

RE_{_}DES

Retos y Desafíos en la atención a las
Enfermedades Raras



Índice

Introducción

¿Qué son las enfermedades raras?

El proyecto RE_DES

Objetivos

Metodología

 Grupo de trabajo 1 (GT1)

 Grupo de trabajo 2 (GT2)

La estrategia de enfermedades raras del SNS y los planes autonómicos

Estado de la situación: necesidades no cubiertas en la atención a las enfermedades raras

El diagnóstico

El seguimiento clínico

El tratamiento

La coordinación sociosanitaria

El modelo organizativo

La investigación en enfermedades raras

Propuestas para mejorar la atención a los pacientes con enfermedades raras

El diagnóstico

El seguimiento clínico

El tratamiento

La coordinación sociosanitaria

El modelo organizativo

La investigación en enfermedades raras

El abordaje de las enfermedades raras en las Comunidades Autónomas: prácticas de excelencia

Andalucía

El uso de la telemedicina en el seguimiento de las EERR: la teleconsulta de Enfermedades Metabólicas Hereditarias en el Hospital Regional Universitario de Málaga.

Modelo de transición pediatría-adultos de pacientes con enfermedades metabólicas hereditarias en el Hospital Regional Universitario de Málaga

Baleares

La implementación de la Estrategia para la atención a las EERR: los Comités Técnicos de las Estrategias en Salud de las Illes Balears

Castilla la Mancha

La coordinación sociosanitaria en el acompañamiento de los pacientes con EERR y sus familias

Castilla y León

La Unidad de Referencia de Diagnóstico Avanzado de Enfermedades Raras Pediátricas de Castilla y León (DiERCyL)

Extremadura

Coordinación con el ámbito escolar: protocolo para la atención a los niños con EERR

Madrid

El Observatorio de Enfermedades Poco Frecuentes

Murcia

El modelo de atención temprana a los pacientes con EERR

Bibliografía

Bibliografía

El documento se ha elaborado en respuesta a una prioridad de interés público con el objetivo de impulsar las estrategias autonómicas de enfermedades raras, así como promover sinergias de conocimientos entre las distintas CCAA con el fin último de mejorar la atención integral de los pacientes con enfermedades raras.

Introducción

¿Qué son las enfermedades raras?

La Unión Europea (UE) define como enfermedad rara o enfermedad minoritaria, aquella que tiene una prevalencia inferior a los 5 casos por 10.000 habitantes, lo que equivale a entre un 6 y un 8 % de la población europea (1). Esto se traduce en una estimación de 30 millones de afectados en la UE y de 3 millones en España.

Según datos de Orphanet¹ (2), se estima que existen entre 6.000 y 7.000 enfermedades raras (EERR), de las cuales se han identificado un total de 6.172. En torno al 80% de estas son de origen genético y la mayoría se inicia en la edad pediátrica.

El abordaje de las EERR supone un reto para los sistemas sanitarios en su conjunto, desde el proceso diagnóstico, al seguimiento, tratamiento y atención a las múltiples necesidades que presentan este colectivo de pacientes y sus familias.

En general, las EERR suelen caracterizarse por presentar afectación sistémica e impactar de forma importante en el día a día de los pacientes, en su calidad de vida y en la de sus familiares y/o cuidadores.

Según los datos que ofrece la Federación Española de Enfermedades Raras (FEDER), los pacientes con una enfermedad rara esperan una media de 4 años hasta obtener un diagnóstico, aunque en el 20% de los casos transcurren 10 o más años hasta dar con el diagnóstico adecuado. Durante este tiempo en el que los pacientes permanecen a la espera de diagnóstico, cerca del 30% no recibe ningún apoyo ni tratamiento, el 18% ha recibido algún tratamiento inadecuado y más del 31% ha visto agravarse su enfermedad (3).

Sin embargo, los retos no quedan sólo en el diagnóstico, si no que se multiplican a lo largo del proceso asistencial y la vida de los pacientes, dado que hablamos de enfermedades que son, en su mayor parte, crónicas y degenerativas.

Se calcula que en torno al 65% de estas patologías son graves e invalidantes. En su mayor parte, las EERR presentan riesgo para la vida. Las EERR son la causa del 35% de las muertes antes del primer año de vida, del 10% entre los 1 y 5 años y el 12% entre los 5 y 15 años (4).

Por todo ello, tanto los pacientes como su entorno presentan numerosas necesidades clínicas, pero también en el ámbito social, emocional, educativo, laboral o familiar.

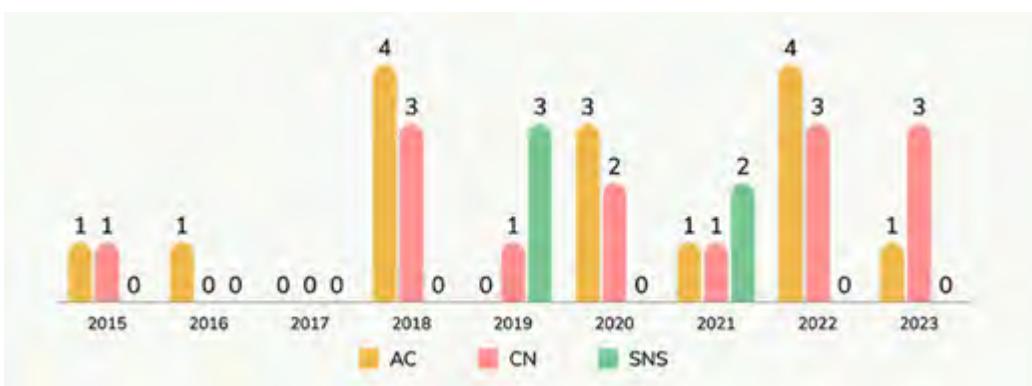
¹ Orphanet es una red que reúne el conocimiento disponible en torno a las enfermedades raras, para mejorar el diagnóstico, la atención y el tratamiento de los pacientes con estas enfermedades. Orphanet tiene como objetivo proporcionar información de alta calidad sobre enfermedades raras, y garantizar un acceso equitativo al conocimiento a todas las partes implicadas en su atención.

El abordaje, por lo tanto, de este conjunto de patologías, debe hacerse desde un enfoque integral, teniendo en cuenta al paciente y a su entorno desde una perspectiva bio-psico-social.

En los últimos años, la irrupción de nuevos medicamentos, muchos de ellos basados en las terapias avanzadas, ha abierto una puerta de esperanza para muchas EERR, dado el extraordinario potencial que presentan estas terapias para ofrecer soluciones terapéuticas duraderas, capaces de cambiar el curso natural de algunas de estas patologías y, en consecuencia, la vida de los pacientes (5).

Las oportunidades e incertidumbres que abren estas nuevas terapias, incrementan los desafíos que deben afrontar los sistemas sanitarios en cuanto al abordaje equitativo de las EERR y las necesidades que presentan los pacientes.

Hasta la fecha, la EMA ha autorizado 15 terapias avanzadas² con designación de medicamentos huérfanos. De estas 15, 14 disponen en España de Código Nacional y 5 de ellas se encuentran financiadas por el SNS. De las 9 restantes, 4 tienen una resolución de financiación desfavorable y 5 están en estudio o sin petición de financiación (6).



AC: Autorización Comercial

CN: Código Nacional

SNS: Sistema Sanitario Español

Fuente: Informe anual Acceso 2023 de los Medicamentos Huérfanos en España – AELMHU

Medicamento	Indicación	Año Aprobación
<i>Glybera</i>	Déficit de proteína lipasa hereditaria	2012
<i>Holoclar</i>	Deficiencia moderada a grave de células madre limfáticas por quemaduras oculares por agentes físicos o químicos	2015
<i>Strimvelis</i>	Inmunodeficiencia combinada grave debida a la deficiencia de adenosin deaminasa	2015
<i>Alofisel</i>	Fístulas perianales complejas en pacientes con enfermedad de Crohn	2018
<i>Luxturna</i>	Pérdida de visión debido a una distrofia retiniana hereditaria asociada a la mutación RPE65 bialélica confirmada	2018
<i>Zynteglo</i>	β-talassemia dependiente de transfusión (TDT) que no tienen un genotipo β ⁰ /β ⁰	2019
<i>Zolgensma</i>	Atrofia muscular espinal en S ₉ con mutación bialélica en el gen SMN1, o con mutación bialélica en el gen SMN1 y hasta 3 copias del gen SMN2	2020
<i>Libmeldy</i>	Leucodistrofia metacromática por mutaciones paralelas en el gen de la arilsulfatasa A	2020
<i>Abecma</i>	Mieloma múltiple en recaída y refractorio	2021
<i>Skysona</i>	Adrenoleucodistrofia cerebral inicial en pacientes con una mutación genética en ABCD1	2021
<i>Upstaza</i>	Deficiencia de L-aminoácido aromático descarboxilasa y fenotipo grave	2022
<i>Roctavian</i>	Hemofilia A	2022
<i>Hemgenix</i>	Hemofilia B	2023

Fuente: Panorama Actual Med. 2024; 48(470): 104-106, Consejo General de Colegios Oficiales de Farmacéuticos.

² La Agencia Española de Medicamentos y Productos Sanitarios (AEMPS) define los medicamentos de terapias avanzadas (MTA) como "medicamentos de uso humano basados en genes (terapia génica), células (terapia celular) o tejidos (ingeniería tisular) e incluyen productos de origen autólogo, alogénico o xenogénico".

El proyecto RE_DES

Objetivos y alcance

El Sistema Nacional de Salud (SNS) cuenta con una Estrategia Nacional en Enfermedades Raras aprobada en 2009, cuya última actualización se llevó a cabo en el año 2014, recientemente evaluada.

Por su parte, las Comunidades Autónomas (CCAA) han establecido sus propios planes para el abordaje de las EERR, bien con estrategias definidas de manera concreta para este grupo de patologías minoritarias, o bien dentro de los respectivos planes de salud o planes de atención a pacientes con enfermedades crónicas de cada autonomía haciendo mención específica a las EERR.

Las CCAA que más recientemente han actualizado sus estrategias en EERR son Castilla y León, Murcia, Extremadura, Galicia e Islas Canarias.

La Unión Europea desarrolla a su vez, múltiples iniciativas para construir una estrategia global e integrada para todos los Estados miembros, abordando el diagnóstico, el tratamiento y la atención global de los pacientes con enfermedades raras.

En febrero de 2021 en el Parlamento Europeo se presentaron las conclusiones del estudio prospectivo Rare 2030, un trabajo llevado a cabo por un gran grupo de pacientes, profesionales y líderes de opinión clave para proponer una hoja de ruta para conseguir una mejor atención a las EERR a partir de recomendaciones sobre las áreas más críticas que necesitan una política sólida.

Teniendo en cuenta todo lo descrito anteriormente surge el proyecto **RE_DES: Retos y desafíos en el abordaje de las EERR**.

Entre los objetivos de RE_DES se encuentran:

- Promover la revisión de los planes y estrategias de atención a las EERR para adaptarlos al actual contexto diagnóstico y terapéutico de este grupo de patologías.
- Poner de manifiesto y dar visibilidad a las necesidades no cubiertas de los pacientes con EERR para poder abordarlas desde una perspectiva integral, que tenga en cuenta al paciente en su dimensión bio-psico-social.
- Alcanzar recomendaciones de consenso entre todos los participantes en el proyecto, dirigidas a promover una atención integral a los pacientes con EERR basada en la coordinación asistencial, la existencia de procesos definidos y protocolizados, en la equidad y la accesibilidad de los pacientes a los recursos asistenciales capaces de atender de manera óptima al paciente.
- Poner en común las experiencias de distintas CCAA en la gestión del abordaje de las EERR para detectar prácticas de excelencia así como promover el aprendizaje entre autonomías.

- Impulsar una llamada de atención y a la acción de los decisores para avanzar hacia la equidad entre CCAA y entre diferentes territorios de una misma Comunidad para que todos los pacientes con EERR tengan las mismas oportunidades de acceder al diagnóstico y a la mejor opción terapéutica de acuerdo a su situación clínica.

Metodología

A lo largo del proyecto han formado parte de él dos Grupos de Trabajo diferentes:

1. Grupo de trabajo 1 (GT1): Con una perspectiva institucional constituido principalmente por gestores autonómicos del ámbito de las EERR.
2. Grupo de trabajo 2 (GT2): Con una perspectiva multidisciplinar constituido por perfiles clínicos, economistas de la salud, bioética y representante de pacientes.

