aquí donde, otro de los expertos, apunta hacia una solución de precio (o tarifa) modulado por resultados, incluyendo más aspectos que el precio de los medicamentos, y con evaluación continuada del tratamiento para preservar la seguridad del paciente. Explica que Europa podría asegurar que los productores tuvieran que tener el retorno de la inversión en función a las ventas. *“Con tan pocos pacientes y costes tan elevados supone mucha presión sobre los gestores, además de sobre los pacientes. Tiene que haber incentivos para el fabricante.”*, apunta.

En estos modelos de financiación hace falta **“compromiso de no desabastecimiento”**, añade un experto. Cuando se generan expectativas hay que poder cumplirlas. Es algo que debe estar incluido en el modelo actual. También hay que tener en cuenta que se compite con otros mercados.

- Otra propuesta por parte de uno de los expertos es ofrecer premios o reconocimientos, con el fin de dar prioridad en contratación pública y compra de medicamentos a empresas que tengan investigaciones en el campo.
- Finalmente, otro experto propone la valoración Multicriterio, por ser necesario dimensionar adecuadamente el impacto social.
- **Conclusión.**

Concluye esta sección con la intervención de un experto, según el cual el valor social (solidaridad) y los incentivos de las compañías ponen las reglas de juego del mercado. *“Si no, habría solo incentivos a la investigación, pero no a la curación”*, explica. *“Tener aprobaciones para toda la UE está todavía muy lejos de la realidad posible”*, concluye.

Temática 6: Innovaciones para mejorar la calidad de vida

• Iniciativas identificadas

Desde el punto de vista social se están desarrollando en Galicia (afirma un experto) **líneas específicas para la capacitación de la asistencia a la dependencia**, como plataformas de telemedicina, de seguimiento, asistencia domiciliaria con personal psicológico de apoyo a las familias, líneas específicas de financiación (con un fondo finalista de 3,2 Millones de euros al año).

Se identifica además un **estudio de la fundación ROCHE** que habla de la importancia de acercar toda la asistencia sanitaria al entorno y los cambios que serían precisos hacer para mejorar la calidad de vida del paciente.

• Áreas identificadas de mejora

Se identifican las siguientes áreas de mejora.

1. Es necesario, según un experto, un **replanteamiento de la asistencia sanitaria** como solución para usuarios con EERR.

Propuesta:

- Hace falta trabajar más en el proceso de acompañamiento al paciente. *“Es importante tener un referente clínico”*, añade el experto.
- 2. Hay que cuidar más la calidad de vida del Paciente, según incide un experto.

Como propuesta para solucionar este aspecto, se identifica la siguiente:

- Hay que *“dirigirse a la hospitalización domiciliaria más amplia y que haya más monitorización de los pacientes, que se pueda acceder a estos datos por parte de sus profesionales de referencia”*, añade el mismo experto. Según este experto, además, es posible monitorizar al paciente desde casa, aunque esto implica cambiar primero el sistema. *“La digitalización es realmente importante para el tratamiento domiciliario del paciente”*, considera.
- 3. La preocupación de la población infantil que sufre EERR es un tema señalado como importante por parte de un experto.

Como propuesta, se identifica la siguiente, por parte de uno de los expertos:

- Lograr que se tenga en cuenta la presencia de las enfermedades en la edad escolar.
- 4. **Las ineficiencias en el proceso de diagnóstico**, debido a la falta de comunicación en-

tre especialidades, o a la incapacidad de los pacientes de detectar ciertos aspectos de la enfermedad, son otro aspecto a trabajar según uno de los expertos. *“Los médicos no deben dar más importancia a unas especialidades que a otras. En el hospital hay situaciones en las que se han repetido analíticas sin pedir ayuda a otras especialidades.”*, explica.

Como propuestas para llevar a cabo mejoras en este aspecto, se identifican:

- Disponer de **más gestores de casos** evitaría duplicar pruebas, tener espacios de respiro para familiares, formación para familias, información, explica uno de los expertos.
 - También, el mismo experto, propone **campañas de sensibilización** dirigidas a la población general, y formación a profesionales y pacientes.
- 5. Interrelación entre hospitales y ciudadanos.** Según un experto, hay que pensar en la comodidad del paciente dentro del sistema. *“No hacemos nada para fomentar que esté dentro del sistema”*, apunta.

Como propuesta para llevar a cabo mejoras en este aspecto, se identifica la siguiente:

- Hay que **incorporar la perspectiva del paciente, como usuario del sistema**, a la hora de valorar resultados.
- 6.** Otro problema, identificado por uno de los expertos, es que ni hospitales ni administración tienen tiempo para analizar datos.

Como propuesta para mejorar en este aspecto, un experto plantea la siguiente:

- Grupos externos que se encarguen del análisis de los datos.
- **Conclusión**

“Hay iniciativas y se identifican las carencias... Hay sistemas de formación, hospitalización a domicilio, seguimiento, consultas de enfermería. Sin embargo, en el tema social hay trabajo por hacer. Preocupa como dar apoyo a los familiares, como abordarlo. Qué es lo que realmente necesitan las personas con enfermedades raras y, desde la administración, que se puede hacer, siendo conscientes que, actualmente, no se responde a sus necesidades.”, concluye uno de los expertos.

Temática 7: El problema de los recursos insuficientes y el retraso en la toma de decisiones asociadas a la digitalización.

• Acciones identificadas

En España, explica un experto, hay un proyecto del ministerio, Únicas, proyecto de Medicina Personalizada de Precisión Pediátrica que está enfocado en generar un circuito de alianzas entre hospitales españoles y europeos, empresas, y centros de investigación “a nivel mucho más global que el de un hospital o una comunidad de un país”, explica. Se está llevando a cabo un piloto en varias comunidades, según confirman varios de los expertos. Otro experto opina que, de funcionar, este proyecto marcaría un antes y un después en el modelo organizativo “Si esto funciona, es un antes y un después en el modelo organizativo, en el modelo asistencial, el modelo de compartir conocimiento, etcétera. Dicho todo esto, dicho todo esto, las barreras no son pocas. Y vamos a ver si tenemos ese espíritu, digamos, de generosidad en el compartir, que se dice fácil, pero después no se traslada tanto.”, comenta.

• Áreas de mejora identificadas

1. La falta de homogeneidad entre BBDD es una de las áreas identificadas de mejora según un experto.

Como propuesta para mejorar en este aspecto, un experto plantea la siguiente:

- rabajar para disponer de BBDD interconectadas (opina un experto), recurso que reforzaría preguntas de gestión a preguntas clínicas, de decisiones de tratamiento, de seguimiento, etc. Esto, sin embargo, explica, “conlleva aspectos normativos, legales, trabajo administrativo, codificación, crear sistemas que conecten las distintas BBDD, elegir grupos de enfermedades que comparten información, etc”.
- 2. “Hace falta financiación, si queremos lograr los objetivos, transformaciones reales”, explica un experto que añade además que “Sin ella, se atrae el mecenazgo”.

Como propuesta para mejorar en este aspecto, un experto plantea:

- Fórmulas de colaboración público – privada serían (opina) deseables.
- 3. El uso de las plataformas está limitado al ámbito público, explica uno de los expertos. “El problema es compartir los datos a la privada”, comenta. Además, añade, “esto no debería de ser un problema... España es un buen sitio para llevar a cabo ensayos clínicos. Teniendo datos es importante que se flexibilice compartirlos”.

• Conclusión.

Uno de los expertos realiza un comentario que sirve como conclusión a esta temática. Según este experto, si se da una verdadera transformación digital y fuese posible interre-

lacionar todos los datos, permitiendo identificar el conjunto mínimo de datos que necesitamos, se dispondría de todos los inputs que proporcionen todas las experiencias de los pacientes. Siempre (incide) tiene que haber, sin embargo, un consentimiento informado en relación a compartir o analizar ciertos datos de pacientes, aunque explica que puede haber excepciones, como cuando existe un problema de salud pública.

Parte 3: Líneas de futuro en el abordaje de las Enfermedades Raras

Líneas de futuro y decálogo para la mejora en la Atención Sanitaria de Enfermedades Raras

En base a la revisión de los planes estratégicos realizada se proponen 4 líneas de acción en las que se pueden desagregar las actuaciones identificadas. Con estas 4 líneas identificadas, y llevado a cabo la revisión de los planes y el grupo de expertos, se proponen diez líneas de actuación, o el decálogo para la mejora de la atención sanitaria de personas con EERR:

- **Información, investigación y formación**

1. Trabajar en la elaboración y validación de herramientas estructuradas para la recogida de datos (datos clínicos, de calidad de vida, y de resultados en salud y experiencia del paciente, PROMS y PREMs)
2. Trabajar en sistemas de información con el fin de disponer de bases de datos interconectadas con el fin de ayudar al clínico en decisiones de diagnóstico, tratamiento y seguimiento de los pacientes; en línea con la propuesta de reglamento del Parlamento Europeo y del Consejo sobre el espacio europeo de datos sanitarios.
3. Trabajar para mejorar la disponibilidad de datos y de compartir datos entre ámbitos público y privado, sin poner en riesgo la confidencialidad de los datos.
4. Formación de los profesionales sanitarios: tanto formación especializada de los profesionales en genética como formación en competencias digitales. Y formación de los pacientes sobre su enfermedad y contexto para su empoderamiento (tratamientos disponibles, evolución de su enfermedad, etc.).

- **Prevención y Diagnóstico precoz**

5. Trabajar los protocolos de monitorización de información de pacientes, asegurando las competencias digitales de los profesionales sanitarios (especialmente en Atención Primaria donde el abordaje de la información recibida resulta más complejo) con el fin de evitar ineficiencias en el proceso de diagnóstico.

- **Atención sanitaria y tratamiento**

6. Cuidar la calidad de vida del paciente, ofreciendo mejores servicios de atención, entre ellos, la hospitalización domiciliaria más amplia.
7. Trabajar para la autorización condicional (fast-track) de medicamentos huérfanos con el fin de garantizar el acceso temprano a medicamentos para EERR.

- **Coordinación institucional y social**

8. Trabajar en la mejora de la coordinación de los diferentes grupos. Por un lado, de los ámbitos social y sanitario para incluir la perspectiva de valor social y no únicamente la económica en los análisis coste-efectividad de tratamientos para EERR. Y, por otro, de estos grupos con las asociaciones de pacientes, y con los propios pacientes y familias; imprescindible en EERR al tratarse de patologías tan específicas.
9. Asegurar la financiación para la implementación y evaluación de Planes y estrategias autonómicos, y que estos sean armonizados por la estrategia nacional
10. Trabajar en disponer de equipos multidisciplinares y fomentar el intercambio de información y el trabajo en equipo con el fin de evitar ineficiencias en el proceso de diagnóstico y tratamiento.

Fortalezas y limitaciones del estudio

Este informe tiene como principal fortaleza que presenta, en un único documento, la información más actualizada identificada en relación con las acciones para abordar las EERR en Europa, España, y las CCAA españolas. La metodología mixta utilizada, que combina la revisión de literatura con el análisis del discurso de un grupo focal con expertos, ha permitido identificar, además, una serie de líneas de acción prioritarias para con estas enfermedades. La mayoría de las estrategias de las CCAA, a pesar de seguir las líneas estratégicas del Plan Nacional, ofrecen una desagregación diferente en sus temáticas, como se puede observar tras la extracción de la información de los diferentes planes autonómicos. Por ello, en este informe se ha tratado de homogeneizar las líneas, de tal forma que se presentan las acciones específicas en una clasificación homogénea para todas las CCAA. Esto se realiza con el fin de poder comparar la información a nivel autonómico, algo solamente posible cuando se utilizan las mismas categorías.

Entre las limitaciones del estudio, estarían las propias de la metodología utilizada. Por un lado, las interpretaciones tienen siempre un punto subjetivo, y a veces tampoco es obvio que una acción deba pertenecer a una única categoría o línea de acción. Por otro lado, en el grupo focal, no podemos asegurar que no exista un sesgo de respuesta, ya que cabe la posibilidad de que los participantes, por la presión de tener que dar su punto de vista ante otras personas, puedan haber dado respuestas socialmente aceptables, en lugar de la respuesta que reflejaría mejor su propia opinión. Además, aunque la reunión fue grabada y se llevó a cabo una transcripción, de literales, de la misma, puesto que en ocasiones los participantes pudieran hablar de forma desordenada, existen problemas para la interpretación de algunas ideas. Sin embargo, se revisó por parte de los participantes una vez realizada la interpretación y la generación de ideas y líneas de futuro para el abordaje de las EERR, y tras realizar las correcciones necesarias, el contenido fue validado y aprobado por todos los participantes. En este sentido, el único sesgo que puede quedar, todavía, pendiente, sería el de que, por limitación de tiempo y participantes, no se hayan podido abordar todos los aspectos importantes en este contexto.

El informe, que aquí concluye, permite disponer de un documento actualizado con los planes existentes en EERR localizados, acciones identificadas, y futuras líneas de acción que serían prioritarias para la mejora en la atención de personas afectadas por EERR.

Anexo I: Tablas Resumen de las Estrategias para Enfermedades Raras en las CCAA españolas

Tabla A1. Líneas estratégicas, objetivos y recomendaciones de acción del Plan Nacional para EERR del SNS.

Línea Estratégica	Objetivos	Recomendaciones
Información sobre EERR y registros	1. Habilitar la información sobre los recursos disponibles para la atención a las personas con EERR y sus familias	1.1 Coordinar, desde el Ministerio de Sanidad, Servicios Sociales e Igualdad, la información necesaria sobre enfermedades raras y los recursos disponibles para su atención sanitaria y social, entre los distintos niveles, estatal y autonómico y en el nivel internacional 1.2 Difundir a través de las páginas web del Ministerio de Sanidad, Servicios Sociales e Igualdad y de las Consejerías de Sanidad de las Comunidades Autónomas los recursos disponibles para la atención a las enfermedades raras. 1.3 Contribuir a que los Servicios de Atención al Paciente de las Comunidades Autónomas conozcan los recursos y los circuitos de atención a las enfermedades raras para atender las dudas relacionadas con estas patologías. 1.4 Promover el desarrollo, a nivel de Comunidad Autónoma y del Sistema Nacional de Salud, de información específica sobre las enfermedades raras adaptada a la comunidad educativa: el conocimiento de dichas enfermedades, la determinación de las necesidades específicas de apoyo educativo, la respuesta educativa que se les puede ofrecer y los recursos con los que cuentan los centros educativos. 1.5 Recoger y difundir las buenas prácticas sobre enfermedades raras existentes en el Sistema Nacional de Salud. 1.6 Difundir la Estrategia en Enfermedades Raras del Sistema Nacional de Salud en los foros en los que se hable de las enfermedades raras. 1.7 Facilitar a pacientes, a través del Ministerio de Sanidad, Servicios Sociales e Igualdad, la información sobre los recursos existentes, tales como los Centros, Servicios y Unidades de Referencia del Sistema Nacional de Salud de España (CSUR) y las Redes Europeas de Referencia relacionadas con las enfermedades raras.

	2. Obtener la información epidemiológica necesaria que permita el desarrollo de políticas sociales, sanitarias y de investigación.	1.8 Facilitar la información a pacientes, profesionales sanitarios y financiadores de la asistencia sanitaria sobre las posibilidades que ofrece el Reglamento (CE) N° 883/2004, de 29 de abril de 2004, para la remisión de pacientes con enfermedades raras a otros Estados Miembro de Unión Europea, para diagnósticos y tratamientos que no estén disponibles en España y el Real Decreto 81/2014, de 7 de febrero de 2014, por el que se establecen normas para garantizar la asistencia sanitaria transfronteriza. 2.1 Fomentar el desarrollo e implementación del Registro Nacional de Enfermedades Raras. 2.2 Fomentar el desarrollo e implementación de los registros de las enfermedades raras en las Comunidades Autónomas. 2.3 Desarrollar y consensuar con las Comunidades Autónomas criterios homogéneos para el Registro Nacional de Enfermedades Raras, incluyendo un listado de enfermedades raras, un listado mínimo básico de variables que incluya la edad y el sexo, codificación, definiciones estandarizadas, manual de procedimiento y criterios básicos comunes de calidad. 2.4 Promover la coordinación del nivel nacional con los grupos internacionales, que actualmente lideran y desarrollan la clasificación y codificación y sistemas de ontología médicos sobre las enfermedades raras.
Prevención	3. Reducir la incidencia de aquellas enfermedades raras susceptibles de beneficiarse de programas de prevención primaria.	3.1 Aconsejar a hombres y mujeres que toman medicación que busquen consejo médico antes de iniciar un proyecto de embarazo. 3.2 Disponer de guías para profesionales sanitarios sobre el balance riesgo-beneficio de la utilización de medicamentos durante el embarazo, especialmente sobre los tratamientos para enfermedades crónicas. 3.3 Fomentar la disponibilidad de un servicio de información sobre teratogenicidad, para aconsejar a la población y profesionales sanitarios, que sea accesible, universal y que respete la equidad del Sistema Nacional de Salud. 3.4 Promover la farmacovigilancia post-comercialización a nivel del Sistema Nacional de Salud para detectar cualquier riesgo de anomalía congénita asociada a la utilización de medicamentos, con el apoyo de los registros de anomalías congénitas.

		3.5 Mejorar el nivel del folato a través de suplementos preconceptionales de ácido fólico, además de promover el consumo de alimentos ricos en folatos y el uso apropiado de alimentos enriquecidos. 3.6 Mejorar el nivel de la vitamina B12 en las mujeres vegetarianas para evitar su déficit en el recién nacido. 3.7 Prevenir la obesidad y el bajo índice de masa corporal en la embarazada. 3.8 Eliminar el consumo activo y pasivo de tabaco en la embarazada. 3.9 Evitar el consumo de alcohol en mujeres que están embarazadas o que planean estarlo. 3.10 Prestar especial atención a la dieta y estilo de vida en las comunidades con bajo nivel socioeconómico o migración reciente. 3.11 Elaboración e implantación de un protocolo de Consulta Preconcepcional 3.12 Garantizar que cualquier persona, hombre o mujer, susceptible de padecer o estar afectada por una enfermedad genética o con riesgo de transmitirla a su descendencia tenga acceso a un adecuado consejo genético dentro del Sistema Nacional de Salud y, cuando esté indicado, al correspondiente análisis genético, así como al diagnóstico genético preimplantacional u otros tratamientos cuando corresponda. 3.13 Asegurar que las mujeres con diabetes, receptoras de trasplantes, epilepsia u otras enfermedades crónicas y sus parejas reciben atención e información sanitaria preconcepcional para minimizar el riesgo de anomalías congénitas. 3.14 Asegurar políticas de vacunación basadas en la evidencia para proteger a las mujeres de enfermedades infecciosas asociadas a anomalías congénitas y para evitar vacunaciones contraindicadas durante el embarazo. 3.15 Promover la implementación de políticas para minimizar la exposición a contaminantes identificados como lesivos para el desarrollo prenatal a través de acciones regulatorias y de la comunicación de los riesgos a las y los ciudadanos. 3.16 Asegurar un programa de vigilancia para aquellos riesgos medioambientales que hayan sido relacionados con las enfermedades raras, incluyendo anomalías congénitas.
--	--	--

Detección Precoz	4. Mejorar el diagnóstico prenatal de las enfermedades raras.	4.1 Fomentar la creación y utilización de los protocolos de derivación de gestantes con riesgo de enfermedad rara fetal a unidades o consultas de diagnóstico prenatal. 4.2 Disponer de protocolos de toma de muestras biológicas para ulteriores estudios metabólicos, bioquímicos, genéticos y patológico fetal en casos de sospecha de enfermedad rara en fetos o recién nacidos fallecidos. 4.3 Unificar en el SNS los programas de cribado prenatal de anomalías congénitas. 4.4 Fomentar la creación de equipos multidisciplinares en patología perinatal donde se integren profesionales de todas las áreas implicadas en la atención al feto-recién nacido. 4.5 Fomentar la disponibilidad de un directorio de unidades o consultas de diagnóstico prenatal, cuidado intensivo neonatal, cirugía infantil y prenatal y otros servicios altamente especializados para la atención al feto y recién nacido de riesgo a nivel autonómico y a nivel nacional a través del Registro de Centros, Servicios y Establecimientos Sanitarios.
	5. Mejorar los programas de cribado neonatal de enfermedades raras en el SNS.	5.1 Los programas de cribado neonatal han de tener en consideración la evidencia científica disponible, criterios de equidad, coste efectividad de los programas, aspectos éticos y factibilidad dentro del Sistema Nacional de Salud, según la Ley 33/2011 General de Salud Pública y el “Documento Marco sobre Cribado poblacional” aprobado por la Comisión de Salud Pública. 5.2 Reforzar la cooperación entre los programas de cribado neonatal de las Comunidades Autónomas y establecer políticas de salud comunes a todas ellas. 5.3 La inclusión de enfermedades en los programas de cribado debe realizarse de manera progresiva, de forma que se incorporen, de forma racional y eficiente, aquellos cribados de los que se disponga de suficiente evidencia científica sobre los beneficios en salud y de estudios de coste efectividad que avalen su inclusión en la cartera de servicios. 5.4 Desarrollar un Sistema de Información de cribado neonatal que permita a nivel autonómico y a nivel estatal, realizar un correcto seguimiento y evaluación de todos los programas. Para ello es fundamental la elaboración de protocolos consensuados por el Sistema Nacional de Salud.

		5.5 Desarrollar un Sistema de Gestión de Calidad que permita abordar de manera homogénea en todas las Comunidades Autónomas los procesos de cribado, confirmación diagnóstica, seguimiento y tratamiento, así como garantizar el consejo genético en los familiares cuando sea necesario, para todos los programas. Para ello es fundamental la elaboración de protocolos consensuados por el Sistema Nacional de Salud.
	6. Mejorar el acceso a pruebas diagnósticas y al consejo genético.	6.1 Elaborar y difundir en el ámbito sanitario los protocolos de actuación diagnóstica frente a una sospecha de enfermedad rara, con el fin de facilitar el uso racional y eficiente de las pruebas bioquímicas, genéticas, histológicas y de imagen que contribuya al diagnóstico rápido y fiable. Para ello es fundamental la elaboración de protocolos consensuados por el Sistema Nacional de Salud. 6.2 Potenciar la coordinación entre los servicios asistenciales y las unidades de genética del Sistema Nacional de Salud, fomentado el consejo genético como un instrumento clínico fundamental de la atención sanitaria de las personas y familias afectadas por una enfermedad rara de causa genética. 6.3 Promover la participación de los laboratorios de genética en programas de calidad internos y externos, tanto a nivel nacional como internacional, que garanticen la calidad de las pruebas. 6.4 Promover la identificación de los recursos diagnósticos en el Sistema Nacional de Salud (laboratorios clínicos diagnósticos de enfermedades raras de origen genético, infeccioso, tumoral y tóxico y otros recursos) a nivel de Comunidad Autónoma y a nivel nacional a través del Registro de Centros, Servicios y Establecimientos Sanitarios. 6.5 Avanzar en el desarrollo o en la concreción de la cartera común de servicios asistenciales de Genética del Sistema Nacional de Salud con el fin de asegurar la equidad en el acceso a los análisis genéticos sobre los que exista suficiente evidencia científica sobre su efectividad, sean de utilidad clínica y hayan sido valorados previamente en relación a las implicaciones éticas, sociales, legales, organizativas y económicas de su inclusión en la oferta asistencial pública.