La consultora especializada en el sector salud, Eversheds Sutherland - Salud Advisory, ha prestado apoyo metodológico para la coordinación y elaboración del presente documento de consenso.

En primer lugar, el GT1 recibió y respondió un cuestionario previo y pudieron conocer los resultados del mismo de manera segregada y anónima en una reunión presencial de debate mantenida el 20 de abril de 2023, en la que se arrojaron las primeras conclusiones sobre las principales necesidades no cubiertas detectadas desde su perspectiva. Esta información se hizo llegar al GT2 como lectura previa de cara a las dos reuniones mantenidas con este grupo, que tuvieron lugar entre los meses de julio y octubre de 2023. En estos encuentros, el GT2 propuso acciones a poner en marcha para satisfacer estas necesidades detectadas.

Las conclusiones derivadas de estas sesiones de trabajo fueron presentadas y debatidas en una nueva reunión con el GT1, para alcanzar finalmente el presente documento, en el que se recogen un estado de la situación en cuanto a la atención de las EERR, los distintos abordajes que están poniendo en práctica las CCAA, así como un conjunto de recomendaciones de carácter multidisciplinar para mejorar, actualizar y optimizar la atención y tratamiento de las EERR en el contexto actual.

Grupo de trabajo 1 (GT1)

Este grupo está formado por representantes de distintas CCAA entre los que se encuentran:



Javier Cerezo (ANDALUCIA):
Jefe de Servicio de Estrategias y
Planes de Salud Consejería de Salud
y Consumo Junta de Andalucía.



Luis A. Gómez (CASTILLA Y LEÓN):
Jefe de Servicio de Prospección
Sanitaria y Gobernanza de la
Dirección General de Planificación
Sanitaria, Investigación e Innovación
Castilla y León.



Carolina Rodríguez (MADRID):
Jefa de Área de Información y
Atención al Paciente.



Encarna Guillén (MURCIA):
Jefa de Servicio de Pediatría.
H.C.U. Virgen de la Arrixaca, UMU
Murcia. Investigadora Principal IMIB/
GCV CIBER-ER



Eusebi Castaño (BALEARES):
Jefa de Servicio de Planificación de la
Dirección General de Prestaciones de
Baleares.



**Rodrigo Gutiérrez
(CASTILLA - LA MANCHA):**
Jefe de Servicio
Dirección General de Humanización y
Atención Sanitaria.



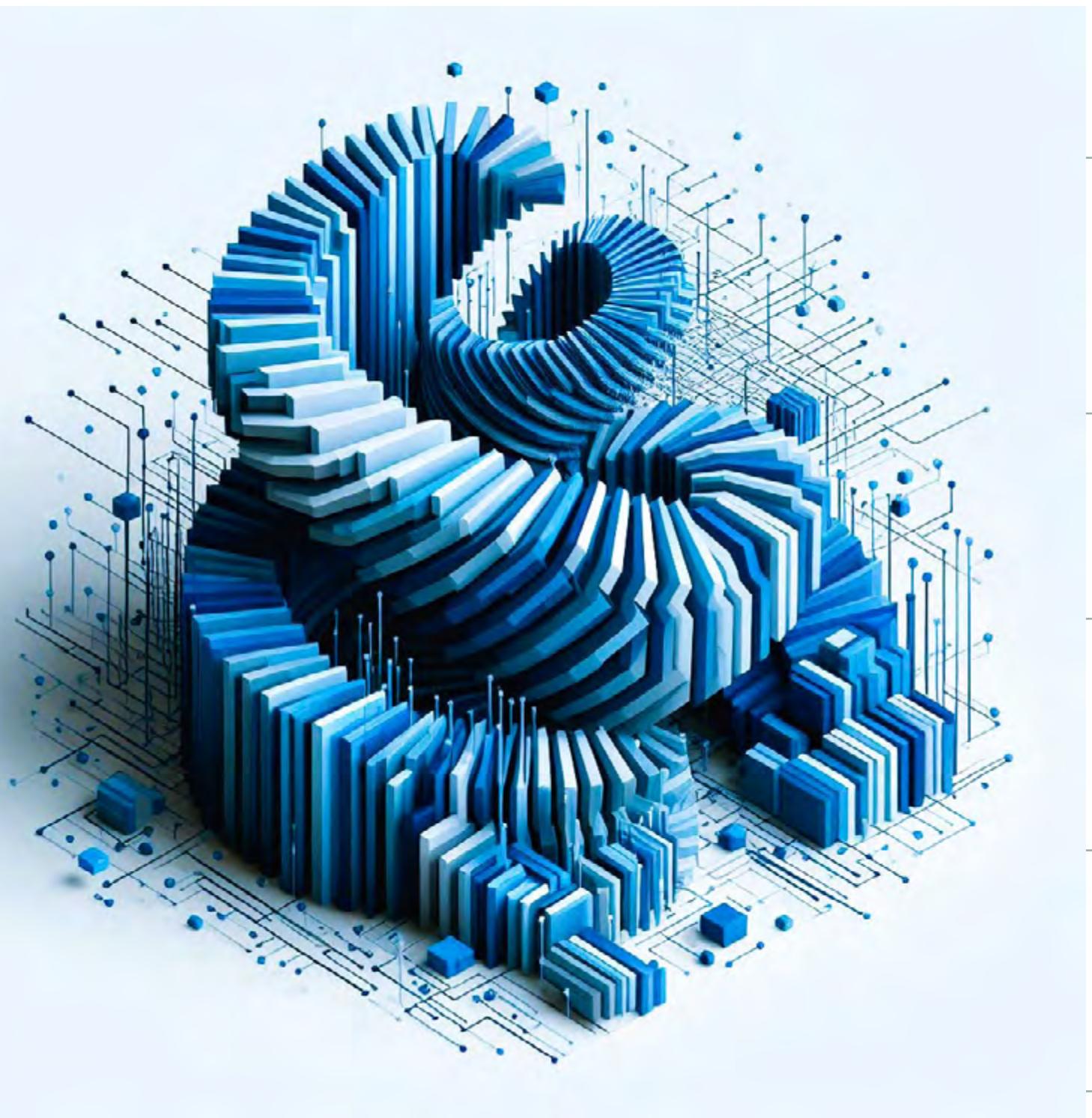
Santiago García (CANTABRIA):
Ex Director General de
Transformación Digital y Relaciones
con los Usuarios Consejería de
Sanidad Cantabria.



Javier Castrodeza:
Ex Secretario General de Sanidad.



Faustino Blanco:
Ex Secretario General de Sanidad.



Grupo de trabajo 2 (GT2)

En este grupo de trabajo formado por 17 miembros trabajaron los expertos que se recogen a continuación además de Javier Cerezo y Luis A. Gómez también presentes en el GT1.



Carmen Ayuso:
Jefa de Servicio de Genética Hospital Fundación Jiménez Díaz.
Directora Científica del Instituto de Investigación Sanitaria-FJD



Vicente Bellver:
Catedrático de Filosofía del Derecho y Director del Departamento del Derecho y Política de la Universitat de Vàlencia.



Gonzalo Calvo:
Jefe de Servicio de Farmacología Clínica del Hospital Clínic de Barcelona.



Enrique Gamero:
Coordinador del Grupo de Trabajo Medicina Genómica Personalizada y Enfermedades Raras SEMERGEN.



Domingo González - Lamuño:
Pediatra. Unidad de Nefrología y Metabolismo Infantil del H.U. Marqués de Vadecilla.
Presidente de la SEEIM.



María Queralt Gorgas:
Directora Servicio de Farmacia Hospital Vall d'Hebron



Víctor Jiménez:
Jefe de Servicio de Hematología Hospital Universitario La Paz



Pablo Lapunzina:
Director Científico CIBER_ER.
Jefe de Grupo de Investigación del INGEMM-IdIPAZ.



Jorge Mestre:
Economista.
Profesor Asociado Universidad Carlos III.
Vocal Junta Directiva ISPOR Spain Chapter.



Francina Munell:
Neuropediatra Servicio de Neurología
Pediatría H.U. Vall d'Hebrón



José Luis Poveda:
Gerente Hospital Universitari i
Politécnic La Fe



Juan José Ríos:
Director Médico Hospital
Universitario La Paz



Mónica Rodríguez:
Miembro Junta Directiva FEDER



Félix Rubial:
Gerente Área Sanitaria de Ourense.



Mar Sureda:
Médico de Familia.
Subdirección Atención Primaria.
Gerencia Atención Primaria
Mallorca 2019-2023.
Secretaría SEDAP Palma de Mallorca.

La Estrategia de enfermedades raras del SNS y los planes autonómicos

El 3 de junio de 2009 el Consejo Interterritorial del Sistema Nacional de Salud (CISNS), aprobó la Estrategia en Enfermedades Raras del SNS para contribuir a mejorar la asistencia y tratamiento de estas enfermedades.

La evaluación de los dos primeros años de implantación de la Estrategia en el SNS se llevó a cabo durante 2012 aprobándose el documento de evaluación por el CISNS el 20 de diciembre de 2012. Esta primera evaluación permitió valorar la situación de la estrategia y actualizar los objetivos planteados y emitir nuevas recomendaciones, en función del nuevo conocimiento disponible.

En base a las conclusiones de esa primera evaluación y a la revisión de la evidencia científica disponible, se elaboró la actualización del documento original de la Estrategia que, en junio de 2014, fue aprobada por el CISNS (6).

La Estrategia en Enfermedades Raras del SNS representa un consenso entre el Ministerio de Sanidad, Servicios Sociales e Igualdad, Ministerio de Economía y Competitividad, Comunidades Autónomas, asociaciones de pacientes y sociedades científicas, y recoge 7 líneas de actuación, a saber, la prevención y detección precoz de enfermedades raras, la atención sanitaria y sociosanitaria, educativa y laboral, el impulso a la investigación, formación e información a profesionales y personas afectadas y sus familias.

Con respecto a las Comunidades Autónomas que han participado en RE_DES, algunas de ellas cuentan con estrategias específicas y otras no.

Andalucía, Murcia, Extremadura, Castilla y León y la Comunidad de Madrid sí que cuentan con un plan estratégico para la atención a las EERR, mientras, Castilla La Mancha e Islas Baleares no cuentan con un plan por el momento.

Comunidad Autónoma	Plan Estratégico EERR	Año Publicación
Andalucía	Sí	2008 (en actualización)
Murcia	Sí	2017
Extremadura	Sí	2019
Comunidad Madrid	Sí	2024
Castilla y León	Sí	2023
Castilla-La Mancha	No	-
Islas Baleares	No	-

Figura 1: Planes de EERR en comunidades participantes en RE_DES

Estado la situación: necesidades no cubiertas en la atención a las enfermedades raras

Como punto de partida para el abordaje de RE_DES se llevó a cabo una identificación de las principales necesidades no cubiertas en la atención a las EERR. Para facilitar este proceso de identificación, se llevó a cabo un análisis siguiendo los diferentes momentos de relevancia dentro del proceso asistencial; diagnóstico, seguimiento, tratamiento; así como una revisión de las principales áreas de mejora en otros ámbitos no puramente asistenciales como la esfera sociosanitaria.

A continuación, se recogen las necesidades identificadas para cada una de estas áreas, para las que posteriormente, con las discusiones establecidas con los grupos de trabajo, se han propuesto un conjunto de recomendaciones para poder atenderlas de manera adecuada.

El diagnóstico

Necesidad 1: Reducir el tiempo que transcurre desde la sospecha clínica hasta la confirmación diagnóstica.

Se considera retraso diagnóstico cuando pasa más de 1 año (7) desde el inicio de los síntomas hasta la obtención de diagnóstico. Si cierto es que desde 1960 se ha ido reduciendo progresivamente el tiempo para la obtención de un diagnóstico, el tiempo medio actual es de 6 años aproximadamente y el 56.4 % de personas con enfermedades raras ha experimentado retraso en el diagnóstico.

Con respecto a la edad, las personas que inician los síntomas entre los 30 y los 44 años tienen mayor riesgo de sufrir retraso diagnóstico, y en cuanto al género, las mujeres presentan más riesgo de este retraso (8).

Necesidad 2: Actualización permanente y uniformidad de las pruebas de cribado neonatal.