	7. Agilizar el diagnóstico de sospecha de enfermedad rara en el ámbito de la Atención Primaria.	7.1 Mejorar la formación en síntomas y signos de alarma de enfermedad rara en las siguientes áreas de la atención primaria: Medicina de Familia, Pediatría, Matrona y Enfermería. 7.2 Reforzar el “protocolo de seguimiento del niño” incidiendo en el seguimiento de los principales signos y síntomas de determinadas enfermedades raras.
Atención Sanitaria	8. Mejorar la atención sanitaria que reciben pacientes con una enfermedad rara, con el objetivo de que sea integral, continuada y coordinada entre los niveles asistenciales.	8.1 Consensuar un modelo de atención a las enfermedades raras cuyos principios generales incluyan: trabajo colaborativo en red entre los diferentes niveles asistenciales, multidisciplinaridad, coordinación asistencial y de la información y acompañamiento de pacientes y familia. 8.2 Identificar las “Unidades de Atención de enfermedades raras” en el Sistema Nacional de Salud. 8.3 Continuar impulsando la designación de Centros, Servicios y Unidades de Referencia (CSUR) en el Sistema Nacional de Salud para la atención de pacientes con enfermedades raras. 8.4 Establecer procedimientos de coordinación entre profesionales de los diferentes niveles asistenciales y con los Centros, Servicios y Unidades de Referencia (CSUR) tanto para mejorar la derivación de pacientes como para compartir conocimiento. 8.5 Favorecer la figura del “gestor de casos” para facilitar el seguimiento, la aplicación y continuidad de la atención sanitaria en el ámbito de la Comunidad Autónoma y garantizar la información y el acompañamiento de los pacientes y sus familias. 8.6 Mejorar la transición de pacientes con alguna enfermedad rara desde la consulta pediátrica a la consulta de personas adultas, trabajando conjunta y coordinadamente las unidades que atienden a la infancia y a personas adultas 8.7 Evaluar periódicamente la satisfacción de población usuaria y profesionales sobre la atención ofrecida en los centros que reciben pacientes con enfermedades raras. 8.8 Elaborar un protocolo específico para la atención de pacientes con enfermedades raras sin diagnóstico. 8.9 Fomentar y asegurar que en aquellas enfermedades raras que cursen con dolor, el dolor sea tratado, aunque se desconozca la etiología concreta de la enfermedad y/o se esté esperando el diagnóstico definitivo. Para ello se.

	9. Potenciar la rehabilitación integral (física, sensorial y cognitiva) para las personas afectadas por una enfermedad rara, con el fin de optimizar, conservar y/o asegurar sus capacidades residuales. 10. Garantizar la atención psicológica a las personas afectadas de enfermedades raras y sus familiares	fomentará la coordinación con profesionales implicados en la atención al dolor. 8.10 Fomentar la participación de los Centros, Servicios y Unidades de Referencia (CSUR) en las redes europeas de referencia que se establezcan de acuerdo con la Directiva de Atención Sanitaria Transfronteriza 9.1 Garantizar que el tratamiento de atención temprana, rehabilitación y fisioterapia para todas las enfermedades raras que los requieran, sea coordinado a través del equipo multidisciplinar que atiende a la persona enferma. 9.2 Promover la integración de la rehabilitación y fisioterapia que reciban pacientes con una enfermedad rara por parte de distintos equipos profesionales. 10.1 Sensibilizar a los profesionales de la salud y dotarles de instrumentos para la detección, valoración, seguimiento y derivación adecuados 10.2 Ofrecer atención psicológica, apoyo y asesoramiento durante el proceso de la enfermedad, así como en el momento del diagnóstico y durante el consejo genético.
Terapias	11. Garantizar la accesibilidad en tiempo y forma de los medicamentos huérfanos necesarios para el tratamiento de las enfermedades raras en todo el territorio nacional.	11.1 Favorecer el uso adecuado de estrategias regulatorias de autorización (por ejemplo, la autorización condicionada) que no retrasen el acceso a los medicamentos huérfanos. 11.2 Establecer, a través de la Agencia Española de Medicamentos y Productos Sanitarios, un sistema de seguimiento y evaluación adecuado sobre las propuestas de nuevos tratamientos autorizados para enfermedades raras. 11.3 Favorecer los programas de acceso precoz antes de la autorización promoviendo un uso juicioso del uso compasivo de medicamentos en investigación que no compita y sean complementaria con el programa de investigación clínica y las estrategias regulatorias de autorización condicionada. 11.4 Mejorar las herramientas de información on-line sobre medicamentos para el tratamiento de las enfermedades raras que faciliten el acceso de profesionales, pacientes y la sociedad en su conjunto a información de calidad (por ejemplo, ficha técnica, prospecto, informe público de evaluación, e informe de posicionamiento terapéutico)

		11.5 Impulsar y promover que los laboratorios comercializadores de medicamentos huérfanos aporten datos fármaco-epidemiológicos a la Agencia Española de Medicamentos y Productos Sanitarios desde la puesta en el mercado de sus productos. 11.6 Valorar e impulsar desde la Agencia Española de Medicamentos y Productos Sanitarios los estudios de evaluación de la seguridad de los medicamentos huérfanos dentro del actual sistema de Farmacovigilancia. 11.7 Fomentar la evaluación sobre la efectividad de los medicamentos huérfanos, con el fin de mejorar los procedimientos de tramitación desde las etapas de desarrollo preautorización. 11.8 Optimizar los plazos en el procedimiento de fijación del precio de los medicamentos huérfanos que hayan obtenido la autorización de comercialización en el marco de los criterios que se establezcan de acuerdo con la Ley 29/2006, de garantías y uso racional de los medicamentos y productos sanitarios. 11.9 Promover la obtención de información del uso de medicamentos huérfanos en la práctica clínica en colaboración con las Comunidades Autónomas. 11.10 Promover el intercambio de información entre las Comunidades Autónomas y la Agencia Española de Medicamentos y Productos Sanitarios en cuanto a dificultades de suministro en las presentaciones comercializadas, favoreciendo así su trazabilidad. 11.11 Promover, desde el Sistema Nacional de Salud, mecanismos que permitan informar y asesorar sobre la prescripción correcta de los tratamientos en enfermedades raras. 11.12 Evitar la inequidad en el acceso de pacientes con enfermedades raras a los medicamentos huérfanos en los diferentes centros y servicios sanitarios y entre las Comunidades Autónomas a través de la creación de un comité asesor de medicamentos huérfanos y terapias para las enfermedades raras. 11.13 Desarrollar protocolos de posicionamiento terapéutico en el Sistema Nacional de Salud.
--	--	--

		11.15 Promover la consulta de la Agencia Española de Medicamentos y Productos Sanitarios con las organizaciones de pacientes antes de la suspensión o revocación de la autorización de comercialización de medicamentos y/o productos farmacéuticos destinados al tratamiento de las enfermedades raras. 11.16 Facilitar información de aquellos preparados para tratar las enfermedades raras que, sin estar comercializados, sería factible elaborar en Oficinas de Farmacia Servicios de Farmacia con el fin de dar una homogeneidad en el territorio nacional. 11.17 Realizar un análisis de necesidades de productos no clasificados como medicamentos que se requieran para el tratamiento de las enfermedades raras. 11.18 Continuar realizando un análisis de necesidades de productos sanitarios, materiales de curas y dispositivos médicos de utilidad en el tratamiento de las enfermedades raras, de forma que se mejore la calidad en el acceso a los mismos en condiciones de equidad en todo el territorio nacional.
	12. Potenciar la investigación y el desarrollo de medicamentos huérfanos y tratamiento de alta complejidad.	12.1 Impulsar mecanismos que potencien el desarrollo de los medicamentos huérfanos por las empresas farmacéuticas y de biotecnología que complementen las ayudas y medidas adoptadas en la Unión Europea. 12.2 Mantener la consideración de los medicamentos huérfanos y tratamientos de alta complejidad en enfermedades raras como líneas prioritarias de investigación dentro de los Planes Nacionales de I+D+i. 12.3 Posibilitar y agilizar la transferencia de resultados de investigación. 12.4 Fomentar la investigación independiente de los medicamentos huérfanos. 12.5 Estudiar mecanismos de retorno de la inversión en la investigación de medicamentos huérfanos que sean alternativos al precio del medicamento.

Terapias avanzadas	13. Fomentar el acceso seguro de las personas afectadas por enfermedades raras a terapias avanzadas.	Dotar de fondos a la investigación pública en medicamentos de terapias avanzadas destinados a las personas afectadas por una enfermedad rara. 13.1 Fomentar los enlaces y colaboración con plataformas europeas de alta producción, de reciente creación y el uso de bancos europeos de productos basados en terapias avanzadas de forma compartida. 13.2 Desarrollar acciones transversales en medicina regenerativa, nanobiotecnología, bioingeniería y tecnología sanitaria y moléculas innovadoras. Adaptar la legislación sobre terapias avanzadas en relación a los consentimientos informados para el uso de material biológico en investigación. 13.3 Mejorar la difusión de la información relativa a las diferentes modalidades de terapia avanzada y sus aplicaciones disponible para asociaciones de pacientes y colectivos profesionales implicados. 13.4 Establecer marcos legales para la investigación con células troncales respetando los derechos establecidos en el Convenio de Oviedo o en la Carta de los Derechos Fundamentales.
Atención sociosanitaria	14. Coordinar los distintos organismos e instituciones involucradas en la atención de las enfermedades raras para que las necesidades socio-económicas, laborales, educativas, de ocio y técnicas, tanto de las personas afectadas por una enfermedad rara como de la persona cuidadora sean adecuadamente atendidas.	14.1 Impulsar la creación de mecanismos de coordinación interdepartamental entre las Consejerías de Sanidad, Servicios Sociales, Educación y Trabajo y Cultura, que integre las políticas en enfermedades raras en el nivel autonómico y en el nivel nacional entre las instituciones correspondientes. 14.2 Promover y favorecer la colaboración de los Centros, Servicios y Unidades de Referencia (CSUR) del Sistema Nacional de Salud en enfermedades raras con el Centro de Referencia Estatal de Atención a Personas con Enfermedades Raras y sus Familias (CREER) de Burgos articulando mecanismos o herramientas que garanticen esa colaboración (jornadas, reuniones periódicas, interlocutores claramente definidos, etc.). 14.3 Promover el diseño, implantación y evaluación de modelos de coordinación entre servicios sanitarios, servicios sociales, servicios educativos y culturales que ayuden a garantizar la continuidad de los cuidados de pacientes con enfermedades raras.

		14.4 Garantizar los derechos de la persona enferma y su familia respecto a la información, facilitándole la misma respecto a: asociaciones de contacto; puntos o centros de información dónde dirigirse para obtener información sobre las ayudas de la Administración, los recursos de asociaciones u organizaciones específicas y servicios sanitarios que existen en su Comunidad Autónoma y que podrán apoyarles para mejorar su calidad de vida; procedimiento de obtención del certificado de discapacidad, centros de valoración y ayudas y/o apoyos derivados de dicha certificación; proceso administrativo de tramitación de prestaciones sanitarias y sociales para poder cuidar adecuadamente a la persona enferma; dónde se encuentran los servicios de orientación y asesoramiento laboral. 14.5 Facilitar información y formación a los centros de valoración sobre las características (diferenciales, especiales) de las enfermedades raras. 14.6 Colaborar, desde los servicios sanitarios, en la elaboración de informes y guías laborales destinadas a la adaptación de los puestos de trabajo a la discapacidad. 14.7 Potenciar y desarrollar herramientas para la capacitación en cuidados sanitarios, apoyo emocional y fomento de la autoayuda de las personas cuidadoras de pacientes con una enfermedad rara. 14.8 Crear programas de atención específicos para personas que residen en el ámbito rural o que por situación geográfica tiene dificultades de acceso a los servicios. 14.9 Fomentar y promover recursos que mejoren la calidad de vida de las personas afectadas y que faciliten el mantenimiento en su entorno (servicios de ayuda a domicilio, servicios de hospitalización a domicilio, centros de día o centros de estancias temporales, etc.). 14.10 Garantizar la respuesta educativa, a través de las distintas alternativas de escolarización (Programas de aulas hospitalarias, de atención educativa en domicilio, programas de educación inclusiva, etc.), a menores que por razones de enfermedad no pueden seguir el proceso normalizado de escolarización durante la enseñanza obligatoria.
--	--	---

		14.11 Fomentar la integración escolar de menores en los centros educativos. 14.12 Fomentar la creación de centros ocupacionales dirigidos a proporcionar a personas con discapacidad ocupación terapéutica para su ajuste personal, técnicas profesionales para su integración laboral y actividades de convivencia para su integración social.
15.	Potenciar la integración social, para mejorar la calidad de vida de las personas afectadas por una enfermedad rara y sus familiares.	15.1 Potenciar y fomentar estructuras o centros que contemplen las necesidades de respiro, o de otra índole, de las personas que tienen a su cargo a personas afectadas por una enfermedad rara (centros residenciales, pisos tutelados, ingresos temporales).
16.	Fomentar las campañas de sensibilización hacia las enfermedades raras para profesionales de la salud, de la educación, del ámbito social y laboral y ciudadanía en general, contribuyendo a generar visibilidad y aumentar su reconocimiento.	16.1 Promover la convocatoria de conferencias/jornadas sobre enfermedades raras. 16.2 Fomentar la realización de campañas de sensibilización, concienciación y educación sanitaria desde el Ministerio de Sanidad, Servicios Sociales e Igualdad, Consejerías de Sanidad y Asuntos Sociales y sociedades científicas y profesionales, así como desde cualquiera de las demás entidades interesadas (charlas, folletos, posters y demás medios de comunicación) para llegar a la población general. 16.3 Fomentar la realización de campañas de sensibilización en centros educativos como medida de prevención de la discriminación. Promoviendo el respeto a las diferencias y normalización de las enfermedades raras en toda la comunidad educativa. Acercar las enfermedades raras a las aulas, con testimonios de personas afectadas, charlas, elaboración de guías, cuentos infantiles, juegos, carteles y folletos divulgativos. 16.4 Contribuir, colaborar y participar desde la comunidad educativa y sociedad en general en la organización y celebración del Día Mundial de las Enfermedades Raras. 16.5 Promover campañas de ocio y cultura mediante visitas guiadas, juegos, carteles y folletos divulgativos.

	17. Potenciar el apoyo al asociacionismo y voluntariado.	17.1 Promover la creación y el desarrollo de asociaciones, impulsar su participación y apoyar su colaboración en el desarrollo de actividades y programas. 17.2 Promover la participación de las organizaciones de voluntariado en programas y actividades sociosanitarias para personas con enfermedades raras y sus familias. 17.3 Fomentar actividades del ámbito sanitario desarrolladas por las asociaciones de pacientes a distintos niveles: intercambio de información y mejores prácticas, campañas de concienciación, educación, formación e investigación. 17.4 Cooperar con el Centro de Referencia Estatal de Atención a Personas con Enfermedades Raras y sus Familias (CREER) de Burgos en el desarrollo del Programa de apoyo a familias, personas cuidadoras y ONGs sobre información y asesoramiento y entrenamiento en cuidados y servicios de respiro. 17.5 Crear mecanismos de participación de las personas afectadas, sus familias y asociaciones correspondientes, en los procesos de toma de decisiones (normativos, organizativos, asistenciales, etc.) en los ámbitos nacional, autonómico y en los propios centros asistenciales. 17.6 Apoyar la participación de asociaciones de pacientes y personas expertas en enfermedades raras para remitir propuestas al Comité de Designación de Centros, Servicios y Unidades de Referencia (CSUR) en relación con las patologías o grupos de patologías que consideren prioritarias y para la atención de las cuales consideran que habría que designar CSUR.
	18. Garantizar la atención integral a menores de tres años con una enfermedad rara en situación de dependencia o en riesgo de padecerla.	18.1 Apoyar e impulsar el Acuerdo sobre criterios comunes, recomendaciones y condiciones mínimas de los planes de Atención Integral a menores de tres años en situación de dependencia o en riesgo de desarrollarla. 18.2 Impulsar y agilizar los trámites para la valoración del grado de discapacidad, para poder entrar en el sistema de ayudas, consideración de familia numerosa, transporte, etc.

		18.3 Garantizar la inmediata derivación, tras la detección, hacia una intervención temprana orientada a potenciar su capacidad de desarrollo y bienestar, que posibilite su integración en el medio familiar, escolar y social, así como su autonomía personal de la forma más normalizada posible. 18.4 Establecer la coordinación entre profesionales de los diferentes sistemas y servicios involucrados en la atención temprana de los menores con una enfermedad rara en situación de dependencia, o en riesgo de padecerla, facilitando el intercambio de información que garantice dicha atención. 18.5 Posibilitar el acceso a la información sobre recursos y servicios de Atención Temprana en cada una de las Comunidades Autónomas, sobre desarrollo infantil, alteraciones de desarrollo y menores con una enfermedad rara en situación de dependencia o en riesgo de padecerla.
	19. Apoyar las iniciativas en la investigación epidemiológica, clínica, básica y traslacional sobre enfermedades raras.	19.1 Impulsar los futuros Planes Estatales de Investigación Científica, Técnica y de Innovación en el marco de la Acción Estratégica en Salud, en el área de las enfermedades raras. 19.2 Aumentar la eficiencia de los recursos disponibles promoviendo su uso compartido en el Sistema Nacional de Salud. 19.3 Promover la difusión de las acciones públicas y privadas de las ayudas a la investigación. 19.4 Promover la disponibilidad de un inventario de centros y grupos de investigación y las patologías que estudian a nivel autonómico y estatal. 19.5 Fomentar las actividades científicas en relación con los Institutos de Investigación Sanitaria y otros centros de investigación del Sistema Nacional de Salud. 19.6 Mantener un capital humano adecuado, promoviendo el desarrollo de la investigación entre el personal sanitario e incrementando la masa crítica investigadora. 19.7 Promover la realización de ensayos clínicos en enfermedades raras. 19.8 Promover el mantenimiento de la línea de investigación prioritaria en enfermedades raras dentro de los Planes Estatales de Investigación Científica, Técnica y de Innovación y en los de las Comunidades Autónomas.

		19.9 Apoyar desde la Acción Estratégica en Salud las áreas específicas de medicamentos de terapias avanzadas (terapia génica y celular) en enfermedades raras. 19.10 Fomentar el apoyo institucional al desarrollo de nuevas tecnologías, como biotecnología y nanotecnología. 19.11 Desarrollar e integrar los estudios genómicos y “ómicos” en general para el desarrollo de la medicina personalizada en las enfermedades raras. 19.12 Promover la Igualdad de género en el contenido de la investigación en enfermedades raras, para promover la excelencia científica en línea con la Recomendación de la Comisión Europea sobre la European Research Area de junio de 2012 y la Estrategia 2020 (igualdad de género en el ámbito de la participación en estudios de investigación, realización de ensayos clínicos evitando sesgos de género, integración de la dimensión de género en el contenido de la investigación y la innovación) 19.13 En cuanto a líneas de investigación a potenciar en enfermedades raras, se propone tener en cuenta las prioridades de las acciones de la Comisión Europea, tales como Horizonte 2020, IRDiRC, EUCERD, etc., siendo en este marco donde tendrían cabida las líneas referidas a los siguientes aspectos: o Epidemiología descriptiva y analítica en el área de la historia natural de la enfermedad y de la nosología clínica: desarrollo de redes multidisciplinares, desarrollo de los instrumentos necesarios para disponer de bases de datos compartidas, registros y estudios de cohortes. o Caracterización de los mecanismos hereditarios, variantes genómicas, genes implicados y bases metabólicas y celulares de las enfermedades raras. o Fisiopatología: desarrollo de infraestructuras para el uso y análisis funcional de animales transgénicos, apoyo al análisis de los datos obtenidos mediante genómica, transcriptómica y proteómica, identificación de marcadores biológicos y perfiles metabólicos para ser utilizados con fines diagnósticos y de evaluación del progreso de la enfermedad, desarrollo de modelos celulares y animales distintos al ratón. o Aplicación de las aproximaciones “ómicas” para el desarrollo de la Medicina Personalizada y de la Medicina de Sistemas en el ámbito de las enfermedades raras. o Desarrollo y evaluación de nuevas pruebas diagnósticas
--	--	---

		o Investigación terapéutica: Determinación de nuevas dianas terapéuticas, como base a terapias farmacológicas y desarrollo de la terapia génica y celular. o Estudios de evaluación: de calidad de vida, de los procesos de atención y cuidados en servicios sanitarios y sociales, y finalmente la evaluación de terapias y tecnologías sanitarias utilizadas.
	20. Mantener y mejorar las estructuras y los instrumentos necesarios para el desarrollo de la investigación en enfermedades raras.	20.1 Promover que las redes de centros y/o grupos de excelencia en investigación sobre enfermedades raras trabajen de manera coordinada. 20.2 Potenciar y dar continuidad a las acciones que realicen cualquiera de las estructuras estables de investigación en relación a las enfermedades raras tales como plataformas de servicios y unidades de apoyo a la investigación (biobancos, animalarios y otros). 20.3 Potenciar el desarrollo de la investigación en el Instituto de Investigación en Enfermedades Raras (IIER), el Consorcio CIBER, especialmente el CIBER de Enfermedades Raras (CIBERER), RETICS y plataformas relacionadas con enfermedades raras fomentando con ello la investigación cooperativa y el papel de las enfermedades raras en el contexto de la investigación biomédica española. 20.4 Fomentar la cooperación científica entre las instituciones públicas (hospitales, universidades, Consejo Superior de Investigaciones Científicas y otros Organismos Públicos de Investigación), centros tecnológicos y empresas, a través de programas y convocatorias de ayudas específicas, para la promoción de acciones conjuntas. 20.5 Promover una política comprometida de investigación, especialmente en el área de los ensayos clínicos en poblaciones específicas (pediatría), diagnóstico y tratamiento de las enfermedades raras. 20.6 Estimular la participación en las actividades de investigación sobre enfermedades raras financiadas por la Unión Europea, apoyándola desde las Oficinas de Proyectos Europeos. 20.7 Desarrollar un programa de identificación de muestras biológicas de enfermedades raras en el seno de los distintos Biobancos y colecciones de muestras incluidas en el Registro Nacional de Biobancos del Instituto de Salud Carlos III.

		20.8 Incentivar el desarrollo de spin-off por parte de las instituciones científicas sobre proyectos de enfoque traslacional. 20.9 Promover la implementación de herramientas de gestión del conocimiento. 20.10 Promover la participación de profesionales sanitarios asistenciales en proyectos de investigación desde la puesta en marcha de los mismos.
Formación	21. Aumentar el conocimiento sobre las enfermedades raras en la formación de grado de las carreras de ciencias de la salud y ciencias sociales. 22. Profundizar en la noción y manejo de las enfermedades raras en la formación de posgrado. 23. Fomentar la formación continuada relacionada con las enfermedades raras en la Atención Primaria y Atención Hospitalaria.	21.1 Proponer al Consejo de Coordinación Universitaria la inclusión curricular del cuerpo de conocimientos de las enfermedades raras, adaptando la formación inicial en los programas de los estudios de ciencias de la salud y sensibilizando a los alumnos de pregrado en la particularidad de las enfermedades raras. 22.1 Fomentar, en el marco de los Programas Docentes de los centros sanitarios (hospitales y centros de salud, fundamentalmente), actividades como la organización de sesiones bibliográficas, sesiones clínicas y seminarios específicos sobre las enfermedades raras. 22.2 Proponer al Consejo Nacional de Especialidades la inclusión en el programa curricular de las distintas especialidades los aspectos específicos relacionados con las enfermedades raras. 22.3 Incluir cursos monográficos sobre las enfermedades raras en los programas de master y doctorado, según la normativa Bolonia. 23.1 Identificar las necesidades de formación de profesionales que atienden a pacientes con enfermedades raras, tanto en Atención Primaria como en Atención Hospitalaria. 23.2 Promover la rotación de profesionales de medicina, psicología, enfermería, etc., en los Centros, Servicios y Unidades de Referencia (CSUR) de enfermedades raras, Centro de Referencia Estatal de Atención a Personas con Enfermedades Raras y sus Familias (CREER) e Instituto de Investigación de Enfermedades Raras (IIER).

		23.3 Fomentar el contacto y la cooperación de profesionales sanitarios con las asociaciones de personas afectadas por enfermedades raras en las actividades formativas. 23.4 Promover la oferta de cursos de formación continuada en enfermedades raras a nivel autonómico y estatal. 23.5 Promover reuniones conjuntas enfocadas en las enfermedades raras entre profesionales de Atención Primaria, profesionales de la Atención Hospitalaria y personas expertas procedentes de los Centros, Servicios y Unidades de Referencia (CSUR), una vez constituidos, con el fin de fomentar la comunicación entre dichos colectivos, el intercambio de estándares, procedimientos armonizados y guías de buenas prácticas, entre otras.
	24. Realizar programas de formación dirigidos a asociaciones, a los familiares y/o persona cuidadora y a las personas afectadas en materia de cuidados y autocuidados, así como en prevención de las situaciones de dependencia.	24.1 Incluir programas y actividades formativas para el apoyo no profesional en el Plan Anual de Formación Especializada en Servicios Sociales del IMSERSO y en el Programa de Formación del Centro de Referencia Estatal de Atención a Personas con Enfermedades Raras y sus Familias (CREER) de Burgos. 24.2 Promover mecanismos que permitan el intercambio de experiencias entre familias que tengan a su cargo personas con enfermedades raras y el acceso a apoyo emocional y en cuidados. 24.3 Impulsar la creación en el Centro de Referencia Estatal de Atención a Personas con Enfermedades Raras y sus Familias (CREER) de Burgos de una Escuela de formación para personas cuidadoras y facilitarles un entrenamiento práctico en el cuidado y atención de personas con enfermedades raras. 24.4 Asesorar a las asociaciones de pacientes y familias de personas con enfermedades raras sobre las tecnologías de apoyo y medidas de accesibilidad, a través del Centro Estatal de Autonomía Personal y Ayudas Técnicas (CEAPAT) del IMSERSO. 24.5 Promover recursos formativos dirigidos a pacientes con enfermedades raras y personas cuidadoras en el marco de la Red de Escuelas de Salud para la Ciudadanía.

Tabla A2. Líneas de acción del Plan de EERR para responder a los objetivos específicos del Plan en la CCAA de Andalucía

Objetivo	Líneas de Acción
01. Aumentar el conocimiento epidemiológico sobre las enfermedades raras	• Utilización de un listado de referencia de EERR para la Comunidad Autónoma, clasificado por grupos, que permita definir para cada una de ellas las necesidades de atención temprana, diagnóstico precoz, consejo genético, medicamentos huérfanos, rehabilitación, medidas especiales, etc. • Definir un conjunto de datos mínimos para los registros clínicos de EERR en los centros sanitarios, de base poblacional amplia, común, y en conexión con la historia clínica digital. Establecer un modelo de acreditación de estos registros. • Obtener información sobre la prevalencia de EERR a través de la Historia Clínica Digital (DIRAYA) complementándola con la información obtenida de otras fuentes como CMBDA, registros de cáncer, y otras. • Mejorar el conocimiento sobre los determinantes y el impacto en la calidad de vida de las personas afectadas mediante proyectos de investigación clínico-epidemiológica, dirigidos a conocer las necesidades de las personas afectadas y de sus familiares, grado de discapacidad, características de la atención prestada y aspectos socio-sanitarios. • Evaluar la calidad de la atención prestada y los circuitos de atención a las personas afectadas contando con la colaboración de las asociaciones de afectados. • Facilitar desde la Consejería de Salud información periódica relacionada con la morbimortalidad de las EERR. • Disponer dentro de la página web de la Consejería de Salud de un espacio específico con información sobre aspectos epidemiológicos de las EERR.
02. Mejorar el acceso de las personas afectadas a una atención y cuidados seguros y de calidad	• Conjunto de Acciones de promoción y prevención ◦ Reforzar las actuaciones de educación sexual y planificación familiar que se realizan en AP dirigidas a población adolescente, incorporando aspectos específicos sobre EERR. ◦ Identificar a personas en edad fértil con intención de reproducción que presentan algún factor de riesgo genético, obstétrico o psicosocial, según las indicaciones que recoge el Proceso Asistencial de Embarazo, Parto y Puerperio. ◦ Identificar signos de alerta de EERR durante los controles de salud en el niño, según las indicaciones que recoge el Proceso Asistencial Atención Temprana. ◦ Favorecer el diagnóstico precoz de las enfermedades raras: ▪ Extensión del diagnóstico prenatal conforme a los compromisos recogidos en el Plan de Genética. ▪ Revisión de las enfermedades a detectar en el programa de detección precoz (screening neonatal). ▪ Incorporar la detección de fibrosis quística por medio de la determinación de tripsina inmunoreactiva.

	▪ Incorporar la determinación de aminoacidopatías y alteraciones de la beta-oxidación de ácidos grasos por tándem masas. ▪ Favorecer el diagnóstico de portadores de enfermedad rara. ◦ Preparación al nacimiento, en caso de patologías diagnosticadas en el período prenatal ▪ Evitar la presentación de complicaciones que puedan aumentar los riesgos para el neonato definiendo el plan de intervención por un equipo multidisciplinar. ▪ Incorporación del paciente menor de 6 años en el proceso de atención temprana, si fuera necesario. • Definición de circuitos de atención para los pacientes: ◦ Asignación de cada uno de los 14 grupos que conforman la lista de EERR del Anexo 1 del Documento, a centros, servicios y unidades concretos (enfermedades de tiroides y paratiroides se corresponderían con endocrinología, tumores raros con oncología, trastornos mentales con psiquiatría, sistema nervioso con neurología, metabolopatías y malformaciones genéticas se enmarcarían dentro de pediatría, etc..). ◦ Asignación de grupos a las especialidades “troncales” en la atención integral del paciente con EERR: Pediatría en pacientes en edad pediátrica; Medicina Interna, Medicina de Familia, Rehabilitación contando con la participación de Salud Mental en aquellas en las que se precise intervención directa sobre el paciente o sobre los familiares. ▪ Las distintas Unidades de Gestión Clínica incluirán en su cartera de servicios la atención a las enfermedades raras de su ámbito de actuación. Las UGC hospitalarias establecerán su relación con otros centros, servicios o unidades de apoyo (Unidades de Genética, Técnicas de Imagen, Centros de referencia, etc..). Esta cartera de servicios contemplará en su oferta las siguientes actuaciones: ▪ Facilitar el acceso a la información sobre EERR a profesionales y pacientes. ▪ Conocer y aplicar las guías-protocolos de actuación sobre las EERR, de su ámbito de actuación con especial atención a la continuidad asistencial. ▪ Coordinación e intercambio de información con otras unidades afines. ▪ Detectar las necesidades de formación e investigación de sus profesionales. ▪ Controlar la efectividad y calidad de las notificaciones y registros de EERR. ▪ Participar en proyectos de investigación de ámbito nacional e internacional. ▪ Evaluar la satisfacción de usuarios y profesionales. ◦ Los servicios no configurados como UGC dispondrán de la relación de enfermedades raras de cuya atención son referentes, designando a los Facultativos Especialistas de Área (FEA) correspondientes. ◦ Con ámbito de área sanitaria (atención hospitalaria y primaria) se establecerán los recursos disponibles para la atención a las EERR (unidades de genética clínica, circuitos de derivación, atención temprana, rehabilitación, salud mental, entre otros).
--	--

	◦ Planificación al alta hospitalaria. En los casos de ingresos reiterados y/o prolongados, todas las altas irán precedidas de un plan de intervención consensuado con el paciente y su familia, y en el que deben intervenir AP y AH. Este plan debe contener información sobre las necesidades detectadas, los profesionales responsables del seguimiento, las citas y consultas previstas y las instrucciones básicas para el seguimiento del paciente, así como los teléfonos de contacto para cualquier duda. ◦ Diagnóstico e intervención social en el entorno hospitalario. El trabajador social valorará la red social del paciente con sospecha de EERR, con anterioridad al alta (en caso de ingreso), o tras la primera consulta de especialidades, y en coordinación con AP, para garantizar la adaptación de la familia en su entorno y detectar problemas ◦ Se elaborará un Manual de Atención socio-sanitario, donde se definan las actividades de la red de Trabajo social y su coordinación con otras Consejerías y servicios sociales. ◦ Todos los pacientes diagnosticados de una EERR contarán con un plan de intervención, en el que se recojan aspectos clínicos y de integración familiar y social: actuaciones con la familia, con el entorno escolar o de formación, con el entorno laboral y con los aspectos de ocio y relaciones. ◦ La Consejería de Salud y el Servicio Andaluz de Salud identificarán los potenciales centros de referencia autonómicos para las EERR, procediendo a su designación y acreditación conforme a la normativa nacional y autonómica al respecto. ◦ Disponibilidad, en tiempo y forma, de los medicamentos y productos sanitarios necesarios para el tratamiento de las enfermedades raras. ▪ Creación de un Observatorio, formado por una Comisión de expertos en medicamentos y productos necesarios para el tratamiento de las enfermedades raras, dependiente de la Secretaría General del SAS ▪ Campaña de difusión activa a los médicos y a sus pacientes sobre la posibilidad de que la medicación se facilite a los pacientes en los servicios de farmacia de los hospitales que elijan, por motivos de proximidad geográfica u otras razones, independientemente del hospital donde se les instaure el tratamiento, según establece la Resolución 129/03 del SAS para la Ordenación de la Dispensación de Medicamentos a Pacientes Externos. ▪ Se seguirá teniendo en cuenta en la evaluación de resultados y en la fijación de objetivos de los Contratos Programa de los Centros, las desviaciones presupuestarias que se produzcan como consecuencia de tratamientos para enfermedades raras. ◦ Revisión de productos sanitarios que son utilizados para ciertas EERR y que carecen de subvención, especificando las condiciones y casos en que debieran utilizarse.
--	--

	◦ Instar a la Dirección General de Productos Sanitarios y a la Agencia Española del Medicamento a que antes de la baja en el mercado de productos farmacéuticos valoren el impacto de esta retirada sobre personas afectadas, debiendo establecerse un periodo de consulta con las organizaciones de pacientes. ◦ Apoyar la creación en Andalucía de un Centro de Fabricación de medicamentos huérfanos y de medicamentos sin interés comercial para enfermedades raras, así como, de productos dietéticos específicos para las alteraciones metabólicas, en cooperación con otros centros similares.
03. Mejorar la gestión del conocimiento en enfermedades raras, la formación de los profesionales y fomentar la investigación	• Desarrollar una estrategia formativa conjunta con el Plan de Genética en EERR, que comprenda: ◦ Formación de pregrado (cursos libre configuración) y postgrado (cursos de doctorado) y formación continuada. ◦ Rotación de profesionales (médicos, trabajo social, enfermería...) en los centros de referencia de enfermedades raras. ◦ Contenidos específicos de EERR adaptados a las competencias previamente definidas. ◦ Especial atención en la capacitación para la detección de signos y síntomas sugestivos de EERR en Atención Primaria de Salud. • Mantener la priorización desde la Consejería de Salud de los proyectos de investigación sobre EERR y favorecer la solicitud de proyectos conjuntos de ámbito nacional e internacional, en las siguientes áreas: ◦ Etiología. ◦ Diagnóstico ◦ Tratamiento (medicamentos huérfanos y otras terapias no farmacológicas). ◦ Epidemiología ◦ Calidad de vida y atención socio-sanitaria • Realizar campañas de sensibilización a la población general sobre las EERR. Desde la Consejería de Salud de la Junta de Andalucía se desarrollarán programas de promoción y acciones de sensibilización sobre EERR y su detección en colaboración con otros organismos.
04. Desarrollar información actualizada sobre enfermedades raras de interés para las personas afectadas, profesionales de la Salud y sociedad en general	• Participación de grupos de trabajo multidisciplinares y multisectoriales en su elaboración, contando con las asociaciones de personas afectadas de la EERR a abordar. • Estarán dirigidas a homogeneizar las actuaciones de los profesionales sanitarios, y contarán con información específica para personas afectadas, familiares, cuidadores y docentes. • Se desarrollará una guía general por grupo de enfermedades y guías específicas para aquellas EERR que se prioricen en función de su magnitud y complejidad de atención.

	• Incluirán las actividades preventivas, diagnósticas, terapéuticas y de rehabilitación recomendadas, sobre la base de la evidencia científica disponible para cada EERR. Definirán los circuitos específicos para la atención a los pacientes, los recursos disponibles y centros de referencia en el SSPA para realizar estas actuaciones, conforme a un esquema común: ◦ Aspectos genéticos. ◦ Aspectos preventivos. ◦ Actuaciones diagnósticas. ◦ Sospecha y confirmación. ◦ Necesidades de atención temprana. ◦ Tratamiento, rehabilitación y seguimiento. Prevención de complicaciones. ◦ Aspectos sanitarios para la adaptación escolar o laboral. ◦ Asociaciones de enfermos existentes. ◦ Aspectos sociosanitarios de la enfermedad, enlaces y bibliografía. • Se definirán los profesionales que en cada caso deban actuar como gestores / coordinadores de la atención a las personas afectadas. • Se garantizará las actualizaciones periódicas de las mismas cada 3 - 5 años. • Estarán a disposición de los profesionales y ciudadanía en el espacio web del portal de salud de la Consejería de Salud.
05. Reconocer la especificidad de las enfermedades raras y abordarlas en su conjunto desde el sistema sanitario con una estrategia global, contando con la participación de las asociaciones de afectados	• Se definirán para cada EERR sus características de cronicidad y posible impacto sobre la funcionalidad, información que recogerán las guías de atención a las EERR. • Se analizarán por el Observatorio previsto en la acción 23, las necesidades de medicamentos y otros productos necesarios para el tratamiento de cada EERR, su coste económico y la aportación del SSPA y del paciente. • Se analizará, en el marco de la disponibilidad presupuestaria, el procedimiento y la cuantía de la ayuda por traslado para recibir atención sanitaria en los centros de referencia.

Tabla A3. Líneas de acción del Plan de EERR para responder a los objetivos específicos del Plan en la CCAA de Canarias.

Línea estratégica	Proyecto	Acciones
Sistemas de información y riesgo de EERR	Registro de Enfermedades Raras de la Comunidad Autónoma de Canarias.	• Consolidar la implementación en las Historias Clínicas Electrónicas del SCS (Drago AP, Drago AE y SAP) del formulario de registro de enfermedades raras que incluya un conjunto mínimo de datos para la recogida homogénea de información básica en los centros asistenciales de AP y AE. • Desarrollar los procedimientos técnicos necesarios para la comunicación de la información desde las Historias Clínicas Electrónicas (Drago AP, Drago AE y SAP) al Registro de enfermedades raras de Canarias. • Mejorar progresivamente los mecanismos para la captación de casos a partir de las fuentes de información disponibles con la finalidad de conseguir un censo de personas con enfermedades poco frecuentes en Canarias. • Diseñar un modelo de gestión dinámico para el acceso al Registro de enfermedades raras de Canarias, incluyendo la consulta de los árboles genealógicos informatizados, por parte de los profesionales sanitarios autorizados de acuerdo con los procedimientos establecidos para la solicitud de información de los diferentes registros y sistemas de información del SCS. • Potenciar en los centros hospitalarios de titularidad privada la recogida de información y comunicación de casos al Registro autonómico de enfermedades raras. • Promover la evaluación continua del funcionamiento del Registro de enfermedades raras de Canarias para identificar áreas de mejora (déficits de cumplimentación, errores de codificación, etc.) y establecer las correspondientes acciones correctoras. • Elaborar informes periódicos que permitan conocer la situación epidemiológica de las enfermedades raras en Canarias.

		Favorecer la obtención y comunicación al Registro Estatal de Enfermedades Raras (ReeR) de la información relativa a los casos de enfermedades raras priorizadas por el Ministerio de Sanidad, así como facilitar la comunicación y el trabajo en red con el resto de Registros autonómicos de enfermedades raras.
	Adaptación de los sistemas de información a la especificidad de las enfermedades raras.	- Asegurar que todos los centros hospitalarios de la red pública de Canarias disponen de forma informatizada del petitorio actualizado de pruebas diagnósticas a las unidades de genética clínica, garantizando el acceso de los pacientes a dichas pruebas en condiciones de equidad. - Potenciar el desarrollo de la historia clínica compartida entre los diferentes centros asistenciales de AP y AE, así como, favorecer también la información compartida entre profesionales de los centros socio-sanitarios para garantizar la continuidad asistencial de las personas con enfermedades poco frecuentes. - Promover modelos de comunicación virtuales, tanto entre los propios profesionales como entre los profesionales y los pacientes. - Favorecer el desarrollo de sistemas informatizados que den acceso rápido a las diferentes modalidades terapéuticas de enfermedades raras, con el objetivo de que sirva al profesional como un soporte a la toma de decisión para la prescripción del tratamiento más idóneo de acuerdo con las circunstancias clínicas del paciente.
Prevención y diagnóstico precoz	Prevención primaria preconcepcional y durante el embarazo.	- Potenciar la adopción de medidas de salud pública dirigidas a promover estilos de vida saludables y evitar el consumo de sustancias perjudiciales durante la etapa preconcepcional y el embarazo desde el desarrollo de la consulta preconcepcional y las consultas de seguimiento de control del embarazo. - Impulsar el desarrollo de consultas ginecológicas de asesoramiento reproductivo con el apoyo de las unidades de genética clínica para facilitar el acceso a este servicio a aquellas pacientes y/o parejas con enfermedad rara que se estén planteando un embarazo

	Detección temprana y diagnóstico	▪ Impulsar la realización de cribajes en la pareja de las enfermedades genéticas graves autosómicas dominantes o autosómicas recesivas con elevada tasa de portadores entre la población general, tales como la fibrosis quística, la hiperplasia suprarrenal congénita, la atrofia muscular espinal y otras ya bien conocidas, de acuerdo con los criterios de derivación establecidos por la Comisión Nacional de Reproducción Humana Asistida. ▪ Determinar los criterios de derivación para Diagnóstico Genético Preimplantacional, de acuerdo con los establecidos por la Comisión Nacional de Reproducción Humana Asistida, y favorecer el acceso de las mujeres que cumplan con los mismos. ▪ Establecer e implementar un protocolo que incluya un circuito específico para la derivación de las personas con sospecha a las unidades de enfermedades raras, así como a las unidades de genética clínica (asesoramiento y diagnóstico genético), tanto desde el ámbito de atención primaria como de atención hospitalaria. ▪ Favorecer el desarrollo del diagnóstico prenatal mediante el diseño de circuitos de derivación con carácter preferente en los casos de mujeres embarazadas con riesgo de afectación del feto por una enfermedad rara. ▪ Agilizar la derivación a los Centros, Servicios o Unidades de Referencia (CSUR) del Sistema Nacional de Salud de pacientes con sospecha de enfermedad rara cuando no sea posible su diagnóstico en Canarias. ▪ Potenciar el cribado neonatal en Canarias con criterios de utilidad diagnóstica terapéutica. ▪ Impulsar el diagnóstico genético presintomático de las enfermedades raras en los casos que se determinen.
--	---	---

	Fortalecimiento de las unidades de genética clínica de referencia y consultas especializada en enfermedades raras.	• Dotar a las unidades de referencia y consultas especializadas con recursos de precisión diagnóstica y clínica para un diagnóstico precoz, adecuando los recursos estructurales y asistenciales al crecimiento de la demanda. • Incrementar, con criterios coste eficiencia y con significado clínico, de forma específica, la capacidad tecnológica de las unidades de genética clínica para disponer de las pruebas de bioquímica y genéticas más actuales para mejorar la cobertura de la demanda de pruebas diagnósticas. • Incorporar la bioinformática y la tecnología Next Generation Sequencing (NGS), entre otras tecnologías para favorecer el diagnóstico de las enfermedades raras.
Organización de la atención sanitaria	Atención de las personas con enfermedades poco frecuentes.	• Consolidar la creación y dotación de las unidades provinciales de referencia en enfermedades raras en las dos islas capitalinas, para garantizar una atención de calidad, segura, eficiente, multidisciplinar y coordinada, con profesionales especializados. • Definir el circuito asistencial del paciente con enfermedades poco frecuentes, para desarrollar un modelo adecuado de atención y garantizar su continuidad asistencial y seguimiento. • Implementar los modelos de coordinación necesarios entre las islas no capitalinas y las unidades de referencia, para permitir, en la medida de lo posible, ofrecer una atención especializada en el lugar de residencia de los pacientes. • Impulsar el carácter multidisciplinar en las unidades de referencia. • Crear en el ámbito hospitalario, consultas monográficas, unidades o grupos de trabajo especializados de referencia en patologías concretas.
	Mejora de la atención a los pacientes pediátricos.	• Potenciar la figura del pediatra de referencia en las islas no capitalinas para favorecer la coordinación con las unidades específicas, ya sea de pacientes diagnosticados a través del cribado neonatal de metabolopatías como de otras enfermedades raras. • Favorecer la implantación y el desarrollo homogéneo de las consultas de transición de la edad pediatría

		trica a la edad adulta mediante la aplicación de un protocolo común en las diferentes áreas de salud que asegure la continuidad asistencial y la periodicidad del seguimiento de los pacientes. • Impulsar y dar continuidad al desarrollo de la red de Unidades de Atención Temprana de Canarias, que incluye al menos una unidad en cada isla, para la valoración, la intervención y el seguimiento, según lo establecido en el mismo. • Promover desde las Unidades de Atención Temprana el desarrollo de sesiones de trabajo entre los diferentes dispositivos implicados (sociales, educativos y sanitarios) para la valoración de casos complejos.
	Promoción de la humanización en la atención a las enfermedades raras.	• Impulsar por parte del Comité de Evaluación y/o Unidades de Enfermedades Raras la mejora del proceso de información y comunicación de los profesionales médicos a las personas con enfermedades poco frecuentes y sus familiares. • Facilitar la información, la comunicación y el apoyo en la gestión de todos los trámites clínicos y administrativos (citas, recursos de apoyo, ...) a los pacientes, especialmente a través de la figura del gestor de casos de referencia. • Promover el acompañamiento profesional durante el proceso asistencial para facilitar el afrontamiento del mismo por parte de pacientes y familiares. • Favorecer la cumplimentación del documento de Manifestaciones Anticipadas de Voluntad por parte de los pacientes, para que el personal sanitario actúe de acuerdo con el mismo en el caso de que llegasen a producirse las circunstancias necesarias para ello.
Abordaje integral de forma coordinada con otros ámbitos de atención	Coordinación con otros sistemas de protección social para garantizar el abordaje integral de las personas con enfermedades poco frecuentes.	• Favorecer la coordinación entre el ámbito de servicios sociales y el sanitario para mejorar el acceso de las personas con enfermedades poco frecuentes a los productos de apoyo (antiguas ayudas técnicas), tales como los destinados a la adaptación del mobiliario y del hogar, el cuidado personal, las actividades domésticas, sistemas de comunicación (entre

		los que se incluyen los sistemas aumentativos y alternativos de comunicación), los ordenadores y los juguetes adaptados, entre otros • Diseñar e implementar un protocolo de coordinación entre el sistema sanitario y otros sistemas de protección social de Canarias para mejorar el abordaje integral de las personas con enfermedades poco frecuentes (educación, servicios sociales, seguridad social, ...). • Definir centros de referencia con servicios de atención directa responsables de poner a disposición de las personas afectadas por una enfermedad rara y a sus familiares, al equipo multidisciplinar de su centro / unidad de referencia para que reciban una atención integral respecto a los cuidados sociosanitarios necesarios para mejorar su calidad de vida.
	Potenciación del papel de las asociaciones de pacientes y el apoyo social.	• Potenciar el papel de las asociaciones de pacientes, apoyando el desarrollo de sus actividades, así como estableciendo acuerdos de colaboración conjunta para la mejora del conocimiento de las enfermedades raras y la atención a las personas que las padecen. • Favorecer el desarrollo de programas de voluntariado para la realización de actividades dirigidas tanto a pacientes como a familiares
	Apoyo formativo al paciente y la familia.	• Incorporar en los programas formativos de las aulas de salud del Gobierno de Canarias los contenidos de prevención primaria en lo relativo a las enfermedades raras. • Promover la figura del paciente activo.
Acceso a los tratamientos	Accesos a medicamentos y otros productos sanitarios.	• Dar a conocer a pacientes y familiares los derechos que tienen reconocidos con relación a la prestación farmacéutica, incluyendo la distribución de fármacos de uso hospitalario. • Garantizar que el acceso a los tratamientos farmacológicos para enfermedades raras se lleva a cabo en condiciones de equidad y de criterios que tengan en cuenta las especificidades propias de estas patologías.