En la actualidad en España, existe una gran variabilidad respecto al número de enfermedades incluidas en los programas de cribado neonatal de las diferentes CCAA. Algunas incluyen el diagnóstico de 40 patologías en sus programas de cribado, como por ejemplo la Región de Murcia, y otras solamente cuentan con las 7 establecidas por la regulación estatal: hipotiroidismo congénito, fenilcetonuria, fibrosis quística, deficiencia de acil-coenzima A-deshidrogenasa de cadena media (MCADD), deficiencia de 3-hidroxi-acil-coenzima A-deshidrogenasa de cadena larga (LCHADD), acidemia glutárica tipo I (GA-I) y anemia falciforme (9).

Comunidad Autónoma	Nº Pruebas Incluidas en Cribado Neonatal	Comunidad Autónoma	Nº Pruebas Incluidas en Cribado Neonatal
Andalucía	35	Extremadura	18
Aragón	30	Galicia	31
Asturias	8	Madrid	18
Islas Baleares	8	Murcia	40
Islas Canarias	8	Navarra	9
Cantabria	9	País Vasco	12
Castilla y León	9	La Rioja	30
Castilla La Mancha	23	Ceuta	35
Cataluña	25	Melilla	40
Comunidad Valencia	8		

Fuente: Observatorio legislativo de enfermedades raras y medicamentos huérfanos. Herramientas para el diagnóstico de las Enfermedades Raras: el cribado neonatal.

Necesidad 3: Asegurar el registro y la codificación correcta de las enfermedades raras en un registro de carácter nacional que se encuentre intercomunicado con los registros europeos.

En la actualidad, el Instituto de Salud Carlos III (ISCIII) cuenta con un registro para EERR. Sin embargo, este registro no está orientado a la actividad asistencial diaria que desarrollan los centros sanitarios, con los que, tal y como relatan los propios expertos, se da la circunstancia de que codifican síntomas, signos y hallazgos como enfermedades; cuando en realidad no lo son, lo cual altera los números reales en cuanto a incidencia y prevalencia de EERR en España. Asimismo, se puso de relieve las diferencias existentes entre el desarrollo de los registros de EERR entre las diferentes CCAA.

Necesidad 4: Promover el acceso a una formación adecuada en materia de EERR y genética en los diferentes niveles de enseñanza y durante la vida profesional de los profesionales sanitarios: pre grado, post grado y formación continuada.

Sin una adecuada formación, de los signos de alarma y de los procedimientos a seguir ante una sospecha de enfermedad rara, entre otras medidas, reducir el tiempo hasta el diagnóstico no será posible.

Necesidad 5: Apoyo y gestión del impacto emocional en el paciente y su familia que se genera en el momento de recibir el diagnóstico de una EERR.

El diagnóstico de una EERR supone un momento de gran impacto tanto para el paciente como para su entorno. Que las familias puedan acceder a recursos especializados en el apoyo psicológico y emocional para afrontar estos momentos de gran incertidumbre, es una necesidad que debe ser atendida por el sistema.

Necesidad 6: Atender de forma específica a aquellos pacientes que pasado el tiempo permanecen sin diagnóstico.

A pesar de que el CIBERER cuenta con un programa de Enfermedades No Diagnosticadas (ENoD) que se ofrece como vía complementaria a la del circuito asistencial o a cualquier facultativo que quiera avanzar en el diagnóstico, muchos pacientes permanecen durante años sin diagnóstico (10).

Además, existe una Asociación de Personas Sin Diagnóstico de España (Objetivo Diagnóstico) que colabora con el Instituto de Salud Carlos III en el programa de Personas Sin Diagnóstico y tiene un convenio con CIBERER para que sus socios puedan optar al programa de ENOD (11).

El Instituto de Investigación de Enfermedades Raras (IIER) también cuenta con un Programa de Enfermedades Raras sin diagnóstico (SpainUDP).

En este sentido también es clave registrar a aquellos pacientes que permanecen sin registro bajo la codificación “Trastorno raro sin diagnóstico determinado”, incluido en Orphanet, como elemento necesario para conocer cuántas personas se encuentran en esta situación y poder ofrecer planes asistenciales adaptados a sus necesidades.

El seguimiento clínico

Necesidad 1: Conseguir e implementar un seguimiento de los pacientes con EERR en el que prime el enfoque multidisciplinar e integral.

Dada la complejidad de la mayor parte de estas patologías, esta visión integral debe ir más allá del ámbito clínico, incorporando también la esfera familiar, escolar o profesional y social.

Necesidad 2: Disponer de circuitos operativos para el seguimiento de los pacientes con EERR.

Los sistemas regionales de salud deben disponer de circuitos asistenciales protocolizados que sean conocidos por los distintos profesionales del sistema, y en ocasiones fuera de él, como servicios sociales, así como por los pacientes. Estos circuitos han de tener especialmente en cuenta, tanto a los pacientes pediátricos como a la población adulta con EERR.

Necesidad 3: Promover mecanismos que minimicen la variabilidad en la práctica clínica.

Reducir la variabilidad y promover la equidad en el acceso a un abordaje adecuado a cada situación clínica constituyen necesidades esenciales en la atención a las EERR.

Necesidad 4: Mejorar la coordinación entre los niveles asistenciales de Atención Primaria y Atención Hospitalaria

Sin esta coordinación, la continuidad asistencial y de en los cuidados será muy difícil de alcanzar.

Necesidad 5: Atender la transición de paciente pediátrico a adulto.

Como se ha señalado anteriormente, la mayor parte de estas patologías debutan en la infancia. Por este motivo, el foco asistencial se pone de forma prioritaria en la edad pediátrica. , En aquellos casos en los que los pacientes alcanzan la edad adulta, es importante acompañar tanto al paciente como a su familia en este cambio, que afectará no sólo al terreno de los clínicos sino a los pacientes en toda su vertiente biopsicosocial.

Necesidad 6: Desarrollo de las unidades o servicios multidisciplinares de genética, que incorporen genetistas clínicos de laboratorio y genetistas médicos, para implementar, entre otras prestaciones , el diagnóstico preimplantacional, prenatal y postnatal así como el asesoramiento genético familiar.

El análisis y estudio genético de los familiares debe ser una parte clave del seguimiento de los pacientes. De esta forma podrá ofrecerse asesoramiento genético y diagnosticar otros casos de forma temprana.

El tratamiento

Necesidad 1: Mejorar el acceso a los medicamentos huérfanos (MMHH) aprobados por la EMA.

Según los datos que recoge el informe de Aelmu sobre los medicamentos huérfanos en España, 123 medicamentos con designación huérfana adquirieron Código Nacional en España (84%) y 78 están financiados por el SNS (53%) (12).

El tiempo medio desde la autorización de MMHH por parte de la EMA hasta la resolución de financiación en España es de 523 días de media, a lo que hay que sumar que el 54% de los medicamentos para enfermedades raras incluidos en la prestación farmacéutica del SNS tienen algún tipo de restricción terapéutica, es decir, que restringen el uso a ciertos grupos de pacientes (13).

Necesidad 2: Contar con un mecanismo de financiación para los MMHH de alto coste, que promueva el acceso y la equidad, sin comprometer financieramente a los centros y unidades de referencia ni retrasar el acceso a tratamientos por su alto impacto presupuestario.

Necesidad 3: Extender los acuerdos de pago por resultados.

Una de las características que suele acompañar la aprobación de los tratamientos indicados para EERR es la incertidumbre en torno a los beneficios clínicos en vida real. Los acuerdos de pago por resultados pueden ayudar en esta tarea y permitir aprobaciones más ágiles.

Necesidad 4: Asegurar el acceso equitativo de los pacientes al tratamiento no farmacológico.

El acceso a atención temprana, fisioterapia, logopedia, consejo nutricional y otras terapias no farmacológicas, forman parte fundamental del tratamiento en personas con EERR.

Necesidad 5: Asegurar la difusión y accesibilidad al conocimiento sobre ensayos disponibles y favorecer el acceso y el reclutamiento de pacientes.

Es necesario promover mecanismos que permitan el acceso de pacientes a ensayos clínicos independientemente del lugar en el que se lleven a cabo, es fundamental para mejorar las opciones terapéuticas de los pacientes, pero también para conseguir una mejor investigación clínica de nuevos tratamientos.

Necesidad 6: Fomentar la colaboración público-privada.

Conseguir la puesta en marcha de medidas encaminadas a satisfacer las necesidades detectadas, pasa por alcanzar una colaboración público-privada, de carácter bidireccional, basada en la confianza y la transparencia entre la administración pública y la industria farmacéutica.

Necesidad 7: Atender la financiación de los gastos suplementarios de las familias con pacientes con EERR.

Las múltiples necesidades que presentan los pacientes con EERR conllevan un desembolso económico importante que las familias reclaman que pueda verse de alguna forma compensado o apoyado al menos en parte.

Necesidad 8: Asegurar el acceso a las guías terapéuticas disponibles.

Aunque no se han desarrollado guías terapéuticas para todas las EERR, es necesario promover el acceso de aquellas que se encuentran disponibles, por parte de los profesionales sanitarios que participan de alguna forma en la atención de un paciente diagnosticado de una EERR y además, asegurar el desarrollo de estas guías a medida que se vaya teniendo más conocimiento sobre cada EERR o se desarrollen nuevos tratamientos.

La coordinación sociosanitaria

Necesidad 1: Agilizar los tiempos para el reconocimiento de la discapacidad y el acceso a prestaciones sociales

Los tiempos que deben esperar los pacientes son sustanciales, lo que para muchas familias y situaciones resulta muy gravoso y difícil de sostener.

Necesidad 2: Articular procedimientos regulados entre el ámbito clínico y los servicios sociales.

Para construir un espacio sociosanitario eficaz y eficiente, es necesario contar con procedimientos establecidos y protocolizados, que establezcan una cartera de servicios concreta para cada sector y una asignación clara de roles a cada uno de los actores que intervienen en la atención al paciente y sus cuidadores.

Necesidad 3: Establecer mecanismos de gobernanza local y compartida como una forma de garantizar continuidad de cuidados y el soporte social.

Para asegurar la participación ordenada de los distintos niveles del sector de la administración, es necesario establecer unos adecuados mecanismos de gobernanza, que además permitan acercar los recursos a los pacientes y sus familias, mejorando la accesibilidad a los mismos.

El modelo organizativo

Necesidad 1: Disponer de una “ventanilla única” que recoja toda la información respecto a subvenciones o ayudas y otros asuntos de interés para el paciente de tal manera que se facilite el acceso para una familia o paciente con una EERR.

Necesidad 2: Contar con mecanismos de financiación suficiente para asegurar las derivaciones de pacientes entre CCAA y la financiación de pruebas y tratamientos farmacológicos de forma que no se generen demoras en el acceso de los pacientes a los centros y unidades de referencia con mayor experiencia en el abordaje de su situación clínica.

Necesidad 3: Impulsar la creación de más unidades de referencia.

El sistema sanitario tiene capacidad para contar con diferentes niveles de servicios de referencia en función de distintos niveles de complejidad, que aglutinen el conocimiento y presten apoyo a otros centros de proximidad para el paciente.

Necesidad 4: Definir adecuadamente el papel de los centros y servicios de referencia, a todos los niveles: autonómicos, estatales y europeos.

En línea con la necesidad anterior, debe contarse con una cartera de servicios que defina los roles y funciones de cada nivel de centro de referencia para conseguir una adecuada derivación de pacientes ajustada a sus necesidades.

Necesidad 5: Mejorar la capacidad resolutiva de los procesos: coordinación entre las diferentes especialidades para conseguir consultas de acto único.

Este punto es especialmente relevante cuando se trata de pacientes derivados de otras provincias o de otras CCAA. Tiene también una relación importante con la atención integral y la continuidad de los cuidados.

Necesidad 6: Establecer estrategias sinérgicas entre Administración Sanitaria e Industria Farmacéutica que permitan hacer frente al elevado crecimiento de los costes de los medicamentos

La investigación en enfermedades raras

Necesidad 1: Favorecer la colaboración público-privada con incentivos que favorezcan estas colaboraciones y a través de mecanismos atractivos para impulsar esta colaboración entre sectores: académico, industrial, asistencial.

Necesidad 2: Impulsar un modelo de financiación de la investigación y la innovación más allá de la que lleva a cabo la industria farmacéutica, fomentando la colaboración entre centros hospitalarios, universitarios y la iniciativa privada.