		• Promover la accesibilidad de las personas con enfermedades poco frecuentes a nuevas terapias y tratamientos. • Homogeneizar la accesibilidad de los pacientes con enfermedades poco frecuentes a productos y material sanitario, coadyuvantes y ortoprótesis indicados para el tratamiento de las enfermedades raras. • Avanzar en la medicina personalizada en la atención a las personas con enfermedades poco frecuentes mediante el desarrollo de terapias CAR-T.
	Tratamientos de rehabilitación y otros tratamientos complementarios.	• Mejorar la atención en lo relativo a los tratamientos de rehabilitación, así como la accesibilidad a los mismos por parte de los pacientes con enfermedades poco frecuentes de acuerdo con sus necesidades. • Favorecer el apoyo psicológico continuado al paciente, así como, a los cuidadores y familiares, en el marco de la atención multidisciplinar de forma coordinada con los especialistas referentes de su proceso. • Asegurar que los tiempos de duración de los tratamientos de rehabilitación y otros tratamientos complementarios se adecuan a las necesidades reales de las personas con enfermedades poco frecuentes, más allá de que se prevea o no la recuperación de la funcionalidad, y siempre que se garantice la mejora de la calidad de vida del paciente.
	Formación y sensibilización de los profesionales.	• Promover desde el SCS el desarrollo de acciones de formación estructurada en el ámbito de las enfermedades raras orientadas a todos los profesionales sanitarios implicados en la atención de las mismas. • Promover la actualización e información de los profesionales con relación a los nuevos servicios o prestaciones que se pongan en funcionamiento. • Favorecer el acceso a herramientas de apoyo para el diagnóstico diferencial a través de la web del SCS y promover la publicación de información sobre enfermedades raras en los portales de trabajo de los profesionales.

		• Desarrollar acciones formativas dirigidas a otros profesionales implicados en la atención a las personas con enfermedades poco frecuentes y sus familias, como son los trabajadores sociales, los técnicos de servicios sociales, los logopedas y los docentes, entre otros. • Establecer marcos de colaboración estables para favorecer la formación y sensibilización de los profesionales en Enfermedades Raras.
	Investigación.	• Estimular y apoyar la investigación en enfermedades raras en Canarias y la participación de los profesionales/investigadores canarios en investigación nacional y europea/ internacional sobre las mismas. • Mejorar aquellas unidades o servicios en los que exista un mayor conocimiento y experiencia clínica en el ámbito de las enfermedades raras para ser propuestos como CSUR en Canarias. • Reforzar la colaboración con las Universidades y las sociedades científicas para potenciar los estudios de investigación y la innovación en el ámbito de las enfermedades raras.
Concienciación y educación a los pacientes	Sensibilización de la población general en relación con las enfermedades raras	• Habilitar en la página web del SCS un espacio sobre enfermedades raras con el objetivo de ofrecer información y concienciar a la población en general sobre su casuística. • Reforzar la colaboración interinstitucional y con los agentes sociales para promover una mayor sensibilización social con relación a las enfermedades raras. • Desarrollar acciones de comunicación para dar a conocer la Estrategia de Enfermedades Raras más allá del ámbito institucional, acercándola tanto a pacientes como a la población general. • Favorecer el uso de redes sociales para la difusión de actividades y conocimiento sobre enfermedades raras.

Tabla A4. Líneas de acción del Plan de EERR para responder a los objetivos específicos del Plan en la CCAA de Castilla y León.

Área	Objetivo	Líneas de actuación
Sistemas de información y riesgo de EERR	Favorecer el desarrollo de la actividad del RERCyL	- Proceso de captación e identificación de casos de EERR - Dar continuidad al personal de soporte al RERCyL. - Intercambiar información con los Registros de EERR de otras CCAA limítrofes con Castilla y León - Promover la difusión de la información del RERCyL.
	Impulsar la mejora de los SSII en el ámbito de las EERR	- Desarrollar un sistema multiplataforma que incluya una App interactiva sobre EERR para los y las profesionales. - Informar sobre EERR a los y las profesionales.
	Mejorar la información a los pacientes, los familiares, las asociaciones y la sociedad en su conjunto.	- Facilitar a los pacientes y sus familiares la información relevante sobre EERR. - Establecer mecanismos de contacto y cooperación con las asociaciones de pacientes de EERR. - Plan de sensibilización para la ciudadanía en general.
	Mejorar la información a los pacientes, los familiares, las asociaciones y la sociedad en su conjunto.	- Facilitar a los pacientes y sus familiares la información relevante sobre EERR. - Establecer mecanismos de contacto y cooperación con las asociaciones de pacientes de EERR. - Plan de sensibilización para la ciudadanía en general.
Prevención y Detección Precoz	Favorecer la prevención en EERR y mejorar el diagnóstico precoz	- Potenciar el Programa de Detección Precoz de Enfermedades Congénitas en Castilla y León - Establecer protocolos para el estudio de fetos o recién nacidos fallecidos en caso de sospecha de EERR - Estilos de vida saludables en la población
	Potenciar el diagnóstico y el asesoramiento genético y otras pruebas complementarias	- Reforzar la estructura en Red de apoyo a los estudios genéticos en los pacientes pediátricos - Estructura en red de apoyo a los estudios genéticos en pacientes adultos, estableciendo los NAR y los EMR

		• Impulsar el Asesoramiento Genético Preconcepcional • Favorecer la realización de pruebas diagnósticas
	Aumentar la capacidad resolutoria de AP	• Ampliar competencias en el abordaje de las EERR-SD • Consensuar el petitorio de pruebas diagnósticas de AP • Comunicación directa desde AP con los y las profesionales de referencia o disponibilidad de Médico Interconsultor.
Atención Sanitaria	Potenciar el modelo autonómico de la atención a las EERR-SD en pediatría	• Potenciar al DiERCyL • Capacitación/ formación pediátrica en EERR • Disponibilidad de clínicos de referencia para el tratamiento de la enfermedad mental infanto-juvenil • Adecuar la transición de los y las pacientes pediátricas a adulto
	Avanzar en la implementación del modelo de la atención a las EERR-SD en adultos	• Configuración de los NAR y los EMR • Modelo de coordinación con las áreas de salud • Plan de comunicación del modelo de atención a las EERRSD en adultos
	Afianzar el modelo de atención a las EERR-SD en las áreas de salud	• Protocolos de atención integral dentro del AS • Programas de hospitalización domiciliaria en EERR • Favorecer la continuidad de los y las profesionales en EERR • Enfermera Gestora de Casos para EERR-SD • Acceso a los cuidados paliativos pediátricos
	Favorecer la humanización y la atención centrada en la persona	• Adaptar diferentes proyectos de humanización del Plan Persona en las unidades de atención a las EERR • Garantizar los apoyos a la familia y la continuidad en la atención durante el proceso diagnóstico
	Facilitar el desarrollo de intervenciones complementarias	• Incorporar psicólogos en las unidades de EERR • Acceso de las familias a recursos psicosociales y educativos • Acceso a servicios de rehabilitación, fisioterapia, logopedia, terapia ocupacional y prescripción de ejercicio físico • Mejora de los servicios de nutrición clínica y dietética.

Terapias	Mejorar el acceso a los medicamentos huérfanos necesarios para el tratamiento de las EERR	• Facilitar a las personas con EERR-SD el acceso a los tratamientos • Favorecer la participación de pacientes en ensayos clínicos
	Favorecer la prescripción y uso adecuado de medicamentos	• Promover la evaluación y el uso seguro y adecuado de los medicamentos • Mejorar la administración de los tratamientos en Hospitales de Día
Atención sociosanitaria, educativa y laboral	Coordinación interinstitucional para la atención a las personas con EERR-SD	• Mejorar los mecanismos de coordinación interinstitucional • Favorecer la comunicación y el intercambio de información • Optimizar la Atención Temprana
	Avanzar en la mejora de procedimientos y prestaciones de servicios sociales en el ámbito de las EERR	• Mejorar el procedimiento de reconocimiento del grado de discapacidad y dependencia • Proporcionar un Servicio de Teleasistencia a Domicilio a las personas afectadas por EERR que lo precisen y tengan reconocida la condición de dependencia
	Favorecer la integración de las personas con EERR-SD en los centros educativos (infancia/jóvenes)	• Plan de acogida y de atención en el centro educativo • Reforzar la colaboración interinstitucional (Sanidad y Educación) en el ámbito educativo • Dotar a los centros y/o proporcionar al alumnado con EERRSD los recursos necesarios para su integración • Evaluar la respuesta educativa a las EERR
	Integración laboral de las personas con EERR-SD	• Realizar sesiones conjuntas entre los equipos de orientación de educación y los orientadores profesionales del ERCyL para mejorar la transición a la vida laboral y adulta
	Favorecer un marco de colaboración con las asociaciones de pacientes.	• Mejorar la coordinación de los y las profesionales de la administración pública con los de las entidades sociales • Participación de las asociaciones de pacientes con EERR SD en los Consejos de Salud de Área
Investigación	Impulsar la investigación en EERR	• Favorecer el desarrollo de un plan de investigación y un marco presupuestario estable para la investigación en EERR • Potenciar la realización de estudios de investigación en el ámbito de las EERR

		• Apoyar la labor investigadora de los y las profesionales
	Favorecer la difusión de información sobre investigación, desarrollo e innovación en EERR	• Incorporar dentro de los canales de comunicación de SACyL información específica de las EERR • Difundir los resultados en salud de las investigaciones e innovaciones realizadas en el ámbito de las EERR
	Promover la innovación en el ámbito de las EERR	• Favorecer la traslación y transferencia de los resultados de investigación, facilitando la innovación en EERR • Promover la colaboración público-privada para favorecer la innovación
Formación	Favorecer la formación continua en EERR en el ámbito sanitario	• Programa específico de formación en EERR. Estancias formativas/ rotaciones en unidades de referencia, CSUR y otros centros especializados. • Acuerdos de colaboración de formación en EERR • Metodología de trabajo sistematizada que permita el flujo de información y la formación conjunta de profesionales
	Favorecer la formación en EERR con carácter interinstitucional	• Formación en EERR orientada a los y las profesionales de educación, servicios sociales y del ámbito laboral • Formación específica en el ámbito educativo orientada a profesores y servicios de orientación
	Favorecer la formación de los pacientes, familiares y asociaciones	• Promover la formación de los pacientes y familiares • Planificar acciones formativas para la capacitación del tejido asociativo

Tabla A5. Líneas de acción del Plan de EERR para responder a los objetivos específicos del Plan en la CCAA de Extremadura

Área	Objetivo	Líneas de actuación
Información sobre las EERR	Proporcionar información sobre EERR y recursos disponibles a personas afectadas y familiares, a profesionales de los diferentes ámbitos implicados, y a la población general	• Desarrollo y/o colaboración en campañas informativas y otras actuaciones de sensibilización sobre enfermedades poco frecuentes dirigidas a la población general y a profesionales de los diferentes ámbitos implicados. • Difusión a través de la página Web de la Consejería competente en materia de Sanidad de información actualizada y fuentes de información fiables sobre enfermedades raras dirigidas a la población general. • Difusión del Plan Integral de Enfermedades Raras a las instituciones y profesionales relacionados con la prevención, el diagnóstico y la atención a las enfermedades raras, así como a las asociaciones de pacientes y a la población general. • Impulso de la información sobre teratógenos a la mujer durante el periodo previo a la concepción y en el embarazo. • Difusión, a través de Internet y redes sociales adecuadas, de información actualizada y de fuentes de información fiables sobre EERR, dirigidas a la población general.
	Potenciar el diagnóstico y el asesoramiento genético y otras pruebas complementarias	• Disponibilidad en el sistema Jara de información sobre las unidades o consultas de diagnóstico prenatal existentes en el Sistema Sanitario Público de Extremadura, patologías que abordan y vías de acceso. • Dotación de los Servicios de Atención al Usuario de un acceso a la información sobre recursos diagnósticos disponibles en enfermedades raras, patologías que abordan y vías de acceso, para que puedan resolver dudas o consultas de las personas afectadas y familiares.

Prevención Primaria y Detección Precoz	Desarrollar estrategias de prevención primaria dirigidas a reducir la incidencia de EERR	• Promoción de hábitos de vida saludables (alimentación sana, ejercicio físico, evitar el consumo de tabaco y alcohol, etc.) durante el período previo a la concepción y en el embarazo. • Potenciación de la administración de ácido fólico, para prevenir las anomalías congénitas del tubo neural y otras malformaciones, y del recordatorio a la mujer de concertar una visita preconcepcional. • Implantación de un programa de deshabituación tabáquica para abordar el tabaquismo activo y pasivo en el embarazo desde la Consulta preconcepcional o la primera visita de control del embarazo. • Detección y control del consumo de alcohol y otras sustancias en el embarazo. • Detección del Síndrome Alcohólico Fetal en recién nacidos o menores de madres consumidoras de alcohol en el embarazo. • Puesta a disposición de profesionales sanitarios información actualizada sobre el balance riesgo-beneficio de la utilización de medicamentos durante el embarazo, especialmente en los tratamientos de enfermedades crónicas.
	Detectar precozmente los casos de EERR, con criterios de equidad y accesibilidad	• Elaboración de una Guía de signos y síntomas de sospecha de enfermedades raras en Atención Primaria, para mejorar el diagnóstico desde las consultas de pediatría, medicina de familia, matrona y enfermería. • Fomento de la creación de equipos multidisciplinares en patología perinatal integrados por profesionales de todas las áreas implicadas en la atención al feto recién nacido. • Fomento de la coordinación entre Atención Primaria y las consultas de genética para facilitar el consejo genético a todas las personas y familias afectadas por una enfermedad rara de causa genética. • Continuidad y mejora del Programa de Cribado Neonatal de enfermedades endocrino metabólicas implantado en Extremadura.

	Detectar precozmente los casos de EERR, con criterios de equidad y accesibilidad	• Elaboración de una Guía de signos y síntomas de sospecha de enfermedades raras en Atención Primaria, para mejorar el diagnóstico desde las consultas de pediatría, medicina de familia, matrona y enfermería. • Fomento de la creación de equipos multidisciplinares en patología perinatal integrados por profesionales de todas las áreas implicadas en la atención al feto recién nacido. • Fomento de la coordinación entre Atención Primaria y las consultas de genética para facilitar el consejo genético a todas las personas y familias afectadas por una enfermedad rara de causa genética. • Continuidad y mejora del Programa de Cribado Neonatal de enfermedades endocrino metabólicas implantado en Extremadura. • Implantación del cribado neonatal de inmunodeficiencias graves en el Sistema Sanitario Público de Extremadura. • Impulso del diagnóstico prenatal no invasivo de aneuploidías en el Sistema Sanitario Público de Extremadura. • Creación y puesta en marcha de un registro único de diagnóstico prenatal de la Comunidad Autónoma. • Avance del diagnóstico genético postnatal y de portadores sanos en el Sistema Sanitario Público de Extremadura. • Potenciación de los laboratorios de genética del SES, garantizando la equidad en el acceso a las pruebas diagnósticas y la calidad de los resultados.
Sistemas de información	Incrementar el conocimiento epidemiológico sobre las EERR en Extremadura	• Potenciación del Sistema de Información sobre Enfermedades Raras de Extremadura. • Difusión de información epidemiológica sobre Enfermedades Raras en Extremadura dirigida a todas las instituciones, profesionales y asociaciones de pacientes relacionadas con el diagnóstico y la atención de las personas afectadas, y a la población general.

		• Promoción de estudios epidemiológicos específicos sobre enfermedades raras en Extremadura que permitan conocer y evaluar aspectos como la atención sanitaria y social, el grado de dependencia o la calidad de vida de las personas afectadas. • Colaboración en la Implantación del Registro Nacional de Enfermedades Raras en coordinación con las Comunidades Autónomas.
Atención Sanitaria Integral	Garantizar la asistencia sanitaria de las personas con EERR favoreciendo la continuidad en la atención y la accesibilidad a los recursos necesarios	• Desarrollo de los recursos necesarios, en base a la evidencia científica, para conseguir un adecuado tratamiento y seguimiento de las personas afectadas. • Mejora de la atención psicológica a las personas con enfermedad rara y sus familias, desde el momento del diagnóstico y durante todo el proceso. • Evaluación de la calidad de la atención prestada a las personas afectadas con la colaboración de las asociaciones de pacientes. • Creación de consultas interdisciplinares para la atención a pacientes con EERR en el mismo día, por los distintos especialistas implicados en su patología, en todas las áreas de salud. • Implantación de consultas de transición para pacientes con EERR trabajando de forma interdisciplinar entre los servicios implicados en pediatría y personas adultas.
	Estructurar una red integrada que permita extender la atención específica a las enfermedades raras en la CCAA de Extremadura	• Disponibilidad de un dispositivo protocolizado, ágil y eficiente, que garantice la coordinación de recursos en todo el proceso, actúe como referente para profesionales y pacientes y haga posible la continuidad asistencial de pacientes con enfermedades raras. • Disponibilidad de un dispositivo protocolizado, ágil y eficiente, que garantice la colaboración (comunitaria e intercomunitaria) entre los centros hospitalarios de referencia en cada EERR y los centros hospitalarios comunitarios que realizan el seguimiento continuado de pacientes.

	Potenciar la humanización en la asistencia sanitaria integral a pacientes con EERR y familiares	• Mejora de la relación médicopaciente, en espacios adecuados, en la atención a pacientes con enfermedades raras y sus familias, y de forma especial en la comunicación de malas noticias. • Atención a profesionales para la mejora de la comunicación a la familia y del acompañamiento en duelo. • Establecimiento o definición de criterios de inclusión de las EERR en los protocolos de actuación en cuidados paliativos.
	Garantizar la accesibilidad en tiempo y forma de los MH necesarios para el tratamiento de las EERR en todo el territorio nacional, así como productos sanitarios, coadyuvantes, material de cura, dispositivos médicos y productos dieto-terapéuticos a las personas afectadas por una EERR	• Fomento del uso adecuado y el acceso a la autorización para el uso de medicamentos huérfanos. • Establecimiento, a través de la Agencia Española de Medicamentos y Productos Sanitarios, de un sistema de seguimiento y evaluación adecuado sobre las propuestas de nuevos tratamientos autorizados para enfermedades raras. • Evaluación de eficacia y seguridad de los tratamientos con medicamentos huérfanos. • Mejora de las herramientas de información online sobre medicamentos para el tratamiento de las enfermedades raras que faciliten el acceso de profesionales, pacientes y la sociedad en su conjunto a información de calidad tales como ficha técnica, prospecto, informe público de evaluación, e informe de posicionamiento terapéutico, etc. • Fomento de la evaluación sobre la seguridad de los medicamentos huérfanos, con el fin de promover su uso adecuado. • Promoción de la coordinación y de la obtención de información del uso de medicamentos huérfanos en la práctica clínica en colaboración con otras Comunidades Autónomas y con la Agencia Española del Medicamento. • Realización de un análisis de necesidades de productos no clasificados como medicamentos que se requieran para el tratamiento de las enfermedades raras.

		• Facilitación del acceso a productos sanitarios, coadyuvantes, material de cura, dispositivos médicos y productos dietoterapéuticos a las personas afectadas por una enfermedad rara. • Fomento del acceso seguro de las personas afectadas por enfermedades raras a terapias avanzadas.
	Potenciar la I+D de MH y tratamientos de alta complejidad	• Mantenimiento de la consideración de los medicamentos huérfanos y tratamientos de alta complejidad en enfermedades raras como líneas prioritarias de investigación mediante la colaboración con los Planes Nacionales de I+D+i.
Atención Integral: ámbito educativo y social	Facilitar, agilizar y normalizar el proceso de escolarización del alumnado con EERR	• Inclusión de la atención al alumnado con necesidades educativas debidas a EERR en el futuro desarrollo normativo. • Coordinación de las actuaciones educativas, sanitarias y sociales del alumnado con enfermedades raras en el contexto escolar para mejorar la participación de profesionales sociales y sanitarios en la comunidad educativa y dar una mayor cobertura a las necesidades del alumnado con EERR. • Desarrollo y seguimiento del actual protocolo para la acogida y atención de niños/as con enfermedades raras o poco frecuentes en los centros educativos de Extremadura. • Fomento de la creación de equipos de ayuda en el marco de la Red Extremeña de Escuelas Promotoras de Salud, que ofrezcan su apoyo a los centros educativos donde haya alumnado con alguna EERR, para así mejorar • la relación del centro educativo con las familias, estableciendo redes de colaboración con ellas y otros agentes, para mejorar el nivel de conocimiento y comprensión de las EERR en los equipos docentes. • Garantía de la continuidad de la educación en los casos de hospitalización o convalecencia domiciliaria de los alumnos/as con una EERR.

	Informar, formar y sensibilizar a la comunidad educativa sobre las EERR al objeto de acercar la problemática de las mismas al contexto educativo y lograr la inclusión de menores con EERR durante la etapa escolar y su normalización social, incorporando nuevos conocimientos y replanteando creencias y miedos.	• Realización de campañas informativas y de sensibilización sobre EERR dirigidas a la comunidad educativa. • Realización de talleres de sensibilización dirigidas al alumnado o la comunidad educativa. • Existencia de un Plan Anual de Formación sanitaria, social y educativa sobre necesidades de atención de alumnos/as con EERR en el medio educativo. • Educación en la diversidad, el respeto, la solidaridad y la igualdad de oportunidades, teniendo en cuenta la problemática de las enfermedades raras en el ámbito educativo. • Creación de la figura de responsable profesional a nivel de Servicios Centrales del SES que, con la colaboración de las gerencias de las áreas de salud, apoye la implementación, en cobertura y calidad de aplicación, del Protocolo para la acogida y atención de los niños/as con Enfermedades Raras o Poco Frecuentes en los Centros Educativos de Extremadura.
	Mejorar la accesibilidad en los procesos de reconocimiento del grado de discapacidad y de dependencia en los casos de personas afectadas por EERR	• Detección precoz de situaciones de riesgo social en familias de menores afectados por una enfermedad rara para una valoración y abordaje tempranos. • Derivación a los servicios sanitarios de menores en situación de riesgo social con sospecha de indicadores de EERR para valoración y diagnóstico precoz.
	Mejorar la cobertura de servicios orientados a la integración en la comunidad, al aumento de la autonomía personal y el soporte de la red familiar y social de las personas afectadas por EERR en situación de dependencia	• Mejora de la disponibilidad de prestaciones sociales a personas con enfermedades raras. • Disponibilidad suficiente de prestaciones económicas para atender las necesidades sociofamiliares o de ayudas individualizadas a personas con EERR y sus cuidadoras/es principales. • Mejora del acceso al mercado laboral de las personas afectadas por EERR, facilitando la conciliación laboral y familiar, y aumentando la información y sensibilización del tejido empresarial.

		Mejora de la cobertura de prestaciones de atención social especializada que contribuyan a la promoción de la autonomía personal para personas con EERR.
	Impulsar la formación en EERR de profesionales y personas implicadas en la atención de las mismas	- Identificación de las necesidades formativas sobre EERR de los distintos colectivos profesionales implicados en la atención de las mismas en Extremadura. - Incremento de la formación en EERR en los estudios de grado, postgrado y especializada en Ciencias de la Salud, necesaria para la atención de las personas afectadas y sus familias. - Promoción de la formación continuada (presencial y virtual) en enfermedades raras de los profesionales del SSPE, especialmente de atención primaria de salud y de atención hospitalaria, con los objetivos de mejorar la identificación temprana de las mismas y atender adecuadamente las necesidades de pacientes. - Impulso de la formación inicial y continuada sobre enfermedades raras a otros colectivos profesionales implicados: profesorado, personal educador, personal de trabajo social, profesionales de la psicología, etc., y a otro personal de la Administración Autonómica y local, incidiendo especialmente en el que trabaja en los temas de orientación de empleo, discapacidad o valoración de la dependencia, pero sin olvidar otros colectivos como los responsables de planificación, obras públicas, parques y jardines, tráfico y transporte, etc. - Impulso de la formación dirigida a personas cuidadoras y/o familiares de personas afectadas por EERR y profesionales de ayuda a domicilio y respiro familiar, destinada a dar a conocer los síntomas, evolución de la enfermedad, necesidades de atención, cuidados paliativos y autocuidados; e impulso de la creación de aulas virtuales y del adecuado acceso a la formación online que favorezca dicha formación.

		• Identificación de las necesidades formativas sobre EERR de los distintos colectivos profesionales implicados en la atención de las mismas en Extremadura. • Incremento de la formación en EERR en los estudios de grado, postgrado y especializada en Ciencias de la Salud, necesaria para la atención de las personas afectadas y sus familias. • Promoción de la formación continuada (presencial y virtual) en enfermedades raras de los profesionales del SSPE, especialmente de atención primaria de salud y de atención hospitalaria, con los objetivos de mejorar la identificación temprana de las mismas y atender adecuadamente las necesidades de pacientes. • Impulso de la formación inicial y continuada sobre enfermedades raras a otros colectivos profesionales implicados: profesorado, personal educador, personal de trabajo social, profesionales de la psicología, etc., y a otro personal de la Administración Autonómica y local, incidiendo especialmente en el que trabaja en los temas de orientación de empleo, discapacidad o valoración de la dependencia, pero sin olvidar otros colectivos como los responsables de planificación, obras públicas, parques y jardines, tráfico y transporte, etc. • Impulso de la formación dirigida a personas cuidadoras y/o familiares de personas afectadas por EERR y profesionales de ayuda a domicilio y respiro familiar, destinada a dar a conocer los síntomas, evolución de la enfermedad, necesidades de atención, cuidados paliativos y autocuidados; e impulso de la creación de aulas virtuales y del adecuado acceso a la formación online que favorezca dicha formación. • Promoción del desarrollo de congresos, jornadas, encuentros y otras actividades formativas similares de ámbito regional, nacional y/o internacional sobre la atención a pacientes con EERR, fomentando la difusión científica sobre las mismas.
--	--	--

		• Actualización de la formación en genética básica del personal facultativo de atención primaria de salud y de atención hospitalaria. • Implicación de pacientes y familiares afectados en la promoción de estrategias de formación e información sobre EERR, al objeto de hacerles protagonistas en su cuidado. • Celebración de encuentros entre asociaciones de personas afectadas y familiares, profesionales del ámbito educativo y profesionales del ámbito sanitario, que permitan el intercambio de experiencias, la formación en EERR y ayuden a la implementación de las actividades de apoyo al alumnado con EERR en el ámbito educativo.
	Impulsar y difundir la investigación sobre EERR	• Promoción de los proyectos de investigación sobre enfermedades raras, a nivel autonómico, nacional e internacional. • Creación de un Sistema de Registro mediante el que se difunda el conocimiento sobre investigaciones en EERR desarrolladas por entidades de la CA de Extremadura. • Mejora de las estructuras y los instrumentos necesarios para el desarrollo, transferencia y difusión de la investigación sobre enfermedades raras. • Identificación de aquellas EERR que sean de interés estratégico y/o sin tratamientos de probada eficacia. • Impulso de la participación en proyectos e iniciativas europeas sobre EERR, a través de los programas de I+D+i y de Salud de la Unión Europea, promoviendo la participación de los grupos de investigación en estos programas, y en consonancia con el vigente Plan Regional de Investigación, Desarrollo Tecnológico e Innovación. • Implicación de pacientes y familiares afectados por EERR en la elaboración de políticas de Investigación, al objeto de hacerles protagonistas en su cuidado.

Tabla A6. Líneas de acción del Plan de EERR para responder a los objetivos específicos del Plan en la CCAA de Galicia.

Eje estratégico	Objetivos	Acciones
Desarrollo del Registro Gallego de EERR	Normalizar y registrar la información relacionada con las EERR en Galicia, proporcionando datos epidemiológicos sobre su incidencia y prevalencia, así como de sus factores determinantes asociados. Los objetivos concretos de este eje se centran en: • Normalizar la información de acuerdo con las pautas homologadas en el ámbito nacional e internacional. • Evaluar y mejorar el proceso de forma continuada para garantizar una información fiable, completa y actualizada sobre las personas afectadas por EERR que sean objeto de registro. • Realizar informes periódicos y publicaciones con el fin de mejorar el conocimiento sobre estas enfermedades y darles visibilidad. • Coordinar las unidades dependientes del Sergas que intervengan en la asistencia sanitaria con asociaciones de pacientes y con otras instituciones relacionadas con las EERR objeto de registro, de acuerdo con el previsto en la Ley 8/2008, de 10 de julio, de salud de Galicia. • Contribuir al desarrollo de líneas de investigación prioritarias sobre las EERR que sean objeto de registro, así como de cualquier otra actividad que contribuya a su mejor conocimiento.	• Publicación del decreto por lo que se crea y regula el RERGA. • Creación de la Comisión Gallega de EERR mediante decreto. • Proceso de inscripción inicial de los pacientes con diagnóstico conocido procedentes del panel consensuado con el Ministerio de Sanidad. • Desarrollo e implementación del sistema de notificación al RERGA desde la historia clínica electrónica del paciente por parte del personal sanitario. • Adaptación de la plataforma VIXÍA e integración con el sistema de historia clínica electrónica de los pacientes de EERR. • Desarrollo de algoritmos para captar pacientes con diagnóstico confirmado de una EERR mediante el uso del big data del Sergas –a través de la herramienta HEXIN–. Eso permitirá disminuir de manera exponencial el trabajo necesario hasta ahora para conseguirlo. • Concienciación de todos los profesionales que diagnostican, tratan y siguen pacientes con EERR sobre la necesidad de comunicar sus casos al RERGA. • Adaptación de la herramienta de registro a los cambios indicados en el manual de procedimientos estatal y a las necesidades específicas del contexto gallego.

Refuerzo de la prevención primaria y secundaria de EERR.	El objetivo central de este eje es garantizar la prevención primaria y secundaria de las EERR. Para lograrlo, se priorizará: • Evitar la transmisión de enfermedades hereditarias de progenitores a descendientes, mediante técnicas de reproducción humana asistida y DXP • Ofrecerles al 100 % de los neonatos en Galicia el acceso a la realización de las pruebas de cribado incluidas en el programa. • Garantizar el acceso a un idóneo diagnóstico y tratamiento a los bebés participantes en el programa que lo necesiten. • Disminuir el incidente de discapacidades psíquicas y físicas originadas por las EERR mediante la detección precoz. • Reducir el tiempo de diagnóstico de las EERR.	• Realización del asesoramiento genético antes y después de cada prueba para permitir a las personas afectadas la toma de decisiones informadas. • Realización del diagnóstico precoz de todas aquellas EERR detectables mediante cribado neonatal. • Despliegue y desarrollo de los algoritmos de HEXIN para ampliar el campo de actuación y reducir los tiempos de diagnóstico.
Normalización de la Asistencia Sanitaria	Definir el nuevo modelo asistencial y organizar la asistencia.	• Elaboración de los nuevos protocolos y procedimientos por parte de la Comisión Gallega de EERR. • Implantación de los protocolos y procedimientos acordados. • Revisión y actualización periódica de los protocolos y procedimientos. • Organización y valoración de la asistencia para la confirmación diagnóstica de pacientes con sospecha de padecer una enfermedad rara y sus familias. • Diseño e implementación de los nuevos circuitos en las áreas sanitarias. • Soporte tecnológico y de gestión que facilite la implementación del nuevo modelo. • Difusión y formación dirigidas a los/a las profesionales implicados/as.

Mejora del acceso a las terapias farmacológicas y no farmacológicas	El objetivo principal de este eje es facilitarles el acceso a los tratamientos necesarios a las personas afectadas por EERR, ya sea medicamentos huérfanos o convencionales, terapias avanzadas, fármacos en investigación, nutrición artificial o productos sanitarios, siempre basándose en la evidencia científica disponible y con las máximas garantías de eficacia y seguridad. • Los objetivos concretos de este eje se centran en: • Garantizar el uso racional y eficiente de los recursos terapéuticos dirigidos al tratamiento de estas patologías. • Potenciar la investigación de medicamentos destinados al tratamiento de las EERR y facilitar la participación de las/os pacientes en ensayos clínicos, especialmente en los relativos a terapias avanzadas.	• Acercamiento de la atención farmacéutica al domicilio de los/as pacientes con EERR que cumplen con los requisitos para acceder a los supuestos especiales de entrega informada de medicamentos y productos sanitarios. • Normalización del acceso de los/as pacientes con EERR a los fármacos elaborados como fórmulas magistrales debido a la ausencia de medicamentos autorizados en el comprado y/o de presentaciones adaptadas a su edad y/o condición clínica, circunstancias que afectan especialmente a la población pediátrica. • Integración de los sistemas de información del Sergas con el Sistema de Información para determinar el Valor Terapéutico en la práctica Clínica Real de los Medicamentos de Alto Impacto Sanitario y Económico en el Sistema Nacional de Salud (Valtermed). • Incorporación en la historia clínica electrónica de la información mínima necesaria para conocer los resultados en salud generados por los recursos terapéuticos empleados. • Implementación de protocolos de seguimiento específicos por medicamento y/o patología diseñados para ser cubiertos por los propios pacientes. Estos protocolos prestarán especial atención a dimensiones vinculadas a la calidad de vida relacionada con la salud.
--	---	--

Impulso a la coordinación sociosanitaria y la participación ciudadana	El objetivo principal de este eje es optimizar la coordinación entre las actuaciones sanitarias y las sociales, lo que incluye la identificación y el desarrollo de todas las sinergias que contribuyan a aumentarla autonomía de los/las pacientes de EERR, paliar sus limitaciones o sufrimientos y facilitar su reinserción social.	• Desarrollo de un modelo integral y participativo de todas las administraciones sanitarias para prestar una atención más precisa a pacientes con EERR y a sus familias, con un diseño y ejecución orientados a las necesidades de las personas usuarias. • Elaboración consensuada de un catálogo de prestaciones o cartera de servicios sociosanitarios y de participación ciudadana común en cuanto a concepto y terminología. • Colaboración con las asociaciones de pacientes para mejorar y potenciar la orientación y el soporte sociosanitario la personas con EERR y a sus familias. • Impulso de los consejos asesores de pacientes en relación con las EERR.
Fomento de la formación y divulgación entre profesionales, pacientes, familiares y ciudadanía	Formar al personal sanitario y difundir entre sus profesionales el conocimiento relativo a las EERR, y formar e informar pacientes, familiares y cuidadores/as.	• Detección de necesidades basándose en encuestas online a los equipos multidisciplinares que atienden pacientes con EERR. • Organización de grupos focales de profesionales con el fin de definir y estructurar las temáticas y dinámicas docentes necesarias para generar un itinerario formativo sobre EERR. • Determinación y segmentación de los perfiles sanitarios que deben recibir los planes formativos, así como de la intensidad y contenidos en función de los objetivos parciales que se pretendan conseguir para cada uno de los colectivos. • Diseño de los diversos itinerarios formativos para cada uno de los segmentos identificados (facultativos/as de AP, pediatras, médicos/as de urgencias, profesionales de hospitalización a domicilio, personal de enfermería de AP, rehabilitadores/as, fisioterapeutas, etc.).

		• Planificación de un itinerario formativo específico para los/as coordinadores/as de AP. • Selección de los canales para desplegar el plan de formación. • Diseño de un itinerario anual de sesiones clínicas: definición de las temáticas más relevantes a impartir trimestralmente en sesiones clínicas tanto en AP como en AH. • Diseño de un plan formativo para pacientes y familiares. Contará con un enfoque teórico-práctico bajo el formato de talleres, sesiones con expertos y otros. • Implementación del plan formativo, con la colaboración de las asociaciones de pacientes. • Participación de pacientes y familiares en la formación e información sobre EERR.
Promoción de la investigación y de la obtención de resultados en sanidad	El objetivo central de este eje es dinamizar la estructura de investigación e innovación del Sistema Público de Salud de Galicia para: •Incrementar la participación y colaboración de los grupos gallegos de investigación sanitaria en líneas de I+D relativas a EERR. •Difundir los resultados de la investigación. •Orientar y unir esfuerzos para obtener resultados en salud.	• Fomento de la investigación sobre la historia natural de las EERR y los medicamentos huérfanos. • Colaboración en red con grupos a nivel nacional e internacional. • Fomento de la difusión de los resultados de investigación. • Promoción de estudios que permitan identificar prioridades y necesidades del sistema, como la demora diagnóstica y sus causas. • Creación de grupos de trabajo para la generación de algoritmos en el marco de HEXIN, con el objetivo de iniciar líneas de trabajo sobre resultados en salud. • Participación de pacientes y familiares afectados en la promoción de estrategias de investigación sobre EERR.

Tabla A6. Líneas de acción del Plan de EERR para responder a los objetivos específicos del Plan en la CCAA de Galicia.

Eje estratégico	Objetivos	Acciones
Sistemas de Información sobre EPF: recursos, registros y sistemas de información.	Mejorar la accesibilidad a la información de recursos para afectados, familias y profesionales.	• Coordinar y difundir la información necesaria sobre EPF y los recursos disponibles de la Comunidad de Madrid para su atención sanitaria y social. • Establecer una estrategia de digitalización de historias clínicas (HC) para afectados por enfermedades poco frecuentes en todos los hospitales del Servicio Madrileño de Salud. • Fomentar el conocimiento de los profesionales sanitarios y de los Servicios de Atención al Paciente del Servicio Madrileño de Salud, de los recursos asistenciales en Enfermedades Poco Frecuentes para facilitar la información a los afectados y sus familias. • Potenciar el conocimiento de los servicios de información y orientación, así como los recursos de las asociaciones de pacientes, a profesionales y afectados y sus familias, a través de los canales disponibles por la consejería.
	Disponer de información epidemiológica de calidad que mejore el conocimiento de las enfermedades poco frecuentes	• Mantenimiento y mejora de la especificidad del SIERMA. • Dotar al SIERMA de recursos técnicos y humanos suficientes que aseguren su sostenibilidad a futuro. • Continuar con la coordinación con el Registro Nacional de Enfermedades Raras. • Difusión del SIERMA y su contenido.

	Disponer de un sistema de información integral para la planificación, gestión, evaluación y seguimiento las acciones estratégicas en enfermedades poco frecuentes.	• Contar con un sistema de información integral para la gestión de la atención a EPF. • Facilitar la transparencia de resultados del Plan.
Prevención y detección precoz	Avanzar en la prevención de EPF, el diagnóstico precoz y el acceso a asesoramiento genético a los afectados y familiares.	• Potenciar medidas dirigidas al control de factores determinantes de salud durante el periodo pregestacional y gestacional. • Garantizar la equidad del acceso a pruebas genéticas y adecuado asesoramiento genético para las personas susceptibles de padecer o estar afectadas por una enfermedad genética o con riesgo de transmitirla a su descendencia. • Potenciar el diagnóstico prenatal. • Progresar en el programa de cribado neonatal en base a la evidencia científica disponible, con criterios de equidad y eficiencia. • Mejorar la formación en síntomas y signos de alarma de enfermedades poco frecuentes, así como en genética en las siguientes áreas de la atención sanitaria: Medicina de Familia, Pediatría, Matrona, Enfermería, Fisioterapia y otros profesionales. • Colaborar con el Programa de Casos sin Diagnóstico (SpainUDP) del IIER.
Atención sanitaria. Unidades de Experiencia, Centros, Servicios y Unidades de Referencia: coordinación y colaboración en red	Contar con elementos clave que posibiliten el desarrollo de una atención sanitaria integral con una adecuada coordinación entre los distintos niveles asistenciales y colaboración en red de los Centros, Servicios, Unidades de Referencia y Unidades de Experiencia.	• Contar con equipos de profesionales con experiencia que presten atención multidisciplinar para el diagnóstico, el tratamiento y el seguimiento para personas con enfermedades poco frecuentes. • Mejorar la organización y la coordinación de los equipos multidisciplinarios y entre los distintos niveles asistenciales que prestan atención a personas con enfermedades poco frecuentes y sus familias.

		• Contemplar la multidisciplinaridad de los tratamientos de forma integrada o coordinada con las Unidades de Experiencia. • Facilitar la continuidad terapéutica en el entorno del paciente, ofreciendo asesoramiento en los diferentes entornos en los que participe el paciente (domicilio, escuela, trabajo) y garantizar el seguimiento por parte del equipo profesional. • Compartir conocimiento en red.
Terapias: Medicamentos huérfanos, coadyuvantes y productos sanitarios	Facilitar el acceso a las terapias y productos sanitarios.	• Facilitar la accesibilidad a los medicamentos huérfanos, medicamentos extranjeros y productos sanitarios necesarios para el tratamiento de las EPF en el Servicio Madrileño de Salud, basándose en la evidencia científica disponible y en el uso racional de medicamento. • Mejorar las herramientas de información on-line sobre medicamentos para el tratamiento de las enfermedades poco frecuentes que faciliten el acceso de profesionales, pacientes y la sociedad en su conjunto a información de calidad (por ejemplo, ficha técnica, prospecto, informe público de evaluación, e informe de posicionamiento terapéutico). • Facilitar información sobre aquellos medicamentos, que, sin estar comercializados, sería factible obtener en fase de investigación para tratar algunas enfermedades. • Mejorar el acceso de pacientes con EPF a los medicamentos huérfanos y otros tratamientos en los diferentes centros y servicios de la Comunidad de Madrid.

		• Facilitar la accesibilidad a productos sanitarios necesarios para el tratamiento de las EPF en el Servicio Madrileño de Salud, basándose en la evidencia científica disponible y en el uso racional de medicamento. • Conocer los resultados en salud obtenidos con los recursos terapéuticos utilizados
Coordinación terainstitucional para una atención integral	Avanzar en la coordinación de los agentes sanitarios con los distintos agentes sociales, implicados en la atención a los afectados por enfermedades poco frecuentes en aras de una atención integral adecuada.	• Coordinar los distintos organismos e instituciones autonómicas involucradas en la atención de las EPF, para que las personas afectadas por una enfermedad poco frecuente, sus familias y cuidadores sean adecuadamente atendidas. • Mejorar la adecuación de los informes médicos y de cuidados que faciliten la valoración de la discapacidad, dependencia y/o necesidad de atención temprana, así como la adaptación del entorno laboral y la inclusión educativa de las personas afectadas por EPF. • Potenciar y desarrollar herramientas para la capacitación en cuidados sanitarios, apoyo emocional y fomento de la autoayuda de las personas cuidadoras de pacientes con una enfermedad poco frecuente. • Colaborar en sensibilización, información y educación sanitaria en el campo de las enfermedades poco frecuentes, con el entorno educativo, social y laboral a través de charlas, talleres, medios de comunicación, etc. y con la ciudadanía, contribuyendo a aumentar visibilidad y reconocimiento.

		• Establecer la coordinación entre profesionales de los diferentes sistemas y servicios involucrados en la atención temprana de los menores con una EPF en situación de discapacidad, o en riesgo de padecerla. • Impulsar la colaboración entre organizaciones existentes (profesionales sanitarios y de servicios sociales, educación, trabajo, CREER, IIER, CIBER-ER...) para compartir conocimiento y favorecer el trabajo en red.
Investigación	Planificar y fomentar la investigación en Enfermedades Poco Frecuentes, la cooperación entre estructuras de investigación a nivel regional, nacional e internacional y el acercamiento e integración de la sociedad al ámbito de la investigación en dichas enfermedades.	• Fomentar la generación de conocimiento científico en EPF. • Identificar los recursos y planificar sobre prioridades y necesidades del sistema. • Fomentar la colaboración en red a nivel nacional y europeo de los grupos de investigación en EPF de la Comunidad de Madrid. • Fomentar la difusión de los resultados de investigación y la cultura científica de la sociedad en EPF.
Formación	Fomentar la participación de los afectados y sus familias en el diseño y desarrollo de las acciones a realizar, a través del movimiento asociativo.	• Promover y favorecer la coordinación de la Consejería de Sanidad con las asociaciones de pacientes articulando mecanismos o herramientas que garanticen esa colaboración. • Apoyar al movimiento asociativo, impulsar su participación y apoyar su colaboración en el desarrollo de actividades y programas. • Fomentar actividades del ámbito sanitario desarrolladas por las asociaciones de pacientes a distintos niveles: intercambio de información y mejores prácticas, campañas de concienciación, educación, formación e investigación.

		• Realizar programas de formación dirigidos a asociaciones, a los familiares y/o persona cuidadora y a las personas afectadas en materia de cuidados y autocuidados, así como en prevención de las situaciones de dependencia. • Fomentar el contacto y la cooperación de profesionales sanitarios con las asociaciones de personas afectadas por enfermedades poco frecuentes en las actividades formativas. • Promover la participación de las organizaciones de voluntariado en programas y actividades sociosanitarias para personas con enfermedades poco frecuentes y sus familias. • Favorecer la integración de los pacientes y sus familias con todos los agentes implicados en la atención de EPF.
--	--	---

Tabla A7. Líneas de acción del Plan de EERR para responder a los objetivos específicos del Plan en la CCAA de la Región de Murcia.