Necesidad 3: Trabajar para conseguir la federación de datos, ya que poder compartir datos e información es fundamental en las EERR.

Interconectar y explotar los datos recogidos por las bases de datos clínicos supone una herramienta de elevado potencial para avanzar en el conocimiento, la génesis, el diagnóstico, evolución y tratamiento de las EERR.

Necesidad 4: Formar y dar cabida en el SNS a nuevas profesiones: profesionales de la gestión del dato, ingeniería de datos, bioinformáticos, etc.

El manejo de las nuevas tecnologías, la inteligencia artificial, la explotación de datos genéticos y clínicos, la irrupción de la genómica, etc., abren un campo de oportunidades que solo podrán ser aprovechadas si se cuenta con los recursos humanos capacitados para ello.

Necesidad 5: Favorecer la traslación desde la investigación a la práctica clínica, de modo relevante en lo que se refiere a la incorporación de nuevos biomarcadores a la cartera de servicios, ligados a diagnóstico y tratamiento de la EERR.

El conocimiento de las variantes genómicas permitirá avanzar tanto en diagnóstico como en el tratamiento de EERR.

Necesidad 6: Limitar las barreras legales y administrativas para la puesta en marcha, acceso y reclutamiento de los ensayos clínicos.

Además de favorecer la movilidad de pacientes para permitir el acceso a ensayos clínicos que se llevan a cabo fuera del ámbito en el que son seguidos de su patología, es necesario pensar especialmente en dar mayor representatividad a poblaciones específicas como pacientes pediátricos o mujeres.

Necesidad 7: Disponer de más estructuras específicas de investigación, a través del fomento, de la investigación independiente y maximizando las oportunidades que ofrecen las ya existentes como el CIBERER.

Se hace necesario estudiar mecanismos de retorno de la inversión en la investigación. Asimismo, debe fomentarse el desarrollo de proyectos que favorezcan el desarrollo de la genómica y de tecnologías de secuenciación masiva para apoyar la investigación traslacional, a través del incentivo de publicaciones científicas de experiencias clínico-asistenciales, de la creación de grupos y aportación de fondos para participar en redes europeas.

Propuestas para mejorar la atención a los pacientes con enfermedades raras

El diagnóstico

Propuesta 1: Culminar el proceso para el reconocimiento de las especialidades de genética médica y genética clínica de laboratorio en España, único país de la UE sin esta especialización.

Incluir en la formación sanitaria especializada del SNS la genética médica y la genética clínica de laboratorio para garantizar mayor rapidez y equidad en el diagnóstico.

Los expertos consideran este paso como fundamental para poder avanzar hacia un diagnóstico más temprano, así como mejorar los datos que hacen referencia a pacientes que durante años permanecen sin diagnóstico.

Propuesta 2: Para reducir el tiempo de diagnóstico es necesaria una definición precisa de circuitos asistenciales, que deben ser suficientemente difundidos entre los profesionales del sistema.

Estos circuitos deben ser conocidos por todos los profesionales que, en el ejercicio de su actividad, puedan establecer una sospecha diagnóstica de una EERR.

Propuesta 3: Fomentar el uso de herramientas tecnológicas que, a través del uso de la inteligencia artificial (IA) mejoren el proceso diagnóstico.

Para maximizar las oportunidades que ofrece la IA es necesaria una formación adecuada y la definición de unos protocolos seguros para profesionales y pacientes.

Propuesta 4: Ampliar y homogeneizar a nivel nacional las pruebas de cribado y, a su vez, promover e impulsar el cribado neonatal genómico, estableciendo un marco de convivencia temporal entre este y el actual cribado bioquímico.

Para avanzar en una homogeneización entre las distintas CCAA, deben actualizarse los criterios de inclusión de nuevos cribados en colaboración con las sociedades científicas, como la Sociedad Española de Errores Innatos del Metabolismo.

El cribado neonatal juega un papel de gran relevancia en el diagnóstico de las EERR. Con la llegada de nuevos tratamientos basados en las terapias avanzadas, cuyo efecto terapéutico está estrechamente ligado al diagnóstico precoz, el cribado neonatal cobra aún mayor relevancia. Asimismo, no debe dejarse de lado el hecho de que, gracias a la aplicación de la genómica, los cribados neonatales están en pleno proceso de transformación, y los sistemas sanitarios deben prepararse para este cambio.

Propuesta 5: Destinar la inversión y los recursos necesarios para potenciar con un Registro Nacional de EERR adaptado a la práctica asistencial real.

En este registro deberá recopilarse la información epidemiológica de todas las CCAA y a la vez tendría que estar conectado con las bases de datos de registro de pacientes europeas.

Propuesta 6: Establecer planes de formación en EERR para la etapa de Grado, Post-Grado y formación continuada que incidan en el reconocimiento de signos de sospecha diagnóstica de EERR y, en especial, en algunas áreas de conocimiento en las que pueden encontrarse de forma más frecuente como medicina de familia, medicina interna, neurología, obstetricia o pediatría.

Propuesta 7: Facilitar desde el sistema sanitario el contacto del paciente con la Asociación de Pacientes de su zona geográfica para poner a su disposición los recursos disponibles en materia de acompañamiento.

En aquellos casos, numerosos, en los que no existe Asociación de Pacientes, debería promoverse e impulsar desde los propios servicios asistenciales la constitución de la misma.

Propuesta 8: Reconocer a los pacientes sin diagnóstico como un colectivo diferenciado hacia el que hay que establecer medidas concretas, desde una perspectiva internacional, nacional y autonómica.

Para ello, como primer paso se propone extender el uso del código determinado por Orphanet para estos pacientes que, en la actualidad, no se está usando de manera generalizada en el SNS.

Propuesta 9: Asegurar un acceso equitativo de todos aquellos pacientes que puedan ser candidatos a las pruebas genéticas recogidas en el catálogo (14) común de pruebas genéticas, recientemente aprobado por el Ministerio de Sanidad.

En el momento actual (abril 2024) el catálogo ya incluye 672 pruebas en ocho ámbitos terapéuticos:

- Oncohematología (adultos y pediatría): tumores sólidos, hematológicos, cáncer pediátrico y cáncer hereditario
- Farmacogenómica
- Cardiopatías y trastornos del sistema circulatorio
- Enfermedades oftalmológicas
- Enfermedades metabólicas hereditarias y mitocondriales
- Enfermedades neurológicas y neuromusculares
- Trastornos del neuro-desarrollo incluyendo déficit neurocognitivo

El seguimiento clínico

Propuesta 1: Actualizar la Estrategia Nacional de Atención a las Enfermedades Raras actualizada, en la que se establezcan prioridades, se definan procesos y se identifiquen de forma clara las competencias autonómicas; y que cuente con el apoyo y liderazgo político necesario para su despliegue.

Propuesta 2: Impulsar los abordajes concretos en las CCAA a través de estrategias, planes o modelos asistenciales específicos de carácter autonómico adaptados a las características propias de cada Comunidad.

Propuesta 3: Facilitar el trabajo integral y multidisciplinar en los centros hospitalarios y de Atención Primaria, propiciando la flexibilidad en las agendas, el trabajo en equipo y la comunicación y coordinación entre profesionales.

La atención integral a los pacientes de EERR precisa de una participación de múltiples servicios y especialidades, por lo que deben facilitarse los instrumentos que permitan trabajar de forma coordinada a todos los profesionales necesarios.

Propuesta 4: Priorizar la culminación de los procesos de historia clínica única, accesible no sólo desde el ámbito sanitario sino también desde el ámbito de lo social.

Se trata, de una medida de eficiencia y que permitiría una gran simplificación de trámites en el acceso de los pacientes y sus familias a las prestaciones sociales.

Propuesta 5: Establecer circuitos de seguimiento por grupos de enfermedades, en base a las necesidades de profesionales para una atención óptima de cada una de ellas.

En este sentido se propone, por ejemplo, establecer circuitos para enfermedad neuromusculares, metabólicas o coagulopatías entre otras; implicando a las especialidades y áreas de conocimiento necesarias en cada caso.

Propuesta 6: Impulsar la gestión de casos, para coordinar todo el proceso asistencial, aglutinar la información que necesita el paciente y ejercer de interlocutor para todos los implicados en el seguimiento.

En función de Comunidades o centros esta labor de gestión del caso puede recaer en un profesional de enfermería, el propio facultativo que sigue al paciente en el ámbito hospitalario o el Médico de Familia. En cualquier caso, el profesional deberá tener acceso a la formación, a la información y a los recursos necesarios, así como tener identificados los profesionales de referencia a los que consultar a distancia. La figura del gestor de casos no solo gestiona la enfermedad, sino también los recursos asistenciales.

Propuesta 7: Fomentar el desarrollo de instrumentos, como apps, que ayuden a los pacientes y sus familias a conocer los procesos a seguir para el acceso a las distintas prestaciones del sistema sociosanitario.

El objetivo de la puesta en marcha de estos desarrollos es que incluyan toda la información que puede ser útil para el paciente y sus familias en la misma aplicación y de la forma más accesible posible.

Propuesta 8: Impulsar la atención telemática en los casos en los que sea factible.

Gracias a la atención telemática puede fomentarse la relación y el trabajo de apoyo entre los CSUR y otros centros de menos especialización, así como el trabajo en red de los CSUR entre ellos y con las redes europeas.

Propuesta 9: Incorporar a los protocolos de seguimiento a los familiares de los pacientes que puede que aún no hayan desarrollado la enfermedad, pero pueden ser portadores genéticos de la misma.

Propuesta 10: Revisión y actualización del modelo CSUR que, a pesar de que ha dado excelentes resultados en el SNS, necesita su actualización al contexto actual.

Ese punto se desarrolla con mayor detalle en el punto dedicado a organización asistencial.

El tratamiento

Propuesta 1: Impulsar la puesta en marcha de medidas que aseguren el acceso temprano a nuevas terapias aprobadas que pueden aportar beneficio clínico a los pacientes.

Este acceso temprano es especialmente importante en aquellos casos en los que no hay alternativa terapéutica disponible. Tras este acceso temprano, y tal y como se hace en otros países europeos, tendría que evaluarse la eficacia/efectividad de los fármacos mediante los datos conseguidos en vida real.

Propuesta 2: Impulsar el uso de un modelo de evaluación de los MMHH y ultra-huérfanos que atiendan a las particularidades de las EERR, basado en metodologías, como la evaluación multicriterio (MCDA), que pueden ayudar a que esta evaluación sea más adecuada.

El impacto de las EERR en los pacientes va más allá de los aspectos puramente clínicos, por ello la evaluación de los tratamientos precisa de un enfoque holístico que tenga en cuenta un conjunto numeroso de criterios. Así, deberíamos ir más allá del enfoque tradicional de la coste-efectividad (eficiencia) para determinar el valor de los MMHH, e incluir criterios como la necesidad médica, la calidad de vida y la visión de los pacientes y sus cuidadores, la carga familiar de la enfermedad y aspectos de igualdad, equidad o solidaridad.

En este sentido, desarrollar, por parte del Ministerio y en colaboración con la CCAA, una guía específica para la introducción de medicamentos huérfanos, sería de mucha utilidad.

Propuesta 3: Establecer un sistema de fijación de precio de las terapias avanzadas para el tratamiento de EERR que tenga en cuenta las características de estas enfermedades.

En este sentido resulta necesario contar con un sistema de fijación de precios de las innovaciones terapéuticas basado en la confianza, la seguridad y la transparencia, que cuente con protocolos y datos conocidos y con unas expectativas realistas para todas las partes.

Propuesta 4: Crear una caja única de ámbito estatal para la financiación de los tratamientos de alto impacto presupuestario, al menos en el caso de los tratamientos one shot.

Actualmente, la compensación de los gastos que genera la atención de un paciente en un CSUR de otra Comunidad no contempla el coste del tratamiento farmacológico que, hoy en día, supone la parte más elevada de la atención. Este hecho hace que la admisión de nuevos pacientes o la autorización para la administración de algunos tratamientos se demore en ocasiones por el gran impacto económico que tiene en los hospitales receptores. Una caja única de ámbito estatal para la financiación de estas terapias aseguraría una mejor accesibilidad en mejores condiciones de equidad.

Propuesta 5: Priorizar la inversión en herramientas que faciliten y generalicen la recogida de datos en vida real fiables.

Tanto para la puesta en marcha de instrumentos de acceso temprano, como para hacer frente a las incertidumbres clínicas y financieras que presentan muchos de los tratamientos para EERR y otras terapias avanzadas, contar con mecanismos que permitan el registro de datos directamente extraídos de la historia clínica de los pacientes, se convierte en una medida imprescindible.

Propuesta 6: Facilitar la prescripción tanto de medicamentos o de complementos nutricionales no financiados, pero que la evidencia y la experiencia clínica ponen de manifiesto que producen beneficios en el paciente.

Esta medida se hace necesaria en algunos síndromes concretos, que presentan unas necesidades específicas que el sistema tendría que estar en condiciones de atender, en beneficio de los pacientes, y facilitando la atención a los profesionales.

Propuesta 7: Elaborar y extender el uso de consentimientos informados homologados, universales e iguales para todos los centros para la administración de nuevos tratamientos como las terapias avanzadas.

Las nuevas terapias avanzadas, especialmente las terapias de one shot , precisan de la elaboración de consentimientos informados por parte de las SSCC que sean de uso generalizado para todos los centros del SNS.

Propuesta 8: Establecer medidas que conciencien a los pacientes sobre la importancia de la adherencia al seguimiento clínico tras la administración de terapias de una sola administración.

Dada la corta experiencia clínica en vida real de muchas terapias génicas de las que aún se desconoce la durabilidad de los beneficios clínicos, así como los efectos que en medio plazo pueden tener, el seguimiento clínico es fundamental, tanto para conocer mejor cómo impactan estas nuevas terapias como por la propia seguridad de los pacientes.

Propuesta 9: Regular de forma equitativa entre las CCAA la posibilidad de prescribir y acceder a un fármaco antes de que tenga resolución de financiación e incluso aunque tenga una resolución contraria a la financiación.

Desde la dirección general de Farmacia del Ministerio de Sanidad, se han emitido informes y opiniones en los que se expone que las CCAA y los hospitales no pueden financiar con fondos públicos medicamentos sobre los que existe, de manera expresa, una resolución de no financiación. Actualmente, existe cierta diversidad en cómo aplican las CCAA esta recomendación, y mientras en algunas efectivamente cualquier medicamento que no cuente con una resolución efectiva de financiación no puede ser adquirido, en otras autonomías sí que es posible. Esto provoca unas desigualdades de acceso que generan inequidad en el tratamiento a los pacientes con EERR.

Propuesta 10: Poner en marcha la revisión y actualización del Plan de Terapias Avanzadas con participación del Ministerio y de las CCAA, para actualizar y agilizar procedimientos y atender a los nuevos retos surgidos en la actualidad.

Desde que el Plan de Terapias Avanzadas fue elaborado, aprobado y puesto en marcha hace más de cinco años, el contexto terapéutico y la experiencia clínica adquirida con estas terapias ha cambiado de forma importante. Por ello, es necesaria una revisión de este plan para poder adaptarlo al nuevo escenario.

Propuesta 11: Fomentar y extender los programas para la administración de tratamientos endovenosos a domicilio.

Muchas EERR tienen importante impacto en la movilidad de los pacientes. Por ello, acercar los tratamientos a sus domicilios mejora en gran medida las condiciones de accesibilidad y las oportunidades de conciliación de los pacientes y sus familias.

La coordinación sociosanitaria

Propuesta 1: Instar a la Administración a implementar un nuevo baremo para medir las necesidades reales de dependencia y discapacidad de los pacientes con EERR.

Los pacientes con EERR presentan múltiples necesidades de características muy diversas, dada la amplia casuística de las distintas patologías que se engloban dentro de las EERR. Los baremos deben contemplar esta casuística y contar con las especificidades que presentan algunos de los pacientes con EERR.

Propuesta 2: Identificar y poner en práctica estrategias de coordinación sociosanitaria impulsadas a la par por los Ministerios de Sanidad y de Derechos Sociales.

El espacio sociosanitario debe construirse con el liderazgo político de los Ministerios con competencias para ello y de manera coordinada con las consejerías competentes de las CCAA.

Propuesta 3: Establecer mecanismos concretos de coordinación entre los profesionales sanitarios que atienden al paciente y otras profesiones y disciplinas implicadas en la atención integral al paciente y a las familias.

Trabajadores sociales, logopedas, fisioterapeutas, psicólogos o rehabilitadores cognitivos, entre otros profesionales; desarrollan un papel fundamental en la atención al paciente, para que este pueda acceder a los cuidados que requiere, tanto en el ámbito hospitalario como extrahospitalario.

Propuesta 4: Promover la existencia de un informe único como método para agilizar y simplificar los procedimientos para el acceso a prestaciones sociales por parte de los pacientes, evitando la necesidad de repetir informes y valoraciones.

La carga que supone para el paciente y sus familiares tener que presentar los numerosos informes de evaluación solicitados para la gestión de cualquier ayuda o prestación; es un ámbito en el que debería actuarse, para además favorecer un funcionamiento ágil y coordinado, que incrementaría de forma importante la eficiencia del proceso.

Propuesta 5: Plantear la financiación de determinados productos sanitarios que no están financiados para la población general, pero que para los pacientes con EERR son fundamentales.

Los pacientes con EERR ven afectadas todas las esferas de su vida. Por ello, y teniendo en cuenta que se trata de un número total de pocos individuos, se considera necesaria la financiación de determinados productos sanitarios como pañales, prótesis ortopédicas, gafas, calzado ortopédico, grúas, arneses, plantillas, ortodoncia, complementos nutricionales o alimentación específica que no cuentan con financiación pública para otros colectivos.

Propuesta 6: Llevar a cabo un análisis que identifique y acote el alcance de la cartera de servicios del ámbito social y determine roles y responsables a cada perfil y categoría profesional.

Para un funcionamiento eficiente y eficaz, esta determinación de competencias y responsables, en los distintos niveles de la administración; nacional, autonómica y local; es una tarea necesaria.

Propuesta 7: Contar con un mapeo de los recursos disponibles en la comunidad que pueden aportar beneficio al paciente y a las asociaciones de pacientes y establecer un pago capitativo por los pacientes asignados a su área.

En línea con la recomendación anterior, establecer una financiación capitativa por los pacientes asignados es un factor que permitirá maximizar la eficiencia de los recursos.

Propuesta 8: Valorar discapacidad de manera automática y a distancia. Esta acción podría repercutir de manera positiva en la agilidad de los procesos burocráticos.

Tener en cuenta la atención a distancia a través de consultas telemáticas en los casos que sea factible, evitaría viajes innecesarios del paciente y familiares, especialmente gravosos en algunos casos de incapacidad elevada o cuando se trata de las provincias insulares.

El modelo organizativo

A continuación, se recogen una serie de medidas dirigidas, todas ellas, a la revisión, actualización y reformulación del sistema CSUR, un modelo de excelencia, pero que debe adaptarse al nuevo contexto clínico terapéutico y aprovechar las nuevas oportunidades que ofrecen las nuevas tecnologías y la atención a distancia.

Propuesta 1: Los CSUR juegan un papel determinante en la atención a las EERR, por ello, deben ser dotados de recursos financieros, tecnológicos y humanos específicos y con un nivel de estabilidad suficiente para que no se vean condicionados en su actividad.

Propuesta 2: Es necesario y urgente establecer un fondo económico que compense el coste del tratamiento farmacológico de los pacientes atendidos en los CSUR, y no sólo la asistencia sanitaria que se les dispensa como actualmente se encuentra establecido.

Esta será una medida clave para facilitar un acceso adecuado a estos centros y unidades de referencia, con independencia de la CCAA de procedencia.

Propuesta 3: Disponer de mecanismos de evaluación para los CSUR en términos de resultados en el cumplimiento de sus objetivos y que esta reevaluación se lleve a cabo con una periodicidad determinada de forma previa.

Propuesta 4: Fomentar la incorporación de los CSUR a las redes europeas de referencia (European Reference Networks).

Propuesta 5: Establecer algún sistema de incentivos, tanto para el propio centro CSUR como para sus profesionales, que estimule la captación de los pacientes.

Propuesta 6: Potenciar la utilización de medios telemáticos que faciliten la accesibilidad a los CSUR y eviten desplazamientos. Estos medios también permitirían la conexión entre los diferentes profesionales sanitarios implicados en la atención, incluyendo al paciente y a su médico de familia.

La investigación en enfermedades raras

Propuesta 1: Dar un decidido impulso a la investigación traslacional en España.

A pesar de que en España los estándares de la investigación básica son muy elevados, los estándares de calidad en la investigación traslacional tienen un amplio margen de mejora sobre el que hay que actuar.

Propuesta 2: Impulsar un modelo de financiación de la investigación y la innovación más allá del que financia la industria farmacéutica.

Es importante crear y dotar financieramente estructuras de investigación en el ámbito sanitario y académico, que puedan colaborar y complementar la investigación que ya se lleva a cabo con el impulso y patrocinio de la industria farmacéutica.

Propuesta 3: Agilizar los trámites legales y administrativos para la puesta en marcha, acceso y reclutamiento de los Ensayos Clínicos, además de fomentar la movilidad de los pacientes para el acceso a ensayos.

La movilidad cobra especial relevancia en el caso de los ensayos dirigidos a pacientes con EERR, en los que la “n” de pacientes candidatos es muy reducida y este hecho dificulta en gran medida el reclutamiento de una muestra válida.

Propuesta 4: Desarrollar la investigación en herramientas útiles para la transferencia de los genes terapéuticos en el desarrollo de terapias génicas.

Conocer más acerca de los vectores, virales y no virales, permitirá un mayor desarrollo de terapias eficaces y una reducción en sus costes de producción.

Propuesta 5: Destinar una parte de los recursos europeos vinculados al Plan de resiliencia para la contratación de profesionales destinados a proyectos de investigación y a equipamientos.

Para conseguir una investigación puntera, es necesario mejorar las condiciones de estabilidad del personal investigador, así como las herramientas e instrumentos para desarrollar proyectos innovadores y de calidad.

Propuesta 6: Dotar a los centros asistenciales que pertenecen a redes europeas de referencia, de espacio y recursos del sistema para la investigación y para la docencia.

En línea con la anterior propuesta, promover una investigación de calidad pasa por contar con un compromiso de los centros sanitarios que permita compaginar asistencia, investigación y docencia.

Propuesta 7: Promover el reconocimiento de centros satélite o centros de apoyo al centro que lidera el ensayo clínico, para que los beneficios de acoger investigación clínica queden más distribuidos entre distintos centros.

Estos centros satélites reportarían beneficios a los propios centros, a sus profesionales y a los pacientes, incrementando la posibilidad de que más pacientes participen en ensayos clínicos cerca de sus localidades de residencia.

Propuesta 8: Buscar fórmulas para promover estudios clínicos que pueden resultar "poco atractivas" en términos de retorno de la inversión y que por tanto no encuentran un promotor.

Se encontrarían en esta situación los estudios sobre segundas indicaciones o para enfermedades huérfanas o ultrahuérfanas, en las que el número de pacientes candidatos a tratamiento es muy reducido.

Propuesta 9: Introducir en el sistema español la figura del mecenazgo.

Permitir la participación privada en actividades que posibiliten desarrollar avances y proyectos de interés general, ayudaría en gran medida a paliar la necesidad de recursos económico que tiene la ciencia en España, tal y como sí que se permite en otros países del entorno.

El abordaje de las enfermedades raras en las Comunidades Autónomas: prácticas de excelencia

Como ya se ha señalado al inicio del presente documento, uno de los objetivos del trabajo ha sido reunir a un conjunto de CCAA, representadas por las personas clave en la gestión de los planes de atención a las EERR, para recoger experiencias puestas en marcha que están generando buenos resultados en el abordaje de estas patologías.

Entre las CCAA participantes, se han reunido a algunas que cuentan con planes o estrategias definidos de manera específica para la atención a los pacientes con EERR, y a otras que sin contar con planes concretos, han desarrollado iniciativas dirigidas a los pacientes con EERR, que merecen ser destacadas como prácticas de excelencia como se verá a continuación.

De las autonomías que han participado en RE_DES, cuentan con plan para la atención de EERR Andalucía, Castilla y León, Madrid, Murcia y Extremadura; mientras que Islas Baleares, y Castilla- La Mancha, no tienen definida una estrategia como tal.

A continuación, se recogen algunas de las actuaciones puestas en marcha por estas siete CCAA participantes en RE_DES y se han considerado más destacables por su carácter innovador o por sus buenos resultados.

Andalucía

[El uso de la telemedicina en el seguimiento de las EERR: la teleconsulta de Enfermedades Metabólicas Hereditarias en el Hospital Regional Universitario de Málaga.](#)

Como ya se ha señalado en otros apartados de este documento, la telemedicina es una herramienta poderosa para mejorar el acceso a la atención médica de referencia en el abordaje de las EERR.

Por ello, el Hospital Regional de Málaga cuenta desde marzo de 2023 con una consulta telemática orientada al seguimiento integral y multidisciplinar de los pacientes con enfermedades metabólicas; de forma que se mejoren los resultados en salud y se mejore la calidad de vida de los pacientes.

Para ello se definió un protocolo de teleconsulta que pudiera evitar desplazamientos a los pacientes y que a la vez estuviera sujeto a unos procedimientos estrictos y seguros para los pacientes y los profesionales.

Este proceso se inicia con la calendarización de la consulta y la comunicación al paciente de la cita y la herramienta tecnológica a utilizar para la teleconferencia. Las herramientas recomendadas son Skype, Google Duo, Google Hangouts, WhatsApp o Zoom.

Es importante que las videoconsultas se lleven a cabo en el mismo ambiente que si se mantuviera de forma presencial, y se preste atención a la comunicación verbal y la comunicación no verbal.

En este sentido, se recomienda mantener la mirada en la cámara, especialmente cuando se hable al paciente, evitar ropa demasiado informal, no realizar movimientos o gestos brucos, mantener una sonrisa o leves reverencias al inicio y al final para transmitir confianza, facilitar la interacción y el diálogo, compartir pantalla.

Es importante contar con un consentimiento informado firmado por parte del paciente para que este sea incorporado al programa de seguimiento telemático. Al inicio de la videoconsulta, debe verificarse la identidad del paciente.

Una vez finalizada, se deberá actualizar la información clínica del paciente; consultar con otros especialistas si así se requiere; enviar las recetas o peticiones para pruebas, en caso de que sea necesario; planificar el seguimiento del paciente, mediante nuevas teleconsultas o vía email. Es importante el uso de las plataformas adecuadas para el envío seguro de pruebas, imágenes o informes entre paciente y profesional.

Para la planificación de agendas se considera recomendable dejar un margen de unos 15 minutos entre una teleconsulta y otra.

Es importante establecer cómo se van a evaluar los resultados obtenidos a través de métricas medibles y cuantificables que permitan analizar y sacar conclusiones.

Asimismo, es imprescindible definir objetivos que permiten medir los resultados y evaluar el proceso.

Los indicadores más empleados por el Hospital Regional de Málaga en la evaluación de la teleconsulta de seguimiento de pacientes con enfermedades metabólicas hereditarias son:

- Cumplimiento de tiempos de agenda.
- Porcentaje de re-consulta.
- Número de especialistas que participan de la atención telemática.

Hasta la fecha, se ha atendido a 60 pacientes con enfermedades metabólicas en aproximadamente 95 citas telemáticas, que han permitido ahorrar visitas a pacientes que viven fuera de la ciudad o en otras provincias.

Esta práctica ha permitido reducir tiempos de espera de consulta de seguimiento, ya que mientras en una agenda de consultas presenciales de seguimiento de metabolopatías se atienden entre 12 y 14 pacientes, con las consultas telemáticas puede llegarse 18 ó 20 pacientes en un mismo día. Además de reducir la demora e las consultas, el porcentaje de re-consulta no se ha incrementado. En las consultas telemáticas se lleva a cabo también la renovación de recetas y visados farmacéuticos.

Comunidad Autónoma: Andalucía

Plan específico de atención a las EERR: Sí

Nombre de la iniciativa: Teleconsulta de Enfermedades Metabólicas Hereditarias en el Hospital Regional Universitario de Málaga.

Puesta en marcha: 2023

Objetivo: al seguimiento integral y multidisciplinar de los pacientes con enfermedades metabólicas; de forma que se mejoren los resultados en salud y se mejore la calidad de vida de los pacientes.

Descripción: Definición de un protocolo de teleconsulta que evita desplazamientos a los pacientes y que a la vez está sujeto a unos procedimientos estrictos y seguros para los pacientes y los profesionales. Las consultas se realizan a través de herramientas como Skype, Google Duo, Google Hangouts, WhatsApp o Zoom.

Figura 2: Teleconsulta de enfermedades metabólicas en el H.R.U. Málaga

Modelo de transición pediatría-adultos de pacientes con enfermedades metabólicas hereditarias en el Hospital Regional Universitario de Málaga.

En cualquier enfermedad crónica, el momento de transición de paciente pediátrico a adulto supone un reto en el seguimiento y la continuidad asistencial del paciente. A la hora de iniciar el proceso de transición, se deben tener en cuenta múltiples factores que se dan durante la adolescencia. No sólo se producen cambios físicos, sino también psicológicos, sociales, familiares, pasando de la dependencia familiar de los cuidados, a la responsabilidad del autocuidado y la adquisición de mayor independencia.

Durante la transición, el sistema sanitario debe ser sensible a la inseguridad del paciente y de su familia frente a esta nueva etapa, facilitando la superación del periodo de adaptación.

El primer punto que debe tenerse en cuenta en la transición de una paciente con una EERR (extensible a otros procesos crónicos) es elegir el momento adecuado para esta transición, el cual no siempre tiene que coincidir con la edad cronológica marcada por el sistema sanitario, siendo necesario barajar otros factores como la madurez emocional, la escolarización, el estado clínico del paciente o cambios en su rutina de vida.

Con la puesta en marcha de este modelo de transición se buscaba preservar la autonomía del paciente, asegurar la continuidad de los cuidados y aumentar la calidad de vida y satisfacción de los pacientes.

La preparación del paciente para el proceso de transición se inicia temprano, alrededor de los 12 ó 14 años, de forma individualizada, gradual y de acuerdo con el paciente y la familia.

En el proceso intervienen distintos especialistas con experiencia en el manejo de las enfermedades metabólicas congénitas: pediatría, medicina interna, enfermería, trabajo social, y psicología.

Es aconsejable incluir no sólo a los padres, sino también a otros familiares o cualquiera que se considere apropiado para el apoyo del adolescente.

Durante el proceso se valora que el paciente pueda realizar incluso una visita informal a la Unidad de adultos y participar en sesiones grupales con otros jóvenes que están a punto de ser transferidos a esta unidad.

En este proceso de transición es importante informar detalladamente al paciente de los cambios asistenciales que va a afrontar en el futuro, con el fin de preparar al joven para la propia autonomía una vez realizada la transferencia.

La evaluación de resultados se lleva a cabo atendiendo, fundamentalmente, a dos criterios, la evolución de transferencias completadas y que quedan registradas; y una encuesta de satisfacción al paciente transferido.

En base a estas encuestas se puede afirmar que los pacientes manifiestan sentir mayor bienestar desde que se inició el proyecto.

Hasta la fecha, se han beneficiado de este modelo de consulta de transición en 38 pacientes y cuenta actualmente con 5 pacientes más en proceso de transición.

Comunidad Autónoma: Andalucía

Plan específico de atención a las EERR: Sí

Nombre de la iniciativa: Modelo de transición pediatría-adultos de pacientes con enfermedades metabólicas hereditarias en el Hospital Regional Universitario de Málaga.

Objetivo: búsqueda de la preservación de la autonomía, la autodeterminación e identidad de los pacientes adolescentes, habilitando espacios físicos apropiados para ello y adaptándose a una atención más personalizada. El impacto que se pretende lograr mediante esta iniciativa es el de aumentar la calidad de vida y satisfacción de los pacientes.

Descripción: Para preparar al paciente para el proceso de transición, el cual se inicia temprano, alrededor de los 12 o 14 años, de forma individualizada, gradual y de acuerdo con el paciente y la familia, intervienen distintos especialistas con experiencia en el manejo de las enfermedades metabólicas congénitas: pediatría, medicina interna, enfermería, trabajo social, y psicología.

Figura 3: Modelo de transición pediatría-adultos de pacientes con enfermedades metabólicas hereditarias en el H.R.U. Málaga

Baleares

La implementación de la Estrategia para la atención a las EERR: los Comités Técnicos de las Estrategias en Salud de las Illes Balears

Tal y como se ha ido señalando, hay CCAA que cuentan con planes específicos para la atención a las EERR. Otras, como es el caso de Baleares, han adoptado las recomendaciones de la Estrategia nacional a sus propios planes y modelos organizativos.

Con la aparición de las Estrategias en Salud enmarcadas en el Plan de Calidad del SNS, el gobierno balear identificó la necesidad de homogeneizar el proceso de implementación de las mismas en su Comunidad. Por ello, en el año 2009, desde el Servicio de Planificación Sanitaria de la Consejería de Salud, se elaboró un documento, que ha ido actualizándose en estos años, en el que se recoge la metodología a aplicar para la implementación de dichas Estrategias las Islas Baleares.

Las Estrategias en salud del Ministerio de Sanidad cuentan, cada una de ellas, con comité institucional, formado por los representantes de las CCAA, y un comité técnico, formado por expertos, representantes de las sociedades científicas y asociaciones de pacientes. En Baleares se decidió constituir únicamente un Comité Técnico, con el objetivo de elaborar la estrategia de implantación de cada uno de estos planes de salud en las Islas Baleares y, posteriormente, encargarse de la difusión y seguimiento de este despliegue, evaluar la estrategia y actualizarla en base a estas evaluaciones.

En el caso concreto de las EERR, en el año 2009 se constituyó el comité “*Estrategia de Enfermedades Minoritarias y Complejas de las Islas Baleares*”.

Este comité ha trabajado en la elaboración de un documento de priorización de acciones a implementar para poder desarrollar adecuadamente esta estrategia en el período 2023-2027.

En esta priorización se han identificado 37 acciones específicamente dirigidas a mejorar la atención a los pacientes con EERR y, a su vez, estas acciones operativas se han incorporado en el proyecto global de acciones priorizadas de todas las estrategias en salud de la Comunidad.

Junto con este trabajo de definición estratégica el comité lleva a cabo jornadas de difusión, formación y visibilización de las EERR.

Durante el año 2023, se abordó específicamente el registro de enfermedades

minoritarias y complejas, como tema muy relevante para la planificación de necesidades y recursos. Contar con un adecuado registro es una de las acciones prioritarias de la Estrategia en EERR en Baleares.

El comité técnico de EERR cuenta con representación de todos los ámbitos asistenciales, categorías profesionales y organizaciones implicadas en la atención a los pacientes con EERR.

Entre las disciplinas representadas se encuentran medicina interna, pediatría (incluyendo la pediatría de AP), medicina de familia, enfermería, cuidados paliativos, genética, neurología, cardiología, dermatología, análisis clínicos y de laboratorio, farmacia, salud pública y los pacientes.

Los pacientes forman parte de los comités técnicos desde la actualización llevada a cabo en el año 2013.

Comunidad Autónoma: Islas Baleares

Plan específico de atención a las EERR: No

Nombre de la iniciativa: Comités Técnicos de las Estrategias en Salud de las Illes Balears

Puesta en marcha: 2009

Objetivo: elaborar la estrategia de implantación de cada uno de los planes de salud en las Islas Baleares y, posteriormente, encargarse de la difusión y seguimiento de este despliegue, evaluar la estrategia y actualizarla en base a estas evaluaciones.

Descripción: Con la aparición de las Estrategias en Salud enmarcadas en el Plan de Calidad del SNS, el gobierno balear identificó la necesidad de homogeneizar el proceso de implementación de estas en su Comunidad, elaborándose desde el Servicio de Planificación Sanitaria de la Consejería de Salud, un documento, que ha ido actualizándose en estos años, en el que se recoge la metodología a aplicar para la implementación de dichas Estrategias las Islas Baleares.

Figura 4: Comité técnico de EERR de las Islas Baleares

Castilla la Mancha

La coordinación sociosanitaria en el acompañamiento de los pacientes con EERR y sus familias

En el año 2017 la Junta de Castilla la Mancha creó la Unidad de Enfermedades Raras, dependiente de la Dirección General de Calidad y Humanización de la Asistencia de la Consejería de Sanidad.

El principal objetivo de esta unidad es ofrecer una atención personalizada a personas afectadas por EERR, en las circunstancias que se precise.

Para poder llevar a cabo esta labor de manera óptima, la Unidad de Enfermedades Raras cuenta con un responsable clínico que tiene acceso a la historia clínica de los pacientes que se ponen en contacto de alguna forma con la unidad. A su vez, para asegurar una adecuada protección de datos todos estos pacientes forman parte de un registro habilitado a tal fin.

Para la relación entre la Unidad y las distintas gerencias de Salud, en cada una existe una persona de referencia, en algunas ocasiones dos, que actúan como profesionales de enlace entre la Unidad, la familia o el paciente y los especialistas del centro sanitario de referencia según en el que se atiende al paciente.

Cuando la complejidad de las actuaciones lo requiere, participa de este procedimiento la Dirección Médica de la gerencia de salud.

Hasta el momento, la Unidad de EERR cuenta con 316 pacientes atendidos, todos ellos afectados por una EERR. Estos pacientes, que forman parte del registro de la Unidad, ya quedan vinculados a la misma, y a lo largo de los años las actuaciones a atender de forma coordinada evolucionan como las circunstancias de los pacientes, siendo en ocasiones del ámbito de los servicios sociales, laborales o relacionadas con la esfera educativa.

Aunque en general, la mayor parte de solicitudes llegan a través de los propios pacientes o sus familiares, progresivamente han ido aumentando las derivaciones de especialistas clínicos, que ponen en contacto a los a los pacientes con la Unidad.

La Unidad atiende un número muy importante consultas telefónicas y on line que no generan la necesidad de la cumplimentación de los trámites para ser incluidos en el registro de pacientes vinculado a la Unidad.

En relación al tipo de intervenciones que se realizan desde la Unidad, la mayoría corresponden a alguna de estas categorías:

- Información y resolución de dudas que los pacientes pueden tener respecto a su enfermedad o los procedimientos diagnósticos y terapéuticos que les prescriben, siempre con posterioridad a la información que se haya facilitado y en la consulta asistencial.
- Posibilidad y procedimiento para la derivación a centros de referencia.
- Información sobre el Registro Nacional de Enfermedades Raras
- Contacto con el movimiento asociativo de pacientes en Castilla-La Mancha y en el ámbito nacional.
- Necesidad de contacto con los servicios de farmacia hospitalaria y/o inspección médica, cuando se pauta medicación en condiciones excepcionales como los usos compasivos.

Desde la unidad, y para avanzar en el conocimiento y protocolización de los procesos, se llevan a cabo informes por las distintas enfermedades que se atienden, no de forma particular sobre la apersona atendida, pero sí sobre lo que puede implicar padecer una patología determinada, de cara a nuevas solicitudes o a facilitar valoraciones de discapacidad o dependencia, donde resulta muy complejo conocer qué puede implicar una determinada condición clínica.

Comunidad Autónoma: Castilla – La Mancha

Plan específico de atención a las EERR: No

Nombre de la iniciativa: La coordinación sociosanitaria en el acompañamiento de los pacientes con EERR y sus familias

Puesta en marcha: 2017

Objetivo: Ofrecer una atención personalizada a personas afectadas por EERR, en las circunstancias que precise.

Descripción: La Unidad de Enfermedades Raras cuenta con un responsable clínico que tiene acceso a la historia clínica de los pacientes, que se pone en contacto de alguna forma con la unidad. Para la relación entre la unidad y las distintas gerencias de salud, existe en cada una, uno o dos personas de referencia, que actúan como profesionales de enlace entre la unidad, la familia o el paciente o los especialistas del centro sanitario de referencia según en el que se atiende al paciente.

Figura 5: La coordinación sociosanitaria en el acompañamiento a los pacientes con EERR en Castilla la Mancha

Castilla y León

El modelo de atención a las EERR de Castilla y León se plasma en el Plan Integral de Enfermedades Raras (PIERCyL).

En él se incluye tanto el abordaje pediátrico como el del adulto ((el modelo pediátrico, servirá para extender el abordaje en adultos a toda la Comunidad Autónoma, tal y como se recoge en el PIERCyL). Para el abordaje del diagnóstico en la edad pediátrica, se ha creado la Unidad de Referencia de Diagnóstico Avanzado de Enfermedades Raras en Pacientes Pediátricos (DiERCyL). El DiERCyL, ubicado en el Complejo Asistencial Universitario de Salamanca (CAUSA), se organiza en una estructura en red de la que participan todas las áreas de salud de Castilla y León. Su objetivo, es conseguir un diagnóstico precoz y avanzado de las EERR, para tratar de disminuir los tiempos de respuesta, facilitar la continuidad asistencial y ajustar los recursos diagnósticos a las necesidades de cada caso, teniendo en cuenta las evidencias disponibles.

Según las características propias de cada una de las áreas de salud, así como del tipo de enfermedad de la que se sospeche, se establecen tres niveles organizativos que se aplican específicamente a cada paciente, en un Modelo de Medicina Personalizada de Precisión:

- **Nivel organizativo 1:** cuando el paciente dispone en su área de salud de la dotación necesaria para el diagnóstico (incluyendo pruebas genéticas).
- **Nivel organizativo 2:** cuando la orientación diagnóstica y la evaluación clínica se lleva a cabo en el área del paciente, pero se requiere completar el estudio genético fuera del área, es decir, en el CAUSA como centro en el que se ubica el DiERCyL.
- **Nivel organizativo 3:** cuando en el área de salud a la que pertenece el paciente, no se puede completar la evaluación clínica, al precisar una valoración adicional por subespecialidades pediátricas y/o la realización de pruebas complementarias, por lo que se requiere su desplazamiento al DiERCyL.

¿Qué profesionales integran el DiERCyL?

Para la ejecución de la actividad de la unidad se dispone de un total de 32 responsables clínicos y de laboratorio en el conjunto de los centros hospitalarios de la Comunidad. En el CAUSA se cuenta con dos coordinadores clínicos (laboratorio y pediatría) y otros dos coordinadores generales. La propia Unidad DiERCyL, está dotada con seis profesionales dedicados de forma específica a las actividades de la misma, que a su vez se coordinan con 32 responsables clínicos y de laboratorio, en los otros 13 Hospitales del resto de las Áreas de Salud de Castilla y León. A ello, se suma el apoyo del Registro de Enfermedades Raras de Castilla y León (RERCyL), operativo desde el año 2014.

¿Qué actividad se lleva a cabo en el DiERCyL?

La mayoría de los casos que acuden al DiERCyL requieren de un amplio estudio genético que conlleva la secuenciación masiva del genoma completo, incluido ya en la Cartera de Servicios de la Gerencia Regional de Salud (SACyL).

En buena parte de las ocasiones el estudio genético no se limita sólo al caso índice, sino que suele ampliarse a progenitores o hermanos para detectar el origen. Para la interpretación de los datos obtenidos en el análisis genético, es necesaria la colaboración con los profesionales de pediatría para alcanzar a dar con un diagnóstico. Para ello, se encuentran establecidos los canales de comunicación con todos los agentes a implicar en este proceso complejo que es el diagnóstico.

Hasta octubre de 2023, se han solicitado 3.218 estudios genéticos en pacientes correspondientes a todas las áreas de salud de Castilla y León. De estos, se han identificado variantes genéticas asociadas a una patología en más de 1300 pacientes y en más de 200 se ha diagnosticado una enfermedad ultra rara. Más del 25% de estos casos se ha diagnosticado en los dos primeros años de vida

Hasta la puesta en marcha del DiERCyL, en 2018, el tiempo medio que transcurría desde la sospecha hasta el diagnóstico de un paciente, se situaba en 11 años; esto es, que la edad media de los niños atendidos en la Unidad, que recibían un diagnóstico, era de 11 años. Tras su puesta en funcionamiento, este periodo de tiempo se ha reducido a 5,4 años.

Asimismo, el DiERCyL lleva a cabo una importante labor en materia de investigación y formación, en colaboración también con todas las áreas de salud de Castilla y León.

¿Cuáles son los objetivos para los próximos años?

Para los próximos años, se han fijado ya los objetivos en los que trabajar para seguir mejorando la atención a los pacientes con EERR. Concretamente se está trabajando en:

- La incorporación de nuevas tecnologías para incrementar la eficiencia y disminuir los tiempos de respuesta, como la adquisición de una versión más avanzada y de mayor rendimiento de secuenciador masivo o de software de última generación para el análisis bioinformático,
- Desarrollar una unidad como la implementada para la población pediátrica para pacientes adultos, el PiERCyL, con la consolidación de los Nodos Asistenciales de Referencia (NAR) y los Equipos Multidisciplinares de Referencia (EMR).
- Dar cobertura a las necesidades de profesionales especializados tanto en el Laboratorio como en los servicios clínicos, así como con la incorporación de nuevos perfiles profesionales.
- Incrementar la participación en actividades relacionadas con la implantación de la Estrategia Nacional de Medicina Personalizada y de Precisión aplicada a las Enfermedades Raras.
- Ampliar las actividades formativas y la actividad investigadora.

Comunidad Autónoma: Castilla y León

Plan específico de atención a las EERR: Sí

Nombre de la iniciativa: La Unidad de Referencia Regional de Diagnóstico Avanzado de Enfermedades Raras Pediátricas de Castilla y León (DiERCyL).

Puesta en marcha: 2018

Objetivo: conseguir un diagnóstico precoz y avanzado de las EERR, para tratar de disminuir los tiempos de respuesta, facilitar la continuidad asistencial y ajustar los recursos diagnósticos a las necesidades de cada caso, teniendo en cuenta las evidencias disponibles.

Descripción: Esta Unidad de Referencia de Diagnóstico Avanzado de Enfermedades Raras en Pacientes Pediátricos está ubicada en el Complejo Asistencial Universitario de Salamanca, y está organizada en una estructura en red de la que participan todas las áreas de salud de Castilla y León, estableciéndose 3 modelos organizativos que se aplican específicamente a cada paciente en un modelo de Medicina Personalizada de Precisión.

Figura 6: La Unidad de Referencia de Diagnóstico Avanzado de EERR en Pacientes Pediátricos en Castilla y León

Extremadura

Coordinación con el ámbito escolar: protocolo para la atención a los niños con EERR

En 2016 el Sistema Extremeño de Salud (SES) puso en marcha con la colaboración de FEDER Extremadura el protocolo para la acogida y atención de los niños con enfermedades raras o poco frecuentes en los centros educativos.

Se trata de un protocolo en el que el pediatra o médico de familia, que lleva el seguimiento del niño, puede directamente dar de alta a un paciente y emitir los informes médicos necesarios para la escolarización del niño.

De esta forma, el informe médico se suma a las valoraciones de los Servicios de Orientación Educativa y Psicopedagógica de la Consejería de Educación y Empleo, para poder establecer las necesidades educativas y sociosanitarias del alumno, asignar el centro educativo más adecuado y planificar la acogida y atención integral y multidisciplinar durante todo el curso escolar.

El objetivo de esta iniciativa es conseguir una verdadera inclusión educativa de los alumnos con EERR, coordinando e implicando a los profesionales de ambos ámbitos.

Este protocolo está estructurado en torno a cuatro pasos:

1. Para iniciar el proceso de escolarización de un niño con sospecha o diagnóstico de EERR, los progenitores o tutores legales deben solicitar al pediatra o médico de Atención Primaria la emisión de un informe médico, que además de la información clínica, incluirá las necesidades del paciente para el desarrollo de las actividades básicas de la vida diaria.
2. Seguidamente, los progenitores o tutores del niño se pondrán en contacto con el Servicio de Orientación de la consejería de Educación, al que facilitarán el informe emitido por el facultativo así como la documentación necesaria para la valoración del alumno.
3. Con esta información, el servicio de orientación valora las necesidades de atención educativa, sociosanitaria y para el desarrollo de las actividades básicas de la vida diaria del alumno y emitirá un nuevo informe que es entregado a los padres. Asimismo, el servicio de orientación informa a la Comisión de Escolarización con el fin de asegurar que la designación del centro educativo sea la más adecuada a sus necesidades.
4. Una vez abierto el plazo de escolarización ordinario, los padres o tutores realizan la solicitud de admisión en los centros que consideren de acuerdo a sus preferencias. No obstante, con el fin de facilitar la atención sanitaria del alumno, se debe tener en cuenta que el centro educativo solicitado coincide con la zona de salud que le corresponde. Valorada la solicitud de los padres, la comisión de escolarización asigna el centro educativo que más se adapta a las necesidades del alumno.

La Consejería de Educación velará por que el alumno reciba la atención que requiere para su adecuada inclusión en el centro educativo.

Comunidad Autónoma: Extremadura

Plan específico de atención a las EERR: Sí

Nombre de la iniciativa: Coordinación con el ámbito escolar: protocolo para la atención a los niños con EE.RR

Puesta en marcha: 2016

Objetivo: conseguir una verdadera inclusión educativa de los alumnos con EERR, coordinando e implicando a los profesionales de ambos ámbitos.

Descripción: protocolo en el que el pediatra o médico de familia puede directamente dar de alta a un paciente y emitir los informes médicos necesarios para la escolarización del niño, de tal forma que el informe médico se suma a las valoraciones de los Servicios de Orientación Educativa y Psicopedagógica de la Consejería de Educación y Empleo, para poder establecer las necesidades educativas y sociosanitarias del alumno, asignar el centro educativo más adecuado y planificar la acogida y atención integral y multidisciplinar durante todo el curso escolar.

Figura 7: La coordinación con el ámbito escolar para la atención a los niños con EERR en Extremadura

El Observatorio de Enfermedades Poco Frecuentes

La Comunidad de Madrid constituyó en septiembre de 2017 el Observatorio de Enfermedades Poco Frecuentes y actualmente se está trabajando para publicar su orden de composición, organización y funcionamiento. Este Observatorio se enmarca en el Plan de Mejora de la Atención Sanitaria del Plan de Enfermedades Poco Frecuentes. Su objetivo es vigilar y garantizar el cumplimiento y la evaluación del Plan de enfermedades poco frecuentes.

El Observatorio de Enfermedades Poco Frecuentes es un órgano colegiado consultivo y de asesoramiento formado por pacientes, profesionales sanitarios y la propia Administración autonómica, fundamentalmente, las consejerías de Sanidad, Familia, Juventud y Política Social.

El Observatorio pretende que la Comunidad de Madrid se encuentre en las mejores condiciones para poder ofrecer una atención integral a los pacientes, tanto a nivel sanitario como social debido al alto nivel de incapacidad y dependencia que generan muchas de estas patologías.

Entre los objetivos del Observatorio se encuentran:

- Mejorar la calidad de la atención sanitaria a los pacientes con EERR en la Comunidad de Madrid.
- Conocer las necesidades y demandas de los pacientes, profesionales y Administración en materia de atención a las enfermedades poco frecuentes.
- Planificar y coordinar las decisiones y actividades del Plan de Mejora de la Atención Sanitaria a Personas con Enfermedades Poco Frecuentes de la Comunidad de Madrid.
- Coordinar el desarrollo, implementación de las acciones, seguimiento y evaluación de la consecución de objetivos del Plan de Mejora de la Atención Sanitaria a Personas con Enfermedades Poco Frecuentes de la Comunidad de Madrid.
- Recopilar, analizar y difundir la información sobre proyectos, iniciativas y buenas prácticas relacionados con las Enfermedades Poco Frecuentes de la Comunidad de Madrid.
- Establecer recomendaciones tendentes a mejorar los indicadores y sistemas de información relacionados con las Enfermedades Poco Frecuentes

Comunidad Autónoma: Madrid

Plan específico de atención a las EERR: Sí

Nombre de la iniciativa: Observatorio de Enfermedades poco Frecuentes

Puesta en marcha: 2017

Objetivo: Mejorar la calidad de la atención a los pacientes con EERR en la Comunidad de Madrid.

Descripción: órgano colegiado consultivo y de asesoramiento formado por pacientes, profesionales sanitarios y la propia Administración autonómica, fundamentalmente, las Consejerías de Sanidad, Familia, Juventud y Política Social.

Figura 8: El Observatorio de Enfermedades Poco Frecuentes de la Comunidad de Madrid

Murcia

El modelo de atención temprana a los pacientes con EERR

Se entiende la atención temprana (AT) como un conjunto de intervenciones, dirigidas a la población de 0 a 6 años, con trastornos del desarrollo o riesgo de padecerlos, a su familia y al entorno. Estas intervenciones están dirigidas a la atención de personas concretas y no patologías, por lo que deben responder a las necesidades específicas del afectado en todos los ámbitos: sanitario, educativo, social y familiar.

En la actualidad, la AT en la región de Murcia se presta a través de los Centros de Desarrollo Infantil y Atención Temprana (CDIAT) y los Equipos de Orientación Educativa y Psicopedagógica (EOEP).

Los Centros de Desarrollo Infantil y Atención Temprana (CDIAT)

La labor de los CDIAT se inicia en el momento que se demandan sus servicios por parte de la propia familia o los profesionales vinculados a la atención al paciente (pediatras, educadores, trabajadores sociales, etc.)

Esta intervención consta de varias partes: valoración inicial, diagnóstico o evaluación funcional, intervención, seguimiento, coordinación y derivación cuando fuese necesaria.

La actuación de los CDIAT en cada una de estas fases es variable en función de las necesidades del niño y la familia.

La actividad a realizar implicará también la coordinación con otros profesionales. Dada la intervención de profesionales de múltiples ámbitos es trascendental la organización cuidadosa de las actuaciones de los profesionales implicados.

Los CDIAT pertenecen a entidades municipales o privadas, que pueden suscribir acuerdos de colaboración con la Administración Pública, estando algunos de ellos subvencionados. En general, sea cual sea su tipología, los CDIAT prestan un repertorio variado de intervenciones y tratamientos especializados (estimulación cognitiva, fisioterapia, logopedia, hidroterapia, psicomotricidad...) dirigidas al niño y a la familia (apoyo familiar, pautas para el hogar, manejo de conductas disruptivas...).

Los Equipos de Orientación Educativa y Psicopedagógica (EOEP)

De manera más puntual, los EOEP especializados en AT llevan a cabo programas de trabajo en colaboración con las unidades de neonatología de algunos hospitales.

El programa más avanzado en su implantación es el que se desarrolla en el Hospital Virgen de la Arrixaca desde el año 2007, que incluye la presencia semanal de profesionales de los EOEP de AT en el propio hospital para desarrollar labores de atención a familias y para valorar, informar y proponer medidas de intervención en los niños que lo puedan precisar tras el alta hospitalaria.

Por otro lado, los EOEP con las entidades encargadas de asumir la atención a los alumnos de 3 a 6 años de edad escolarizados.

En esta etapa valoran y proponen medidas y tratamientos, no sólo educativas, sino también de pedagogía terapéutica, logopedia o fisioterapia. En este periodo es clave, por tanto, la colaboración y coordinación entre los centros educativos, los centros de tratamiento y los equipos que prestan servicios de AT.

La Región de Murcia cuenta con unos EOEP más especializados que colaboran prestando asesoramiento más específico en alteraciones concretas como la discapacidad visual, la discapacidad auditiva, la discapacidad motora, trastornos graves del desarrollo o trastorno del espectro autista.

Desde la Consejería de Política Social, Familias e Igualdad, junto con las Consejerías de Salud, Educación, Formación Profesional y Empleo, se ha trabajado en el desarrollo de una normativa específica para regular la atención temprana para que, entre otras cosas, se pueda garantizar su acceso a todos los menores de seis años, aspirando además, a que la coordinación interdepartamental se lleve a cabo de forma rápida y ágil para un mejor servicio a las familias.

A finales de 2021 se aprobó la Ley por la que se regula la intervención integral de la atención temprana en el ámbito de la Región de Murcia.

Comunidad Autónoma: Murcia

Plan específico de atención a las EERR: Sí

Nombre de la iniciativa: El modelo de atención temprana a los pacientes con EERR

Puesta en marcha: 2007

Objetivo: dar respuesta lo más pronto posible a las necesidades transitorias o permanentes que presentan los menores con trastornos en su desarrollo o que tienen el riesgo de padecerlos.

Descripción: Se entiende la atención temprana (AT) como un conjunto de intervenciones, dirigidas a la población de 0 a 6 años, con trastornos del desarrollo o riesgo de padecerlos, a su familia y al entorno. En la actualidad, la AT en la región de Murcia se presta a través de los Centros de Desarrollo Infantil y Atención Temprana (CDIAT) y los Equipos de Orientación Educativa y Psicopedagógica (EOEP).

Figura 9: El modelo de atención temprana a los pacientes con EERR de Murcia

Bibliografía

1. European Commission. Programme of Community Action on Rare Diseases (1999-2003). . [Online] https://ec.europa.eu/health/archive/ph_overview/previous_programme/rare_diseases/rare_dis_wpgm99_en.pdf
2. [Online] https://www.orpha.net/consor/cgi-bin/Education_AboutRareDiseases.php?Ing=ES
3. <https://www.enfermedades-raras.org/enfermedades-raras/conoce-mas-sobre-er/enfermedades-raras-en-cifras>. . [Online] Febrero 2024.
4. [Online] <https://www.enfermedades-raras.org/enfermedades-raras/conoce-mas-sobre-er/preguntas-frecuentes>.
5. <https://www.aemps.gob.es/medicamentos-de-uso-humano/medicamentos-de-fabricacion-no-industrial/terapias-avanzadas/>. [Online] Febrero 2024.
6. AELMHU. Informe anual Acceso 2023 de los Medicamentos Huérfanos en España.
7. [Online] www.sanidad.gob.es/areas/calidadAsistencial/estrategias/enfermedadesRaras/docs/Estrategia_Enfermedades_Raras_SNS_2014.pdf.
8. [Online] https://www.enfermedades-raras.org/sites/default/files/determinantes-del-retraso-diagnostico-i_feder.pdf.
9. [Online] [https://www.fundacionquerer.org/proyecto-feder-determinantes-retraso-diagnostico-identifica-causas-consecuencias-odisea-diagnostica-enfermedades-raras/#iLightbox\[gallery39213\]/0](https://www.fundacionquerer.org/proyecto-feder-determinantes-retraso-diagnostico-identifica-causas-consecuencias-odisea-diagnostica-enfermedades-raras/#iLightbox[gallery39213]/0).
10. Observatorio legislativo de enfermedades raras y medicamentos huérfanos. Herramientas para el diagnóstico de las Enfermedades Raras: el cribado neonatal.
11. [Online] <https://www.ciberer.es/noticias/podcast-el-programa-enod-da-esperanza-a-los-pacientes-no-diagnosticados-y-contribuye-al-avance-de-la-medicina-genomica>.
12. [Online] <https://objetivodiagnostico.es/que-hacemos/>.
13. AELMHU. Informe Anual Acceso 2023 de los Medicamentos Huérfanos en España.

- 14.[Online] [https://www.farmaindustria.es/web/prensa/notas-de-prensa/2022/02/24/los-medicamentos-huerfanos-tardan-500-dias-en-financiarse-en-espana-y-dos-de-cada-tres-lo-hacen-con-restricciones/#:~:text=Asimismo%2C%20el%20tiempo%20medio%20desde,SNS\)%20tienen%20alg%C3%ADas](https://www.farmaindustria.es/web/prensa/notas-de-prensa/2022/02/24/los-medicamentos-huerfanos-tardan-500-dias-en-financiarse-en-espana-y-dos-de-cada-tres-lo-hacen-con-restricciones/#:~:text=Asimismo%2C%20el%20tiempo%20medio%20desde,SNS)%20tienen%20alg%C3%ADas).
- 15.[Online] <https://cgen.sanidad.gob.es/#/mas-informacion>.
- 16.Situación actual del cribado neonatal de enfermedades metabólicas en España y en el mundo. Castiñeras, D, et al. 2, Anales de Pediatría, Vol. 91, pp. 128.e1-128.e14.
- 17.W.A.I.T. Indicator 2022.
- 18.https://research-and-innovation.ec.europa.eu/research-area/health/rare-diseases_en. [Online]

AVISO LEGAL

Pfizer no garantiza ni se hace responsable de la exactitud, actualidad o exhaustividad de los contenidos de este documento. Las opiniones de Pfizer no tienen por qué ser coincidentes con las opiniones, recomendaciones o manifestaciones realizadas por los profesionales de la salud, expertos u otras personas que han colaborado en la elaboración de dicho documento.

Esta información se proporciona en respuesta a una prioridad de interés público y se considera veraz, precisa, equilibrada, imparcial y no engañosa. Es apoyada por los datos científicos pertinentes, incluidos datos de seguridad, y ha sido elaborada para responder a una pregunta específica; no se trata de promoción.