Eje estratégico	Objetivos	Acciones
Epidemiología	Mejorar la exhaustividad y representatividad del SIER	• Adaptar el actual listado de enfermedades raras a CIE10ES • Desarrollar un listado propio de EERR para el SIER • Incluir nuevas fuentes de información a partir del sector sanitario y social
	Realizar un análisis epidemiológico de los tumores malignos raros y de la mortalidad por EERR	• Establecer una definición de tumor maligno raro en la región y consensuar la lista de TMR • Definir criterios que identifiquen las EERR que causan mortalidad en la región de Murcia y consensuar una lista • Consensuar los indicadores epidemiológicos para el análisis de los TMR y de la mortalidad por enfermedades raras (incidencia, métodos de ajuste de tasas, de estimación de la tendencia temporal, supervivencia) • Elaborar informes generales periódicos de los TMR en la región • Elaborar informes periódicos generales de la mortalidad por enfermedades raras en la Región • Elaborar un Informe específico de los tumores raros infantiles.
Información	Garantizar el acceso a la información general sobre enfermedades raras y los recursos disponibles en la Región de Murcia en los ámbitos sanitario, educativo, laboral y social	• Desarrollar una página web única en la RM sobre enfermedades raras • Fomentar actividades relacionadas con las EERR dentro de la Escuela para la Salud de la Región de Murcia • Crear un grupo de trabajo para coordinar la Información sobre EERR

	Aumentar la visibilidad de las enfermedades raras y el grado de sensibilización de la ciudadanía	• Desarrollar acciones de sensibilización en cada uno de los ámbitos (sanitario, educativo, social, laboral) • Celebrar el Día Internacional de las Personas con Discapacidad y el Día Mundial de las EERR de forma conjunta (Administración y entidades del Tercer Sector) contando con la presencia de Entidades de personas con EERR • Celebrar la Feria de las Entidades de discapacidad (incluir a Entidades de personas con EERR) • Desarrollo de acciones de reconocimiento social a las personas cuidadoras de personas con discapacidad y EERR
Prevención, detección precoz y diagnóstico	Reducir la incidencia de aquellas enfermedades raras susceptibles de beneficiarse de programas de prevención primaria.	• Revisar y actualizar la implantación de las guías para profesionales sanitarios sobre la utilización de medicamentos durante el embarazo • Colaborar con el ECEMC, desde los servicios de neonatología de la región y a su vez integrar esta información en otros registros relacionados (SIER) • Actualizar e impulsar el protocolo de Consulta Pre-concepcional del PIAM en atención primaria para potenciar la identificación de riesgos relacionados con la salud materno-infantil, y minimizarlos antes del embarazo
	Mejorar el diagnóstico prenatal de las enfermedades raras	• Reforzar la captación precoz de embarazadas con mayor riesgo de EERR y establecer protocolos de derivación preferente a la Sección de Genética Médica en el PIAM • Potenciar a través del PIAM la normalización de los procedimientos del cribado de cromosomopatías en el 1er trimestre

		• Valorar la introducción del diagnóstico prenatal no invasivo en el cribado para aquellas mujeres con resultados de riesgo intermedio en el test combinado • Definir a través del PIAM los circuitos asistenciales para el asesoramiento a la pareja para la toma de decisiones ante la detección de una EERR en la etapa prenatal • Establecer las vías para posibilitar la interrupción legal de la gestación en las mejores condiciones de seguridad para la salud física y mental de la mujer embarazada de un feto con un diagnóstico prenatal de una EERR dentro de la red asistencia pública regional • Posibilitar la confirmación clínica, bioquímica, metabólica, genética o patológica de los fetos diagnosticados de EERR • Ampliar la cartera de servicios del CBGC a los test genéticos prenatales de aCGH y secuenciación masiva, y al diagnóstico genético preimplantacional (DGP) de EERR
	Mejorar los programas de cribado neonatal de enfermedades raras	• Asegurar a través del PIAM la adecuada información a las mujeres embarazadas y a sus parejas acerca del Programa de Detección Precoz y sus procedimientos • Mejorar la toma, calidad y transporte de la 1ª muestra en las plantas de maternidad y de segundas muestras en los centros de salud • Ampliar en la región el número de enfermedades a detectar en el cribado neonatal (Hiperplasia Adrenal Congénita y enfermedades Lisosomales)
	Mejorar el diagnóstico y el asesoramiento genético	• Ampliar la acreditación por ENAC a todos los ensayos que se realizan en el CBGC

		• Actualizar la cartera de servicios del CBGC a la demanda de diagnóstico genético de EERR • Identificar los laboratorios de análisis genéticos y servicios de genética médica y asesoramiento genético con actividad en la región • Elaborar el Plan de Genética de la Región de Murcia
	Mejorar el diagnóstico de sospecha de enfermedades raras en niños en el ámbito de atención primaria	• Ampliar intervenciones del PANA para mejorar la detección precoz de EERR en el niño
Atención Sanitaria	Garantizar la mejor asistencia a las personas con enfermedades raras	• Estudiar el tiempo medio de diagnóstico de las EERR y determinar mecanismos para monitorizarlo y reducirlo. • Implantar en OMI algoritmos de sospecha en AP • Establecer y difundir un protocolo guía de atención a las EERR sin diagnóstico orientando su valoración inicial • Establecer protocolos específicos para EERR orientando su atención y derivación a la unidad de experiencia correspondiente • Crear consultas interdisciplinares (valoración del paciente por los distintos especialistas implicados en su patología el mismo día) • Asegurar la visibilidad de la información relevante sobre EERR en los aplicativos de HCE de todos los niveles asistenciales
	Establecer el modelo regional para la atención sanitaria a las personas con enfermedades raras	• Definir una unidad coordinadora de referencia para las EERR • Definir las unidades de referencia regionales específicas de EERR • Facilitar la creación de CSUR regionales y su participación en las redes internacionales de EERR

	Asegurar la continuidad asistencial a las personas con enfermedades raras	• Implantar un gestor de casos en todas las áreas de salud como figura que facilite la coordinación de la atención sanitaria interdisciplinar • Implantar las consultas de transición para pacientes con EERR trabajando de forma interdisciplinar entre los servicios implicados en pediatría y adultos • Sesiones médico-quirúrgicas entre pediatras y adultos sobre casos de la consulta de transición
	Garantizar el acceso a otros dispositivos de atención sanitaria para las personas con enfermedades raras	• Elaborar protocolos de coordinación de la Salud Mental Infanto-Juvenil con la Sección de Genética Médica, la Unidad de Hospitalización de Corta Estancia y el Centro de Salud Mental en el caso de pacientes con EERR • Mejorar el Protocolo de transición y derivación desde el Programa de Salud Mental Infanto-Juvenil al Programa Salud Mental de Adultos, a partir de los 15 años • Crear grupos psicoeducativos de entrenamiento de padres en los Centros de Salud Mental Infanto-Juvenil • Establecer criterios de inclusión y protocolos de actuación en cuidados paliativos para EERR
Recursos Terapéuticos	Desarrollar e implantar un programa de autorización, seguimiento y evaluación de Medicamentos sujetos a Evaluación de Resultados en Salud	• Desarrollar e implementar normativa de regulación del programa MERS • Crear un grupo de trabajo para que establezca los criterios de utilización de MERS en la CRFT • Desarrollar una plataforma informática para la obtención y registro de datos clínicos necesarios para evaluar los resultados de los tratamientos con MERS, integrada en los sistemas de información del SMS

		• Desarrollar e implementar normativa de regulación del programa MERS • Crear un grupo de trabajo para que establezca los criterios de utilización de MERS en la CRFT • Desarrollar una plataforma informática para la obtención y registro de datos clínicos necesarios para evaluar los resultados de los tratamientos con MERS, integrada en los sistemas de información del SMS • Elaborar formularios en la historia clínica informatizada de Selene, para registro de datos clínicos y emisión de informe de inicio y de renovaciones de los medicamentos que la CRFT catalogue como MERS
	Facilitar el acceso a productos sanitarios, coadyuvantes, material de cura, dispositivos médicos y productos dieto-terapéuticos a las personas afectadas por una enfermedad rara	• Crear un grupo de trabajo de material sanitario, coadyuvantes, material cura y dispositivos para las EERR • Elaborar un informe que recoja el análisis de necesidades y las propuestas de mejora en el acceso a estos productos • Valorar las patologías que, en función de las dificultades de acceso a los recursos nutricionales, pudieran catalogarse de especial seguimiento
	Fomentar el acceso seguro de las personas afectadas por enfermedades raras a terapias avanzadas	• Crear un mapa de recursos de terapias avanzadas disponibles en la Región de Murcia y sus aplicaciones en enfermedades raras, así como las modalidades de acceso • Incrementar los enlaces de colaboración con plataformas europeas de alta producción, de reciente creación y el uso de bancos europeos de productos basados en terapias avanzadas

		• Promover el desarrollo de protocolos de posicionamiento terapéutico en el SNS en relación a las terapias avanzadas y valorar la necesidad de desarrollar normativa autonómica posterior
	Potenciar la red de servicios de atención temprana	• Publicar la normativa regional de la atención temprana • Establecer la cobertura regional de los CDIAT diseñando un mapa sectorizado de CDIAT públicos y privados para ampliarla • Elaborar una cartera de servicios de los CDIAT amplia y abierta • Crear y dotar servicios de valoración de la necesidad de AT y de certificación de dicha necesidad, de manera sectorizada, que cubran adecuadamente todo el territorio • Consolidar y reforzar la red regional de CDIAT y el número de horas de atención disponibles
	Acelerar la implantación de medidas de atención temprana	• Formalizar un marco que regule la realización de Programas de AT Hospitalaria, así como la coordinación precisa con otros servicios del sector • Establecer una red regional de EOEP de AT con cobertura a todos los sectores educativos
	Potenciar el área de rehabilitación en la atención a las personas con enfermedades raras	• Apertura de una consulta específica de RHB para EERR frecuentes en cada Área de Salud • Apertura de una consulta específica de RHB para EERR infrecuentes, de Referencia Regional • Potenciar los servicios de rehabilitación de los hospitales para que puedan atender a personas con EERR

		• Establecer mecanismos de comunicación y coordinación entre los Servicios de Rehabilitación y los profesionales de atención temprana en el caso de los niños hospitalizados menores de 6 años con una EERR que requiera este abordaje
Educación	Informar y sensibilizar a la comunidad educativa sobre las enfermedades raras	• Difundir los recursos educativos, económicos y sociales disponibles para la atención del alumnado que padece una enfermedad rara • Crear un foro permanente de profesionales del ámbito educativo que recopilen y compartan experiencias y buenas prácticas para la inclusión del alumnado con EERR • Participar en redes educativas vinculadas con la atención del alumnado con enfermedades raras • Colaborar en campañas informativas y de sensibilización sobre EERR dirigida a la comunidad educativa, a través de convenios de con federaciones y asociaciones • Incluir en los Planes de Convivencia y en los Planes de Acción Tutorial de los centros educativos, la lucha contra el estigma y exclusión del menor con EERR
	Mejorar la información disponible en los centros educativos sobre las necesidades específicas para la escolarización y aspectos socio-sanitarios de los alumnos con enfermedades raras	• Crear equipos de soporte al Centro escolar, desde el ámbito sanitario y social • Realizar sesiones de trabajo transdisciplinares, de presentación de casos • Mejorar el registro de la información sociosanitaria relevante de cada alumno con una EERR en la sección de alumnado con necesidades específicas de apoyo educativo por condiciones personales de PLUMIER XXI

		• Elaborar un mapa regional de necesidades del alumnado con EERR a partir de la información registrada en PLUMIER XXI • Incorporar en la memoria de actividades anual de la Consejería de Educación, Juventud y Deportes, un apartado específico con datos y actividades desarrolladas con el alumnado con EERR
	Determinar lo más tempranamente posible las necesidades educativas del alumnado con enfermedades raras	• Realizar una evaluación psicopedagógica o pedagógica, lo más temprana posible, del alumnado con EERR que lo requiera • Crear/desarrollar modelos e instrumentos para la evaluación psicopedagógica o pedagógica de la población en educación infantil y educación obligatoria con EERR • Incorporar en los Planes de Actuación General de los Equipos de Orientación de Sector, programas y protocolos específicos para la identificación y respuesta educativa al alumnado con enfermedades raras
	Ofrecer una atención educativa adaptada al alumnado con enfermedades raras	• Desarrollar normativa específica sobre la respuesta educativa al alumnado con EERR • Estudiar la escolarización del alumnado con EERR a través de la Comisión Específica de Escolarización • Realizar un análisis de recursos materiales y humanos disponibles y faltantes en función del mapa de necesidades identificadas entre los alumnos con EERR • Estudiar y, en su caso, mejorar las instalaciones y equipamientos escolares

		• Crear itinerarios escolares para el alumnado con enfermedades raras • Establecer nuevas vías de formación reglada y no reglada que aporten opciones de transición a la vida laboral y adulta • Realizar sesiones conjuntas con los centros de orientación profesional del Servicio de Formación y Empleo para mejorar la transición a la vida laboral y adulta • Instar a las universidades a que contemplen las EERR en sus protocolos de atención a la discapacidad • Instar a la Comisión de Pruebas de acceso, para que se contemplen las EERR en el protocolo que se tiene establecido para apoyar el acceso a la universidad de personas con discapacidad • Establecer un convenio entre las consejerías competentes para coordinar y complementar las prestaciones socioeducativas (becas, ayudas técnicas individualizadas)
	Coordinar las actuaciones educativas, sanitarias y sociales del alumnado con enfermedades raras en el contexto escolar	• Informar a los centros educativos de la red de centros sanitarios que les corresponden para la atención sanitaria en caso necesario • Incorporar en los centros educativos que lo necesiten, profesionales de perfil sanitario para atender al alumnado que precise cuidados continuados durante el horario escolar • Conciliar el horario escolar con las necesidades de atención sanitaria cuando así se requiera a través del gestor de casos

		• Elaborar guías de orientaciones educativas y sanitarias sobre aquellas enfermedades raras que se vaya requiriendo destinadas a la comunidad educativa • Establecer un convenio con FEDER para el desarrollo de programas de apoyo al alumnado con EERR en centros
Servicios sociales	Potenciar el acceso de los afectados por las enfermedades raras a los servicios sociales de atención primaria (información, orientación y asesoramiento)	• Mejorar la cobertura y estabilizar la dotación de los Centros de Servicios Sociales Municipales en la región • Mejorar el acceso a la información y a los recursos, servicios y prestaciones sociales, procurando asesoramiento, orientación adecuada y valoración a las personas con EERR y a sus familiares, a través de la Red Pública de servicios sociales de atención primaria • Mejorar la difusión periódica y sistemática de información accesible a las entidades de personas con EERR, sobre servicios, prestaciones y programas sociales de carácter general y específicos de EERR
	Mejorar la cobertura de servicios y centros orientados a la integración en la comunidad, el incremento de la autonomía personal y el soporte de la red familiar y social de los afectados por enfermedades raras en situación de dependencia	• Incrementar la cobertura del Servicio de Ayuda a Domicilio • Incrementar la cobertura del Servicio de Comidas a Domicilio, prestado a las personas afectadas por EERR y otras personas con graves dificultades • Incrementar la cobertura del Servicio de Teleasistencia a Domicilio prestado a las personas afectadas por EERR • Incrementar la cobertura del Servicio de Respiro Familiar prestado a las personas con EERR

	Mejorar las ayudas económicas para atender las necesidades socio-familiares o las Ayudas Individualizadas a Personas con enfermedades raras en situación de discapacidad	• Convocar Ayudas económicas individualizadas para personas con discapacidad (PcD) • Priorizar en las Ayudas Individualizadas para PcD, a las personas afectadas por EERR en situación de vulnerabilidad social, atendiendo el 100% de la demanda • Situar el importe de las ayudas Individualizadas concedidas en el 100% de la cantidad presupuestaria o el importe establecido por la orden de convocatoria, en su caso • Ofrecer desde los servicios sociales de atención primaria de todos los municipios de la región, una ayuda económica (bonotaxi) a las personas con una EERR y discapacidad física que no pueden utilizar los transportes públicos colectivos
	Mejorar la valoración de la discapacidad y la dependencia en los afectados por enfermedades raras	• Difusión e implementación de una Guía de Orientación para la Valoración de la Discapacidad en EERR sobre 30 EERR existentes en la Región de Murcia • Incorporar anualmente 12 EERR nuevas a la Guía de Orientación para la Valoración de la Discapacidad • Unificar los criterios de evaluación de la discapacidad en las personas con EERR entre administraciones y estamentos • Realizar un estudio conjunto con FEDER sobre las medidas de soporte de funciones vitales y movilidad en la escala de valoración específica contempladas en el baremo de discapacidad

		• Realizar un estudio conjunto con FEDER para incluir las medidas de soporte para EERR que no están contempladas en la normativa, y proponer la consideración de apoyo especial a quienes precisan estas medidas y sean mayores de tres años • Actualizar los conocimientos y la normativa para que incluyan el enfoque de las EERR, respecto de la valoración de la dependencia y el proceso de reconocimiento, calificación y declaración de del grado de discapacidad
	Promover y apoyar el movimiento asociativo de las personas con enfermedades raras	• Impulsar la creación de Mesas de Trabajo sobre Discapacidad en las Entidades Locales de más de 50.000 habitantes • Contemplar la presencia de entidades de personas afectadas por EERR en el Consejo Regional de Servicios Sociales de Personas con Discapacidad • Fomentar la participación social de las personas con alguna EERR mediante el apoyo técnico y económico a las entidades que las representan • Establecer cauces de coordinación entre el tejido asociativo del municipio y las entidades de las personas con enfermedades raras, en el conjunto de las Entidades de Personas con Discapacidad • Continuar el Programa de voluntariado municipal, apoyado por el colectivo de personas con EERR y sus familias, y las entidades que les representan
	Promover la accesibilidad universal a nivel local y autonómico	• Coordinar un Grupo de Trabajo estable con Técnicos de diferentes departamentos implicados en la elaboración del Plan de accesibilidad

		• Potenciar la administración electrónica en aquellos servicios afectados por la ley de Emergencia Social, (eliminación de tasas para reconocimiento de situación de dependencia) dotando de recursos humanos y materiales a dichos servicios con el objeto de poder garantizar el cumplimiento de las distintas normativas afectadas • Desarrollo y aplicación de la normativa para la supresión de las barreras arquitectónicas y el fomento de la accesibilidad universal
	Promover la detección precoz de situaciones de riesgo social en familias de menores afectados por una enfermedad rara para una valoración y abordaje tempranos	• Delimitar en el marco de la Situación de Riesgo, los indicadores específicos relacionados con la afectación del menor por una EERR • Orientar y derivar hacia los servicios sanitarios a los menores en situación de riesgo social con sospecha de indicadores de EERR para una la valoración y diagnóstico precoz
	Realizar procesos de intervención familiar dirigidos a disminuir los indicadores de riesgo en menores afectados de enfermedades raras	• Contemplar e incorporar las especificidades derivadas de la afectación de los menores por EERR en la elaboración de la Estrategia de actuación ante posibles Situaciones de Riesgo en la Infancia
Coordinación sociosanitaria	Elaborar un protocolo de coordinación socio-sanitaria en la atención a las personas que padecen una enfermedad rara y sus familiares	• Crear la Comisión Técnica de Coordinación SocioSanitaria de EERR dentro de la Comisión Regional de Coordinación Socio-Sanitaria • Diseñar un marco jurídico y administrativo de coordinación y asistencia socio-sanitaria en la Región de Murcia para la atención a personas con EERR y sus familiares

		• Definir e identificar los servicios y recursos existentes que deben funcionar en coordinación socio-sanitaria para la atención a las personas con EERR y sus familiares (mapa de recursos salud, servicios sociales, educación, empleo, entidades locales y tercer sector) • Elaborar el protocolo de coordinación socio-sanitaria en la atención a las personas que padecen una enfermedad rara y sus familiares, y establecer indicadores para su evaluación • Establecer acuerdos inter-institucionales operativos para implementar el Protocolo de coordinación socio-sanitaria en la atención a las EERR y sus familiares
	Mejorar la comunicación entre profesionales y favorecer el trabajo en red para el abordaje integral de las personas con enfermedades raras y sus familiares	• Diseñar informes estandarizados para compartir información relativa a una persona con una EERR, su situación y sus necesidades entre los dispositivos de intervención de los diferentes ámbitos de actuación • Fomentar el trabajo en red, facilitando la creación de espacios inter-institucionales de encuentro entre profesionales • Desarrollar una plataforma, en la que se compartirá de forma segura la información necesaria para asegurar una adecuada coordinación de la atención
Formación	Aumentar el conocimiento sobre las enfermedades raras en la formación de grado de las carreras de ciencias de la salud, ciencias sociales y educación	• Incrementar los contenidos docentes acerca de las EERR en los distintos grados universitarios de la Salud, ciencias sociales y educación • Sensibilizar a los profesores y estudiantes en la importancia de mejorar la atención sanitaria, social y educativa y la investigación en EERR

	Profundizar en la noción y manejo de las enfermedades raras en la formación postgrado universitaria en los ámbitos de la salud, social y educativo y en la formación sanitaria especializada (residencia)	• Incluir en la formación transversal de los médicos internos residentes la materia de fármaco-vigilancia • Introducir en los programas docentes de la formación sanitaria especializada contenidos relacionados con diagnóstico, tratamiento y rehabilitación de las EERR • Incluir unidades didácticas sobre las enfermedades raras en los programas de master y doctorado
	Fomentar la formación continuada relacionada con las enfermedades raras en los profesionales sanitarios, de educación, de servicios sociales y en los empleados públicos de las Administración Local y Regional	• Mantener las competencias básicas en fármaco-vigilancia en el personal sanitario • Iniciar y mantener formación básica en el PCN en el personal sanitario • Actualizar las competencias en genética básica en facultativos de atención primaria y especializada • Actualizar las competencias (nucleares, ortopedia infantil, neuro-pediatría, adolescentes, genética médica y salud mental) en EERR en el personal sanitario • Informar del documento guía de la asistencia sanitaria a las personas con EERR • Sensibilizar en EERR a los profesionales que trabajan en cuidados paliativos • Actualizar en cuidados paliativos en EERR a los pediatras, médicos de familia y otros sanitarios hospitalarios que atiendan una población con alta prevalencia con las EERR • Informar de los sistemas de información y coordinación de AT a los profesionales implicados • Incluir en las actividades formativas pertinentes para los profesionales de los centros privados colaboradores que forman parte de los protocolos de AT (CDIAT,...)

		• Informar sobre aspectos básicos clínicos y sanitarios de las enfermedades raras a personal de centros educativos y servicios sociales • Actualizar sobre la respuesta educativa al alumnado con EERR para personal docente • Actualizar sobre la respuesta educativa al alumnado con EERR para personal no docente • Actualizar en EERR a los técnicos valoradores de la situación de dependencia/ discapacidad • Formar en necesidades de autocuidado de personas con EERR a profesionales de servicios sociales • Sensibilizar y divulgar guías de estilo de atención y buen trato a personas con EERR • Formar a los profesionales de ayuda a domicilio y respiro familiar para mejorar la calidad de la atención a las personas con EERR • Sensibilizar a los profesionales implicados de los ámbitos educativo, social y sanitario sobre el protocolo de coordinación socio-sanitaria en enfermedades raras y el uso de la plataforma compartida • Informar y debatir sobre el Plan estratégico de EERR y las necesidades y limitaciones de las personas con EERR y sus familias (calidad de vida)
Investigación	Potenciar proyectos de investigación encaminados a mejorar el diagnóstico de enfermedades raras	• Valorar el análisis del cariotipo vs aCGH para el control de células mesenquimales utilizadas en terapia celular • Estudiar la asociación entre mutaciones desmosómicas germinales, causantes de miocardiopatía arritmogénica y cáncer

		• Caracterizar fenotípica y genotípicamente la Displasia Ectodérmica Hipohidrótica • Estudiar las mutaciones en el gen EDA en la población con Displasia Ectodérmica • Caracterizar clínica y molecularmente las Enfermedades Renales Hereditarias en la región • Estudiar mutaciones del gen HMBS, responsables de PAI, en carcinoma hepatocelular en la región • Estudiar la asociación de nuevos genes al Síndrome de PTENTumores hamartomatosos • Aplicar la secuenciación masiva (NGS) en el estudio genético de la Displasia Ectodérmica • Aplicar la NGS para el estudio de la discapacidad intelectual y anomalías congénitas • Evaluar el uso de agonistas de los receptores de trombopoyetina en pacientes adultos con trombocitopenia inmune primaria en España • Estudiar la variabilidad interindividual de los niveles plasmáticos de FXI • Identificar los aspectos clínicos que conducen a la toma de decisiones terapéuticas en pacientes con mielofibrosis
	Potenciar la realización de estudios de investigación relacionados con la mejora en el tratamiento de las enfermedades raras	• Desarrollo de legislación autonómica que facilite la realización de Ensayos Clínicos con Medicamentos Huérfanos • Creación del Comité Ético de Investigación con Medicamentos Regional • Fomento de la realización de Estudios Postautorización con medicamentos huérfanos

		• Promover líneas de investigación para el desarrollo de nuevos abordajes en la atención temprana, y otros ámbitos o evaluación del impacto de las medidas adoptadas en niños con enfermedades raras
	Desarrollar líneas de investigación en relación con la epidemiología de las enfermedades raras	• Estudio epidemiológico de letalidad/supervivencia de algunas enfermedades raras seleccionadas • Investigación epidemiológica e identificación de factores de riesgo medioambientales causantes de malformaciones congénitas • Explorar la introducción de herramientas de evaluación de la calidad de vida relacionada con la salud de los afectados por EERR • Estudio de prevalencia de EERR en salud mental en base a un sistema de codificación único • Investigación en mejora de costes no cuantificables por asistencia en cuidados paliativos pediátricos • Estudio de EERR de base genética con efecto fundador en la región

Tabla A8. Líneas de acción del Plan de EERR para responder a los objetivos específicos del Plan en la CCAA de la Comunidad Foral de Navarra.

Eje estratégico	Objetivos	Acciones
Codificación y Registro	• Contribuir a la vigilancia epidemiológica de las EERR • Difundir la información sobre EERR • Colaborar con los servicios asistenciales • Facilitar la investigación de EERR	1. Mejorar la codificación de las EERR a. Mejorar la detección a través de CIAP: • Analizar los códigos “99”, que son códigos inespecíficos, para ver en cada uno de ellos las 5 enfermedades más frecuentes y asignarles un subcódigo que facilite su identificación por el Registro. • Crear descriptores para las enfermedades raras más frecuentes • Poner el código de “sospecha de EERR” 2. Trabajar en la simplificación de la validación incorporando acciones como: a. Contabilizar como “caso validado” la comunicación al Registro por un/una especialista b. Validación por clínicos de casos detectados en los sistemas de registro c. Automatizar la comunicación de enfermedades raras mediante un listado de enfermedades raras basado en snomed (ligado a codificación de consultas) 3. Garantizar la continuidad y actualización permanente del Registro: a. Garantizar la contratación del personal necesario 4. Colaboración con la organización asistencial a. Colaborar con la Estrategia de Crónicos facilitando a los servicios asistenciales el listado de personas identificadas como afectadas por una enfermedad rara 5. Difusión de la información

		a. Realizar informes de situación epidemiológica periódicamente b. Colaborar con las asociaciones para facilitarles información relevante c. Facilitar a profesionales interesados la situación epidemiológica de enfermedades raras de su interés
Prevención	• Disminuir la incidencia de EERR susceptibles de ser evitadas	1. Garantizar el acceso a Consejo Genético a personas o familias con diagnóstico, • sospecha diagnóstica o antecedentes familiares de: • Anomalías cromosómicas o desequilibrios genómicos que ocasionan o pueden ocasionar defectos congénitos, dificultades graves de aprendizaje o problemas de infertilidad. • Enfermedades hereditarias infantiles y del adulto. • Cánceres hereditarios y familiares. • Anomalías congénitas y del desarrollo. • Discapacidad intelectual con sospecha de base genética. • Trastornos de la fertilidad con sospecha de base genética. 2. Hacer el diagnóstico de portadores a las personas sin afectación clínica relevante, pero con alto riesgo de transmisión de enfermedad a su descendencia, que cumplan los siguientes criterios de indicación: • Que la persona presente un riesgo elevado de ser portadora de una enfermedad o trastorno genético cuya alteración genética se conozca y pueda ser identificada mediante el correspondiente análisis genético.

		• En el caso de menores, el estudio genético de portadores no se realizará hasta que alcance la madurez y competencia necesarias para comprender la naturaleza de su decisión y sus implicaciones y sea capaz de dar su Consentimiento. 3. Acceso a Diagnóstico Genético Preimplantacional en los casos indicados • El DGP sirve para identificar a los preembriones no afectados que serán transferidos mediante técnicas de reproducción humana asistida. • Se debe hacer en preembriones con alto riesgo de padecer enfermedades trastornos de base genética graves, de aparición precoz y no susceptibles de tratamiento curativo con arreglo a los conocimientos científicos del momento. • Las situaciones que pueden dar lugar a DGP con finalidad preventiva son: a. Enfermedades monogénicas susceptibles de diagnóstico genético preimplantacional b. Anomalía cromosómica estructural o numérica materna o paterna • Debe cumplir los siguientes criterios específicos: a. alto riesgo de recurrencia de la enfermedad presente en la familia b. generar graves problemas de salud no susceptibles de un tratamiento curativo con arreglo a los conocimientos científicos del momento. c. el diagnóstico genético debe ser posible y fiable
--	--	---

		d. debe ser posible realizar un procedimiento de fecundación in vitro/inyección espermática intracitoplasmática (FIV-ICSI) con una respuesta adecuada tras estimulación ovárica controlada. e. ecumplir los criterios específicos de acceso para FIV con gametos propios del Sistema Nacional de Salud 4. Cribado neonatal: • Garantizar el acceso al cribado de las EERR que cumplen criterios de Salud Pública 5. Cribado de cromosomopatías durante la gestación según los procedimientos del CHN
Diagnóstico	• Incrementar la sospecha clínica de EERR • Mejorar el diagnóstico precoz • Disminuir la demora diagnóstica	1. Protocolo de diagnóstico prenatal en gestaciones o parejas de riesgo con indicación clínica. Criterios de indicación: • El feto tiene alto riesgo de padecer una enfermedad o trastorno genético graves, o sus progenitores pertenecen a una familia en la que se ha descrito la presencia de una enfermedad o trastorno genético graves. • La enfermedad o trastorno genético tiene una alteración genética conocida (anomalía cromosómica o molecular) y que puede ser identificada mediante el correspondiente análisis genético. • El análisis genético debe contribuir al manejo clínico de la gestación o del recién nacido o a la toma de decisiones reproductivas.

		2. Diagnóstico genético presintomático en casos indicados: Se realizan en personas asintomáticas para determinar si presentan un riesgo elevado de desarrollar una determinada enfermedad, generalmente de comienzo tardío. • Debe cumplir los siguientes criterios de indicación: a. La persona pertenece a una familia o grupo poblacional de alto riesgo en los que se ha identificado la presencia de una enfermedad o trastorno genético, cuya alteración genética ha sido previamente caracterizada y puede ser identificada mediante un análisis genético. b. Además, se cumple al menos uno de los requisitos siguientes: - b1. El análisis genético permite un diagnóstico precoz y un tratamiento más temprano, lo que se traduce en la disminución de la morbimortalidad de la enfermedad, en la previsión de una mejor respuesta terapéutica o en evitar toxicidades por efectos secundarios. - b2. El diagnóstico genético de la enfermedad permite la toma de decisiones reproductivas del individuo o de sus familiares que pueden comprometer a su descendencia.
--	--	---

		• En el caso de menores, el estudio genético presintomático en enfermedades que aparecen en la edad adulta se deberá diferir hasta que la persona tenga la madurez y competencia necesaria para comprender la naturaleza e implicaciones de su decisión, salvo que existan medidas preventivas eficaces aplicables en la infancia. En enfermedades que aparecen en la infancia y que pueden ser prevenidas o tratadas adecuadamente se deberá realizar lo más • cercano posible a la fecha en la que se deben iniciar dichas medidas • preventivas y/o terapéuticas. 3. Protocolización de “sospecha de EERR a. Establecer los criterios para sospechar una EERR: personas hiperfrecuentadoras, personas multisintomáticas, diagnósticos sindrómicos, visitas por múltiples especialidades... Se proponen unos criterios de sospecha de EERR en base a los conocimientos previos y la literatura científica, si bien, no existen unos criterios unánimes adecuadamente validados que permitan una aplicación inmediata en la práctica clínica. Los criterios inicialmente propuestos son: a1. En adultos: • Automatizables: Criterios Mayores: Hiperfrecuentación > a 2 desviaciones estándar por encima de su grupo de edad y sexo; Derivación al menos a 4 especialidades en un año; Diagnóstico sintomático o sindrómico en procesos crónicos
--	--	---

		• Valoración clínica individual -Criterios Mayores: Síntomas simultáneos en al menos 4 sistemas diferentes -Criterios Menores: Fenotipos especiales; Antecedentes familiares de EERR. • Sospecha si: 2cm; ICM + 2cm a2. En población infantil: • Diversidad sintomática • Alteraciones fenotípicas • Alteraciones del desarrollo • Déficit motor/sensorial/intelectual Para comprobar si estos criterios son suficientemente sensibles y específicos se hará un estudio retrospectivo con la población actualmente identificada como paciente con enfermedad rara. Ello permitirá adecuar los ítems y ponderarlos de modo que, con los resultados obtenidos, se pueda hacer un estudio prospectivo en dos centros de salud que permita validar el instrumento. b. Automatizar alarmas ante situaciones definidas como de “sospecha de ER” para validación por médico/a de familia c. Establecer los criterios para enviar a AE para confirmar/descartar EERR: • Envío a consulta de especializada (neurología, hematología...): Enfermos/as con predominio sintomático de un sistema concreto • Envío a una consulta específica de EERR: Enfermos/as con afectación multiorgánica sin predominio sintomático de ningún sistema concreto
--	--	--

		d. Establecer un estatus de “ER no filiada” que de acceso a derechos y prestaciones que será adjudicado por la consulta específica de EERR e. Si se confirma la EERR: Comunicación al Registro de EERR 4. Diagnóstico genético en casos indicados: En personas con signos o síntomas de enfermedad para confirmar o descartar una enfermedad o trastorno de base genética determinado. Para su realización se deberán cumplir los siguientes criterios de indicación: a. La persona presenta signos o síntomas sugestivos de una enfermedad o trastorno genético que puede ser diagnosticado mediante el análisis genético. b. El diagnóstico genético de la enfermedad cumple al menos uno de los requisitos siguientes: • implica un claro beneficio en el manejo clínico (diagnóstico, tratamiento o seguimiento) de la persona enferma o de sus familiares • evita la realización de otros procedimientos diagnósticos o terapéuticos menos adecuados • proporciona información clave para la toma de decisiones reproductivas del individuo o de sus familiares que pueden comprometer a su descendencia 5. Acceso a 2ª opinión ante inclinaciones diagnósticas o recomendaciones terapéuticas de elevada trascendencia individual
--	--	---

Atención Sanitaria Especializada	• Disminuir el impacto de la enfermedad en la persona y familia • Mejorar la integralidad y continuidad de la atención • Favorecer el acceso y disminuir los tiempos de espera • Prevenir el deterioro y potenciar la autonomía	1. Identificar a las personas con enfermedades raras 2. Estratificar las personas con EERR según severidad 3. Establecer circuitos de atención 4. Crear una Unidad de Referencia de adultos para EERR, dependiente de Medicina Interna, en el CHN 5. Crear una Unidad de Referencia de pediatría para EERR 6. Crear un Comité multidisciplinar de EERR 7. Creación de Unidades multidisciplinarias por grupos de patologías 8. Aplicar a las personas identificadas como afectadas de EERR severa, el modelo de crónicos: • Establecer un especialista de referencia que quedará identificado en Historia Clínica • Contar con una enfermera de enlace-gestora de casos: a. Coordinación de consultas b. Consultas multidisciplinarias • Identificación en historia clínica: habilitación del perfil de EERR en el programa de crónicos c. Garantizar la continuidad asistencial mejorando la coordinación: a. Entre niveles asistenciales (AP-AE) b. Pediatría-adulto c. Entre los servicios de AE • Disminuir las estancias hospitalarias evitables • Acceso a servicios de Atención Temprana y RHB próximos al domicilio
---	--	---

		• Plan de cuidados personalizado que incluya actuaciones en casos de • Descompensación • Nuevos modelos de atención: Consultas multicita de alta resolución, • consultas no presenciales, interconsultas no presenciales, Hospitalización a Domicilio, Hospital de día, ingresos directos desde Atención Primaria • Cuidados paliativos 9. Información y apoyo psicoemocional a paciente y persona cuidadora, valoración de su sobrecarga 10. Protocolizar la atención en casos específicos (determinadas patologías, urgencias, ingresos pediátricos...). 11. Establecer el estatus de “ER no filiada” para pacientes con dificultades para la confirmación diagnóstica al que se aplique el mismo modelo de atención 12. Garantizar el acceso a los medicamentos y terapias avanzadas con efectividad clínica 13. Facilitar el acceso a coadyuvantes, ayudas técnicas y productos sanitarios 14. En niños y niñas: Accesibilidad a la Atención Temprana de 0 a 6 años y rehabilitación estival dentro del Plan de Atención Integral a la Infancia (en elaboración). 15. Facilitar el acceso a 2ª opinión, unidades expertas y centros de referencia 16. Informar adecuadamente en cada fase de la enfermedad 17. Sistematización de los contenidos de la información
--	--	--

		18. Inclusión de las personas que cumplan criterios en el Programa de Ejercicio Terapéutico y Rehabilitación funcional dentro del Plan de Capacidad Funcional 19. Acceso a cuidados paliativos en casos indicados
Centros de Referencia	1. Asegurar el acceso al diagnóstico y tratamiento más actualizados 2. Mejorar el seguimiento de los pacientes	1. Derivación de pacientes para confirmación diagnóstica 2. Cooperación con CSURes u otras Unidades de experiencia en la definición de estrategias terapéuticas y de seguimiento Solicitudes de consultoría sobre distintos aspectos de la EERR en cuestión
Atención Sociosanitaria	1. Dar a las personas afectadas una Atención Sociosanitaria acorde a las necesidades 2. Disponer de servicios sociosanitarios de apoyo en el ámbito comarcal 3. Apoyar a las personas afectadas y sus familias en todos los ámbitos (social, educativo y laboral Potenciar la relación con las asociaciones en las que se agrupan	1. Modelo general de Atención Sociosanitaria • Analizar las necesidades sociales y sanitarias de las personas afectadas • Dotar a las personas afectadas con altas necesidades sociales y altas necesidades sanitarias del modelo general de Atención Sociosanitaria • Establecer un Plan de Acción Integral y personalizado que incluya cuidados sanitarios, sociales y autocuidados • Dar a las personas que lo requieren un modelo sociosanitario de gestión de casos 2. Apoyo en el ámbito social: • Apoyo económico para desplazamientos en relación con la atención • Potenciar la red de apoyos dentro de la familia 3. Apoyo en el ámbito escolar • Formación sanitaria básica del profesorado con alumnos-as con EERR • Colaboración en la sensibilización de escolares

		4. Apoyo sanitario si se precisa: Atención de enfermería en la escuela • según el Plan de Atención Integral a la Infancia que está en elaboración • Acceso a las aulas hospitalarias 5. Apoyo en el ámbito laboral • Concentrar citas para facilitar la continuidad laboral de la persona afectada y/o cuidadora • Establecer modelos de atención no presencial que faciliten la • continuidad laboral • 5. Apoyo a las asociaciones • Apoyar a las asociaciones que ofrecen servicios complementarios de la • Administración • Contar con las asociaciones para la elaboración de planes y programas • Colaborar con las asociaciones en la investigación sobre EERR • Promover la ayuda mutua y los grupos de autoayuda • Potenciar el voluntariado para EERR
Formación	• Aumentar el conocimiento de los/las profesionales sobre estas enfermedades	1. Formación y capacitación de las personas afectadas y/o cuidadoras: a. Formación en el cuidado de la enfermedad b. Formación en ejercicio terapéutico 2. Organizar jornadas sobre EERR que sirvan para la sensibilización de profesionales
	• Formar a las personas afectadas y sus familias sobre los cuidados necesarios para disminuir el impacto de la enfermedad.	3. Formar a profesionales de Primaria mediante talleres protocolo “dice_ APER” utilizando una metodología de formación de formadores 4. Poner a disposición de los/las profesionales un curso semipresencial sobre enfermedades raras 5. Incluir las Enfermedades Raras en la Escuela de Pacientes y Cuidadores

		6. Ofrecer cursos y seminarios formativos para estudiantes de ciencias de la salud, con impacto curricular, en ambas universidades
Información	• Visibilizar las EERR y sensibilizar a la sociedad respecto a la problemática de estas enfermedades • Mejorar la información de las personas afectados y sus familias	1. Fomentar las campañas de sensibilización e información sobre las EERR, en colaboración con las asociaciones 2. Promover la convocatoria de conferencias/jornadas sobre EERR 3. Proporcionar información sobre: • derechos de la persona enferma y la persona que se encarga de su cuidado, así como de su familia • la existencia de asociaciones de pacientes • derecho a una segunda opinión profesional • fuentes acreditadas de información como Orphanet o SIO (Servicio de Información y Orientación de FEDER). • riesgo de recurrencia familiar (consejo genético) • trámites necesarios para acudir a centros de referencia o acceder a medicamentos extranjeros o de compasión cuando se precise • productos de apoyo y cómo conseguirlos • servicios y recursos de la administración adecuados a su situación, así • como los trámites a realizar para acceder a ellos
Investigación	• Aumentar la investigación en enfermedades raras en el Sistema Sanitario Público de Navarra	1. Incluir las enfermedades raras entre las prioridades de investigación del Departamento de Salud 2. Investigación epidemiológica mediante el Registro de EERR 3. Investigación etiopatogénica de EERR

		4. Investigación en cuidados, servicios sanitarios e impacto de las EERR en las • personas y en Salud Pública Investigación para la mejora de la sospecha diagnóstica mediante beca comisionada: definir perfiles de pacientes que permitan establecer sistemas de alarma 5. Investigación de medicamentos para “enfermedades huérfanas” 6. Evaluación del impacto de los modelos de atención de las EERR
--	--	---

Tabla A9. Acciones para enfrentar las EERR en otras CCAA, sin planes estratégicos específicos.

CCAA	Acción	Liderazgo: Organismos responsable	Donde se encuentra la acción	Registro de EERR
Aragón	Impulsar programas de rehabilitación y soporte para mejorar la calidad de vida de las personas con limitación funcional derivada del desarrollo de enfermedades gravemente incapacitantes (enfermedades neuromusculares y respiratorias degenerativas, traumatismos, daño neurológico sobrevenido, enfermedades raras y otras situaciones)	Dirección General de Asistencia Sanitaria	Plan de Salud de Aragón 2030	No implementado
Asturias	1. Garantizar de forma global la equidad en el sistema sanitario en pacientes en situaciones más estigmatizadas, incluidas las enfermedades poco frecuentes. Se trata de orientar el sistema sanitario al universalismo proporcional. Las actuaciones en salud deberán ser universales, pero con una escala e intensidad que se adapte a las necesidades de las personas.	Plan de Salud de Asturias 2019-2030	Plan de Salud de Asturias 2019-2030	SIERA: https://erarasasturias.es/informes.html

	2. Garantizar la implantación de las acciones incluidas en la Estrategia en Enfermedades Raras del Sistema Nacional de Salud del Ministerio de Sanidad, Consumo y Bienestar Social. Además, específicamente se pone como objetivo asignar, dentro en Asturias, centros y profesionales de referencia para patologías poco frecuentes. El liderazgo de esta actuación corresponde a la Consejería de Sanidad y al Servicio de Salud del Principado de Asturias (SESPA). 3. Reforzar la atención sociosanitaria con criterios de equidad y con especial incidencia en aquellas personas con más necesidades. El objetivo es implementar las acciones del Plan Sociosanitario orientadas a la atención integral, de calidad y equidad con especial referencia a poblaciones de pacientes vulnerables incluidas aquellas con enfermedades neurodegenerativas, neuromusculares poco frecuentes y de difícil clasificación con alta dependencia. Se reforzará el personal sanitario y de trabajo social, especialmente capacitado en equidad, en las zonas con mayor vulnerabilidad.	Consejería de Sanidad, SESPA, la Consejería de Servicios y Derechos Sociales y las Administraciones Locales.		
--	--	---	--	--

Baleares	La estrategia de actuación frente a las enfermedades raras tuvo como objetivos: 1. Priorizar el acceso a pruebas diagnósticas y/o terapéuticas para las personas afectadas por enfermedades raras. 2. Impulsar la gestión de casos para conseguir una atención de calidad y eficiente que evite duplicidades y asegure la mejor calidad de vida. 3. Asegurar la gestión coordinada y colaborativa con las consejerías de Servicios Sociales y de Educación para garantizar una educación normalizada 4. Conseguir un acceso equitativo a los productos sanitarios y fármacos huérfanos cuando estos fármacos son clave para la calidad de vida o supervivencia de las personas con enfermedades raras 5. Implantar la estrategia de cronicidad y la de enfermedades raras de niños y adolescentes 6. Ampliar la cobertura en la prestación bucodental para niños que sufren malformaciones congénitas 7. 7- Proporcionar cobertura de atención bucodental a niños con discapacidad 8. 8- Potenciar el registro de enfermedades raras	Consejería de Salud y Consumo. Subdirección de Atención a la Cronicidad, Coordinación Sociosanitaria y Enfermedades poco frecuentes	Plan Estratégico 2016-2020 de la Conselleria de Salut i Consum	Registro de enfermedades raras de las Islas Baleares, 2010-2017.
-----------------	--	--	---	---

Cantabria	La creación de un registro de enfermedades raras y el impulso al Centro de Referencia CSUR (Centros, Servicios y Unidades de Referencia del Sistema Nacional de Salud) de Ataxias y Paraplejías Hereditarias, ya acreditado en el Hospital Universitario Marqués de Valdecilla.	Consejería de Salud. Gobierno de Cantabria.	Plan de Salud 2014-2019	No implementado
Castilla La Mancha	Priorizar proyectos de humanización para colectivos específicos y de mayor vulnerabilidad: Potenciar iniciativas y proyectos dentro de cada ámbito de la asistencia sanitaria para colectivos con especiales necesidades, como son las enfermedades raras, entre otras. 2. Desarrollar actuaciones para el abordaje integral de las enfermedades raras o poco frecuentes, para aumentar el conocimiento sobre la situación de estas enfermedades en CLM y facilitar una atención sanitaria integral a las personas afectadas.	Consejería de Sanidad de la Junta de Comunidades de Castilla-La Mancha	Plan de Salud de Castilla la Mancha: Horizonte 2025	Registro de pacientes con enfermedades raras: https://sanidad.castillalamancha.es/ciudadanos/enfermedades-raras/registro-pacientes
Cataluña	Las enfermedades minoritarias están incluidas en los apartados de Transformación de los servicios de salud e investigación e innovación orientadas a hacer frente a las necesidades de salud y del sistema. Las acciones principales son: 1. Ordenar la atención hospitalaria en ejes territoriales, con la finalidad de abordar situaciones o problemas de salud para los que se requiera una experiencia, actividad y evidencia sólida, avanzar en la concentración de los servicios, desarrollar	Departamento de Salud de Cataluña	Programa de Enfermedades Minoritarias del CatSalut	Registro de enfermedades minoritarias (REMIN) de Cataluña

	redes de cobertura más amplia, garantizar la provisión de una atención de calidad de forma uniforme en todo el territorio, garantizar la equidad a la alta tecnología y la innovación asistencial a todos los pacientes que la necesiten; por ejemplo, en enfermedades minoritarias, entre otras. Para ello se pretende potenciar las redes de unidades de experiencia clínica en enfermedades minoritarias, los centros, servicios y unidades de referencia (CSUR) y la integración en las diferentes redes europeas de referencia (ERN) para potenciar la estrategia de atención a las personas afectadas de enfermedades minoritarias con necesidades complejas de atención del modelo de atención de enfermedades minoritarias. 2. Desarrollar un abordaje integral e innovador entre los profesionales de la investigación y los profesionales asistenciales de las enfermedades minoritarias del niño y del adulto en el momento del diagnóstico y en la fase de cronicidad, asimismo cabe potenciar la innovación pediátrica. 3. Proyectos innovadores son el centro virtual de atención de enfermedades minoritarias o la plataforma de cribado y reposicionamiento de fármacos. Otras acciones identificadas recientemente son:	Servicio Catalán de la Salud Departamento de Salud de Cataluña	Programa de Cribado Neonatal de Cataluña	
--	---	--	---	--

	1. Convocatoria de designación de XUEC en enfermedades minoritarias respiratorias y enfermedades cognitivo-conductuales de base genética en la edad adulta 2. Ampliación del Programa de cribado neonatal de Cataluña Se incorpora la detección de la deficiencia de biotinidasa en el cribado neonatal.			
Comunidad Valenciana	Dentro del objetivo de orientación hacia la cronicidad y hacia los resultados en salud para incrementar la esperanza de vida en buena salud, se encuentra como acción la de mejorar la atención de las enfermedades raras, a través de acciones orientadas a mejorar el conocimiento y la atención de las enfermedades raras para conseguir un abordaje de forma más integrada en el conjunto del sistema sanitario. Las acciones son: 1. Asegurar la sostenibilidad del Sistema de Información de Enfermedades Raras (SIER-CV 2. Realizar y difundir el mapa de las Unidades de Experiencia de enfermedades raras de la Comunitat Valenciana. 3. Incrementar la coordinación en la asistencia de enfermedades raras entre atención primaria y atención hospitalaria, mediante la realización de protocolos y guías de actuación conjuntas.	Consejería de Salud Comunitat Valenciana	IV Plan de Salud de la Comunitat Valenciana 2016-2020	IV Plan de Salud de la Comunitat Valenciana 2016-2020

	4. Facilitar la identificación de forma temprana de los pacientes con enfermedades raras, mediante herramientas informáticas que faciliten su búsqueda activa y garantizar la continuidad asistencial. 5. Designar Centros, Servicios y Unidades de Referencia para enfermedades raras de ámbito nacional en el SNS y de ámbito autonómico. 6. Facilitar información y formación a las personas con enfermedades raras, familias y personas cuidadoras, sobre ayudas y recursos existentes para mejorar su calidad de vida, incluyendo el contacto con asociaciones de pacientes. 7. Fomentar la investigación traslacional en enfermedades raras 8. Detectar las necesidades de formación sobre enfermedades raras en atención primaria y elaborar propuestas formativas adecuadas a las necesidades detectadas en el Plan de Formación de la Conselleria de Sanitat Universal i Salut Pública. 9. Promover actuaciones de información y sensibilización que contribuyan a mejorar el conocimiento y a disminuir la estigmatización de estas enfermedades ante la sociedad en general, contando con el papel de las asociaciones de pacientes.			
--	---	--	--	--

La Rioja	Seis líneas de trabajo: 1. Registro y codificación de enfermedades raras. • Diseñar y poner en marcha un registro poblacional de enfermedades raras en La Rioja. • Estimar la incidencia poblacional de las enfermedades raras que formen parte del registro. 2. Modelo Asistencial • Proporcionar la atención y cuidados integrales de calidad a los pacientes con enfermedades raras mediante la coordinación entre los diferentes niveles asistenciales. 3. Acceso a terapias. • Impulsar los procedimientos que faciliten el acceso equitativo a los medicamentos huérfanos, coadyuvantes y productos sanitarios disponibles para el tratamiento de las enfermedades raras. • Facilitar el acceso a los servicios de atención primaria, rehabilitación y logopedia a las personas afectadas de una enfermedad rara de manera continuada. 4. Modelo Sociosanitario • Coordinar a los distintos organismos involucrados en la atención integral de las personas afectadas por una enfermedad rara. • Establecer la colaboración entre el ámbito sanitario y el socio-educativo para garantizar una atención adecuada a las personas afectadas por una enfermedad rara.	Gobierno de la Rioja	III Plan de Salud de La Rioja 2015-19	Se está trabajando en el diseño de un registro autonómico de base poblacional de enfermedades raras que formaría parte de una Red Española de Registros de enfermedades raras para la Investigación (SpainRDR)
-----------------	---	-----------------------------	--	---

	• Facilitar el apoyo psicológico a las personas afectadas de una enfermedad rara y sus familiares. • Facilitar el acceso a las ayudas a la discapacidad. • Fomentar las campañas de sensibilización en relación a las enfermedades raras. • Fomentar el asociacionismo de los afectados por enfermedades raras. 5. Investigación e innovación. • Facilitar el diseño y el análisis de estudios de investigación epidemiológica, clínica o básica sobre sobre enfermedades raras. • Facilitar la transferencia de los resultados de la investigación en enfermedades raras a la práctica clínica diaria, al diagnóstico y a su tratamiento. • Incrementar la producción científica sobre enfermedades raras en las revistas indexadas en Medline, con una tasa anual de número de documentos por 100.000 habitantes de 1 o más. • Favorecer el desarrollo de estructuras que permitan la realización de ensayos clínicos. • Garantizar la confidencialidad y el uso apropiado de datos clínicos sobre pacientes con enfermedades raras. 6. Formación. • Conocer las necesidades formativas en enfermedades raras de los profesionales			
--	---	--	--	--

	• sanitarios implicados en la asistencia a personas afectadas por una enfermedad rara. • Diseñar y poner en marcha un plan de formación específico en enfermedades raras dirigido a los profesionales sanitarios implicados en el proceso asistencial y social de estos pacientes. • Evaluar anualmente la adecuación del plan de formación.			
País Vasco	• Resulta fundamental seguir avanzando en el estudio de las enfermedades raras y en el apoyo a las personas que las padecen, para consolidar la red asistencial específica con la que Euskadi cuenta para su abordaje. Una red sustentada en nodos de atención para la cual se promoverán comisiones clínicas de apoyo.	Departamento de Salud del Gobierno Vasco.	Marco Estratégico 2021-2024.	

Registro de Enfermedades Raras de Euskadi (RER-CAE):

<https://www.euskadi.eus/informacion/registro-de-enfermedades-raras/web01-ejeduki/es/#::~:tex-t=Registro%20de%20enfermedades%20raras%20-%20Gobierno%20Vasco%20-,diagnosticadas%20en%20las%20personas%20residentes%20en%20la%20CAE.>

Informe del Registro de Enfermedades Raras de Euskadi (2022):

https://www.euskadi.eus/contenidos/informacion/registro_enfermedades_raras/es_def/adjuntos/informe-rer-2022.pdf

Anexo II: Cuestiones Planteadas al Grupo de Expertos

1. Con el fin de preservar la calidad de los servicios de salud prestados a los pacientes con EERR: ¿Cuáles serían los conocimientos y competencias, relacionados con la digitalización, sobre los que se debería formar a los profesionales de Atención Primaria para contribuir a una mejora sobre el retraso en el diagnóstico de EERR ?
2. ¿Cuáles son las consecuencias en términos de coste (desde una perspectiva social) y de calidad de vida de los pacientes diagnosticados con EERR que no disponen de tratamiento en España? ¿Existe algún estudio metodológicamente sólido al respecto? Si no fuera así, ¿cómo deberíamos realizar un estudio de este tipo?
3. En relación a los criterios de autorización y financiación condicional de Medicamentos Huérfanos, ¿Cómo valora su eficacia? Y ¿cuál sería el rol de la transformación digital para acelerar el acceso?
4. ¿Están siendo efectivos los planes autonómicos de EERR? ¿Qué aspectos habría que mejorar?
5. ¿Qué modelos de financiación habría que promover para acelerar el acceso a los fármacos innovadores en EERR? ¿Cuáles pueden ser los pros y los contras de este tipo de modelos en el contexto de enfermedades raras y ultra-raras?
6. ¿Qué innovaciones cabrían implementar para mejorar la calidad de vida de los pacientes con EERR (p.e. miastenia gravis) y acercarlos la atención y cuidados a su entorno? (p.e. atención domiciliaria)
7. ¿Cómo afecta y cómo podríamos resolver la problemática de los insuficientes recursos para la investigación y del retraso en la toma de decisiones asociados a la digitalización, al big data y a los datos de vida real en el contexto de las EERR?

Referencias

1. Vicente, E.; Pruneda, L.; Ardanaz, E. Paradoja de la rareza: a propósito del porcentaje de población afectada por enfermedades raras. *Gaceta Sanitaria* 2020, 34, 536–538, doi:10.1016/j.gaceta.2020.02.012.
2. Ministerio de Sanidad, Servicios Sociales e Igualdad Estrategia En Enfermedades Raras Del Sistema Nacional de Salud 2014.
3. Posada de la Paz, M. Enfermedades raras - Catarata; 2016; ISBN 978-84-9097-224-3.
4. European Commission Official Website Available online: https://commission.europa.eu/index_en (accessed on 27 December 2022).
5. European Commission Joint Evaluation of Regulation (EC) No 1901/2006 of the European Parliament and of the Council of 12 December 2006 on Medicinal Products for Paediatric Use and Regulation (EC) No 141/2000 of the European Parliament and of the Council of 16 December 1999 on Orphan Medicinal Products 2020.
6. AEMPS Introducción a medicamentos en situaciones especiales Available online: <https://www.aemps.gob.es/medicamentos-de-uso-humano/acceso-a-medicamentos-en-situaciones-especiales/introduccion/> (accessed on 2 February 2023).
7. Eur-Lex Second Programme of Community Action in the Field of Health (2008-2013) Available online: <https://eur-lex.europa.eu/EN/legal-content/summary/second-programme-of-community-action-in-the-field-of-health-2008-2013.html> (accessed on 27 December 2022).
8. Commission of the European Communities Communication from the Commission to the European Parliament, The Council, The European Economic and Social Committee and The Committee of the Regions on Rare Diseases: Europe's Challenges 2008.
9. The Council of The European Union Council Recommendation of 8 June 2009 on an Action in the Field of Rare Diseases. Official Journal of The European Union 2009.
10. Taruscio, D.; Gentile, A.E.; De Santis, M.; Ferrelli, R.M.; Posada de la Paz, M.; Hens, M.; Huizer, J.; Fregonese, L.; Stefanov, R.; Bottarelli, V.; et al. EUROPLAN: A Project to Support the Development of National Plans on Rare Diseases in Europe. *Public Health Genomics* 2013, 16, 278–287, doi:10.1159/000355932.
11. Van der Zeijden, A.; Huizer, J. Recommendations for the Development of National Plans for Rare Diseases. *Orphanet J Rare Dis* 2010, 5, O3, doi:10.1186/1750-1172-5-S1-O3.
12. Ministerio de Administraciones Públicas Real Decreto 1893/1996, de 2 de Agosto, de Estructura Orgánica Básica Del Ministerio de Sanidad y Consumo, de Sus Organismos Autónomos y Del Instituto Nacional de La Salud; 1996; Vol. BOE-A-1996-18083, pp. 24304–24313;.
13. Ministerio de Sanidad y Consumo Orden de 27 de Diciembre de 2001 Sobre Creación de Centros En El Instituto de Salud “Carlos III”; 2002; Vol. BOE-A-2002-545, pp. 1234–1237;.
14. Ministerio de Sanidad y Consumo Orden SCO/3158/2003, de 7 de Noviembre, Por La Que Se Crea El Instituto de Investigación de Enfermedades Raras; 2003; Vol. BOE-A-2003-20839, pp. 40101–40103;.
15. Ministerio de Sanidad y Consumo BOE.Es - BOE-A-2002-6363 Orden SCO/709/2002, de 22 de Marzo, Por La Que Se Convoca La Concesión de Ayudas Para El Desarrollo de

Redes Temáticas de Investigación Cooperativa. Available online: https://boe.es/diario_boe/txt.php?id=BOE-A-2002-6363 (accessed on 26 December 2022).

16. Zurriaga Lloréns, O.; Martínez García, C.; Arizo Luque, V.; Sánchez Pérez, M.J.; Ramos Aceitero, J.M.; García Blasco, M.J.; Ferrari Arroyo, M.J.; Perestelo Pérez, L.; Ramalle Gómara, E.; Martínez Frías, M.L.; et al. [Disease registries in the epidemiological researching of rare diseases in Spain]. *Rev Esp Salud Publica* 2006, 80, 249–257, doi:10.1590/s1135-57272006000300005.
17. Botella Rocamora, P.; Zurriaga Llorens, O.; Posada de la Paz, M.; Martínez Beneito, M.Á.; Bel Prieto, E.; Robustillo Rodela, A.; Ramalle Gómara, E.; Durán Plá, E.; Sánchez-Porro Valadés, P. Atlas Nacional Provincial de Enfermedades Raras 1993-2003. RepiER. 2006.
18. Senado de España Ponencia de estudio encargada de analizar la especial situación de pacientes con enfermedades raras. Available online: <https://www.senado.es/web/actividadparlamentaria/iniciativas/detalleiniciativa/index.html?id1=543&id2=000016&le-gis=8> (accessed on 26 December 2022).
19. Ministerio de Sanidad y Consumo Real Decreto 1302/2006, de 10 de Noviembre, Por El Que Se Establecen Las Bases Del Procedimiento Para La Designación y Acreditación de Los Centros, Servicios y Unidades de Referencia Del Sistema Nacional de Salud; 2006; Vol. BOE-A-2006-19626, pp. 39503–39505;.
20. Ministerio de Sanidad y Consumo BOE.Es - BOE-A-2006-6320 Resolución de 30 de Marzo de 2006, Del Instituto de Salud Carlos III, Por La Que Se Convocan Ayudas Destinadas a Financiar Estructuras Estables de Investigación Cooperativa, En El Área de Biomedicina y Ciencias de La Salud, En El Marco de La Iniciativa Ingenio 2010, Programa Consolider, Acciones CIBER. Available online: https://www.boe.es/diario_boe/txt.php?id=BOE-A-2006-6320 (accessed on 26 December 2022).
21. Ministerio de Sanidad y Política Social Estrategia En Enfermedades Raras Del Sistema Nacional de Salud 2009.
22. Ministerio de Sanidad y Política Social Orden SAS/2007/2009, de 20 de Julio, Por La Que Se Crea y Regula El Centro de Referencia Estatal de Atención a Personas Con Enfermedades Raras y Sus Familias, En Burgos; 2009; Vol. BOE-A-2009-12309, pp. 63345–63348;.
23. Vicente, E.; Guevara, M.; Lasanta, M.J.; Ramos-Arroyo, M.A. IMPLEMENTANDO UN REGISTRO POBLACIONAL DE ENFERMEDADES RARAS EN ESPAÑA: LA EXPERIENCIA DE NAVARRA(*). *Rev Esp Salud Pública*.
24. Ministerio de Sanidad y Consumo Orden SCO/1730/2005, de 31 de Mayo, Por La Que Se Crean y Suprimen Ficheros de Datos de Carácter Personal Gestionados Por El Departamento; 2005; Vol. BOE-A-2005-9852, pp. 19987–19989;.
25. Banco de España Circular 2/2013, de 27 de Junio, Del Banco de España, Por La Que Se Crean y Modifican Ficheros de Datos de Carácter Personal; 2013; Vol. BOE-A-2013-7467, pp. 50832–50843;.
26. Zoni, A.C.; Domínguez Berjón, M.F.; Barceló, E.; Esteban Vasallo, M.D.; Abaitua, I.; Jiménez Villa, J.; Margolles Martins, M.; Navarro, C.; Posada, M.; Ramos Aceitero, J.M.; et al. Identifying Data Sources for a National Population-Based Registry: The Experience of the Spanish Rare Diseases Registry. *Public Health* 2015, 129, 271–275, doi:10.1016/j.puhe.2014.12.013.
27. Cavero-Carbonell, C.; Gras-Colomer, E.; Guaita-Calatrava, R.; López-Briones, C.; Amo-

- rós, R.; Abaitua, I.; Posada, M.; Zurriaga, O. Consensus on the Criteria Needed for Creating a Rare-Disease Patient Registry. A Delphi Study. *J Public Health (Oxf)* 2016, 38, e178-186, doi:10.1093/pubmed/fdv099.
28. European Commission EUCERD Core Recommendations on Rare Disease Patient Registration and Data Collection Available online: https://health.ec.europa.eu/publications/eucerd-core-recommendations-rare-disease-patient-registration-and-data-collection_en (accessed on 26 December 2022).
 29. Cemborain, E. Spanish Rare Disease Registries Research Network: First Results of Spain-RDR's Project in Navarre. *Anales del Sistema Sanitario de Navarra* 2019, 42, doi:10.23938/ASSN.0636.
 30. Baldovino, S.; Moliner, A.M.; Taruscio, D.; Daina, E.; Roccatello, D. Rare Diseases in Europe: From a Wide to a Local Perspective. *Isr Med Assoc J* 2016, 18, 359–363.
 31. Nguengang Wakap, S.; Lambert, D.M.; Olry, A.; Rodwell, C.; Gueydan, C.; Lanneau, V.; Murphy, D.; Le Cam, Y.; Rath, A. Estimating Cumulative Point Prevalence of Rare Diseases: Analysis of the Orphanet Database. *Eur J Hum Genet* 2020, 28, 165–173, doi:10.1038/s41431-019-0508-0.
 32. Vicente, E.; Pruneda, L.; Ardanaz, E. Regarding the Estimations of People Affected by Rare Diseases. *Eur J Hum Genet* 2021, 29, 1032–1033, doi:10.1038/s41431-020-00763-z.
 33. Alonso-Ferreira, V.; Escobar-Martínez, F.J.; Sanchez-Díaz, G.; Posada De la Paz, M. Atlas de Mortalidad debida a Enfermedades Raras en España; Instituto de Salud Carlos III (ISCIII). Instituto de Investigación de Enfermedades Raras (IIER), 2019; ISBN 978-84-09-16352-6.
 34. Ministerio de Sanidad Informe ReeR 2022: Situación de Las Enfermedades Raras En España 2022.
 35. La moncloa Los Presupuestos 2023 destinarán 70 millones de euros a las enfermedades raras, especialmente a la ELA Available online: <https://www.lamoncloa.gob.es/serviciosdeprensa/notasprensa/sanidad14/Paginas/2022/201022-darias-pge2023-enfermedades-raras-ela.aspx> (accessed on 2 February 2023).
 36. Consejería de Salud. Junta de Andalucía. Plan de Atención a Personas Afectadas Por Enfermedades Raras 2008-2012 2007.
 37. Junta de Andalucía Documento Marco de Trabajo Social Para Las Enfermedades Raras 2011.
 38. FEDER La Consejera de Salud de Andalucía Se Compromete a La Publicación Del PAPER En El Primer Trimestre de 2023 Con Las Aportaciones Del Tejido Asociativo Available online: <https://www.enfermedades-raras.org/actualidad/noticias/la-consejera-de-salud-de-andalucia-se-compromete-la-publicacion-del-paper-en-el-primer-trimestre-de-2023-con-las-aporaciones-del-tejido-asociativo> (accessed on 31 January 2023).
 39. Gobierno de Canarias Sanidad presenta la Estrategia de Enfermedades Raras de Cana... Available online: <https://www3.gobiernodecanarias.org/noticias/sanidad-presenta-la-estrategia-de-enfermedades-raras-de-canarias-2023-2026-con-ficha-financiera-de-23-millones/> (accessed on 1 February 2023).
 40. Sacyl Plan Integral de Enfermedades Raras de Castilla y León - PIERCyL 2023-2027 2023.
 41. Consejería de Sanidad, C. y L. Registro de enfermedades raras de castilla y león. 2020.

42. SACyL Orden SAN/113/2014, de 18 de febrero, por la que se crea el Registro Poblacional de Enfermedades Raras de la Comunidad Autónoma de Castilla y León. (RERCyL). Available online: <https://www.saludcastillayleon.es/institucion/es/recopilacion-normativa/ordenacion-sistema-sanitario/normas-generales/orden-san-113-2014-18-febrero-crea-registro-poblacional-enf> (accessed on 26 December 2023).
43. Junta de Extremadura Protocolo Para La Acogida y Atención de Los Niños/as Con Enfermedades Raras o Poco Frecuentes En Los Centros Educativos de Extremadura 2021.
44. Servicio Extremeño de Salud Sistema de Información Sobre Enfermedades Raras de Extremadura 2017.
45. Conselleria de Sanidad de Galicia DECRETO 148/2023, de 23 de Noviembre, Por El Que Se Regula El Programa Gallego Para La Detección Precoz de Enfermedades Genéticas, Endocrinas y Metabólicas En Período Neonatal y Se Crea El Comité Asesor Del Programa. 2023.
46. Comunidad de Madrid Informe Del Estado de Salud de La Comunidad de Madrid 2016 2017.
47. Servicio de Planificación y Financiación Sanitaria, S.M. de Salud. Sistema de Información Sobre Enfermedades Raras de La Región de Murcia Available online: <https://www.murciasalud.es/web/planificacion/sistema-de-informacion-sobre-enfermedades-raras-de-la-region-de-murcia> (accessed on 26 December 2023).
48. Consejería de Salud de la Región de Murcia Evaluación Plan Integral de Enfermedades Raras 2017-2021. Informe de Situación 2021. Comisión Técnica de Evaluación y Seguimiento. 2022.



ES-DA-2400038-Febrero 2024

Con el aval de:



Con la colaboración de:

