"COORDENADAS EN ENFERMEDADES RARAS"

Indicadores para promover estrategias en enfermedades poco frecuentes

NP-33335 (Febrero 2024)

COORDENADAS en EERR

acERca las Enfermedades Raras

sobi rare strength

Contenido

1 Presentación del Proyecto ..... 5 PÁG

2 Comité de expertos ..... 7 PÁG

3 Contextualización de las Enfermedades Raras ..... 9 PÁG

4 Metodología ..... 11 PÁG

5 Atención esencial para dar una respuesta integral a las enfermedades raras ..... 13 PÁG

6 Resultados ..... 21 PÁG

7 Conclusiones ..... 25 PÁG

01 Presentación del Proyecto

Las **Enfermedades Raras (EERR)** son un conjunto de patologías muy diversas que se caracterizan por su elevada morbilidad, mortalidad prematura y baja prevalencia, afectando a menos de 5 por cada 10.000 personas[1]. Se estima que en **España más de 3 millones de habitantes** padecen alguna patología poco frecuente, repercutiendo de forma acusada en la vida de los pacientes, en la de sus familiares y sus cuidadores[2]. Este tipo de enfermedades afectan desde el estado físico y mental, hasta los ámbitos social, educativo, laboral y económico, implicando una significativa disminución en la calidad de vida. **Garantizar una atención integrada y holística** por parte de todos los actores involucrados, profesionales de diferentes áreas, expertos en la materia y la sociedad en general, es importante para mejorar la calidad de vida de los pacientes y sus familias[3].

En España, el Consejo Interterritorial del Sistema Nacional de Salud, máximo órgano de coordinación del sistema sanitario público aprobó, el 11 de junio de 2014 la actualización de la **Estrategia en Enfermedades Raras del Sistema Nacional de Salud,** implantando una serie de medidas para mejorar la asistencia y el tratamiento de estas enfermedades[4]. Desde entonces, está pendiente la actualización de la estrategia nacional, por lo que diversas **Comunidades Autónomas** han impulsado las suyas **propias** con las que, a través de la colaboración coordinada, están avanzando en dar respuesta a las necesidades de los pacientes.

En este ecosistema, el **Proyecto Coordenadas en Enfermedades Raras** surge con el **compromiso** de desarrollar una serie de indicadores que permitan **analizar la heterogeneidad asistencial** en las **distintas Comunidades Autónomas de España** en relación al cuidado de los pacientes con enfermedades raras, con el objetivo de conocer la hoja de ruta óptima que permita dar cobertura a sus necesidades.

"Coordenadas" se enmarca dentro del programa de Sobi **"acERca las enfermedades raras"** en el que se establecen canales de comunicación con profesionales del entorno sanitario, educativo y laboral, administraciones públicas, pacientes y sus representantes para crear sinergias con el objetivo de que todos sumen sus conocimientos acERca de las enfermedades poco frecuentes y, juntos, contribuyamos a mejorar la calidad de vida de los pacientes. Así, el documento "33 propuestas para mejorar la atención, el cuidado y calidad de vida de los pacientes con enfermedades raras"[5], presentado en 2022, incidía en el papel que las comunidades autónomas desempeñan a la hora de trabajar en el ámbito de las patologías poco frecuentes. "Coordenadas" define ese camino.

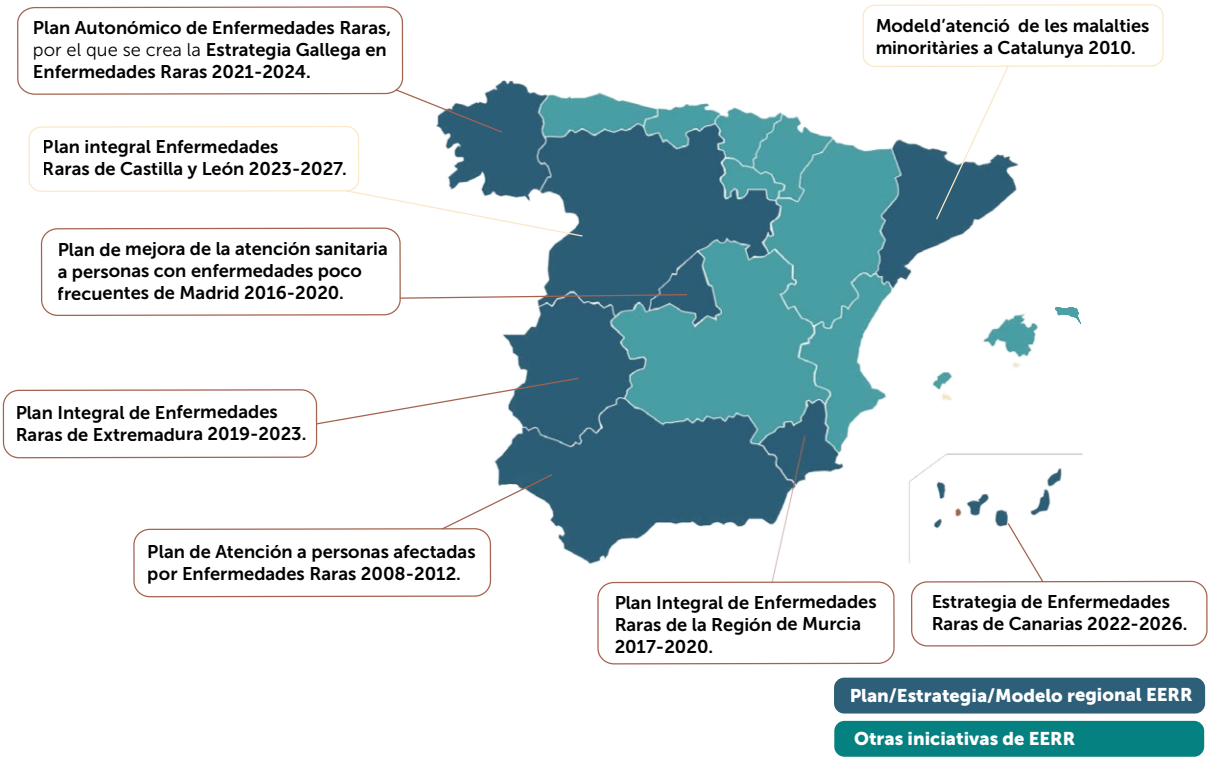
1 Fundación Gaspar Casal (2018). Libro Blanco de las Enfermedades Raras en España.

2 FEDER. Conoce más sobre las ER.

3 Rare Disease International. La vida con una enfermedad rara.

4 Estrategia en Enfermedades Raras del Sistema Nacional de Salud.

5 33 propuestas para mejorar la atención, el cuidado y la calidad de vida de los pacientes con EERR | Sobi.



Situación actual de las planificaciones existentes en torno al abordaje de las enfermedades raras[6].

En vista de lo dispuesto previamente, el proyecto "Coordenadas en Enfermedades Raras" se ha centrado en **tres objetivos":**

Cobertura nacional de las EERR

Dar respuesta a las necesidades de los pacientes a través del impulso y elaboración de planes y/o estrategias enfocadas en el abordaje de las patologías poco frecuentes, en aquellas Comunidades Autónomas que no dispongan de una planificación específica o bien que ésta vaya a ser actualizada.

Apoyo y seguimiento

Proporcionar apoyo y seguimiento a las estrategias de Enfermedades Raras autonómicas vigentes, para impulsar la autoevaluación interna y favorecer las sinergias y el intercambio de conocimiento entre las Comunidades Autónomas.

Concienciación y sensibilización

Maximizar la concienciación y sensibilización sobre la necesidad de disponer de una planificación y gestión sanitaria multidisciplinar e integral, que permita dar cobertura a estas patologías.

[6] Plan de Atención a Personas afectadas por Enfermedades Raras de Andalucía; Estrategia de Enfermedades Raras de Canarias; Plan Integral de Enfermedades Raras de Castilla y León; Model d'atenció a les malalties minoritàries de Cataluña; Plan Integral de Enfermedades Raras de Extremadura; Estrategia en Enfermedades Raras de Galicia; Plan de Mejora de la Atención Sanitaria a Personas con Enfermedades Poco Frecuentes de Madrid; Plan Integral de enfermedades raras de la Región de Murcia.

02

Comité de expertos

Javier Blasco

Coordinador del Plan de Atención a Personas afectadas por Enfermedades Raras de Andalucía

Juan Carrión

Presidente de FEDER (Federación Española de Enfermedades Raras)

Encarna Guillén

Jefa de Servicio de Pediatría del Hospital Clínico Universitario Virgen de la Arrixaca (Murcia), y presidenta de la Asociación Española de Genética Humana (AEGH)

José Manuel Martínez

Coordinador del Proyecto "Coordenadas en EERR". Subdirector Médico del Hospital Clínico Lozano Blesa (Zaragoza) y Promotor de la Plataforma "Singulares".

Carolina Rodríguez

Jefa de Área de Información y Atención al Paciente de la Dirección General de Humanización y Atención al Paciente de la Consejería de Sanidad de la Comunidad de Madrid

Susan Webb

Subdirectora científica CIBERER y coordinadora de la unidad de enfermedades de la hipófisis del Servicio de Endocrinología del Hospital Sant Pau de Barcelona

† Julio Sánchez Fierro

Abogado y doctor en Ciencias de la Salud

03 Contextualización de las Enfermedades Raras

Las **enfermedades raras** se caracterizan por su **baja prevalencia,** alto nivel de **complejidad,** alta **mortalidad** y disminución de las capacidades psicofísicas, mermando acusadamente la calidad de vida de quienes las padecen. La mayoría responden a un **origen genético,** manifestándose el 75% de ellas desde la edad infantil.[7] Se caracterizan además por:

- **Elevado componente genético:** El 72% de las enfermedades raras están asociadas con defectos genéticos, lo que incrementa el riesgo de recurrencia en la misma familia.[2]
- **Aparición temprana:** Dos de cada tres enfermedades raras se manifiestan antes de los dos años de edad.[8]
- **Problemas en el desarrollo y discapacidad:** Estas enfermedades generan déficits motores, sensoriales y/o intelectuales en uno de cada dos pacientes, generando discapacidad en uno de cada tres casos.[8]
- **Alta tasa de mortalidad:** Ponen en peligro la vida de las personas en casi la mitad de los pacientes. Son responsables del 35% de los fallecimientos en menores de un año, del 10% en el rango de 1 a 5 años y del 12% en el rango de 5 a 15 años.[8]
- **Alto impacto social, laboral y educativo:** los afectados por enfermedades raras son vulnerables en el terreno psicológico, social, económico y cultural. En este sentido, el 43% de los pacientes ha sentido discriminación en alguna ocasión en diferentes ámbitos como las relaciones sociales, la atención sanitaria, el ámbito educativo y las actividades de la vida cotidiana.[9]

Existe un **gran desconocimiento** general alrededor de las EERR. Según recogen distintas publicaciones[9], la **media** de años hasta llegar a un **diagnóstico** definitivo se cifra en **cinco**, e incluso en muchos casos no es posible llegar a un diagnóstico concreto[10]. Además, la mayoría de este tipo de patologías **no** tienen **tratamiento curativo** y precisan de cuidados prolongados e **intervenciones multidisciplinares,** que ocasionan un **deterioro** significativo de la calidad de vida de las personas afectadas y sus familias, tanto en el **ámbito psíquico, social como económico.**[10, 11]

7 Estrategia en Enfermedades Raras del Sistema Nacional de Salud.

8 Nguengang Wakap, S., Lambert, D.M., Olry, A. et al. Estimating cumulative point prevalence of rare diseases: analysis of the Orphanet database. Eur J Hum Genet 28, 165–173 (2020).

9 33 propuestas para mejorar la atención, el cuidado y la calidad de vida de los pacientes con EERR | Sobi.

10 FEDER.

11 Las enfermedades raras.

Las características diferenciales de las EERR generan un contexto muy adverso al cual deben enfrentarse día a día los pacientes y sus familias, por lo que se deben **impulsar políticas** que favorezcan una **atención integral** dentro del área de salud, garantizando la comunicación y la **atención coordinada y continuada.**[12, 13]

[12] Enfermedades raras: enfermedades crónicas que requieren un nuevo enfoque sociosanitario.

[13] La sociedad civil y las enfermedades raras.

04 Metodología

El Proyecto "Coordenadas en Enfermedades Raras" ha sido desarrollado con el apoyo de un comité de expertos con el fin de **impulsar**, desde una perspectiva global y multidisciplinar, **la atención integral de las Enfermedades Raras ofrecida en las distintas Comunidades Autónomas.** Para fomentar el grado de implicación de los gobiernos regionales, en relación a las políticas impulsadas, se desarrolló el proyecto a través de cuatro fases principales y consecutivas.

La primera fase se inició en marzo de 2023, con el análisis y diagnóstico de las **planificaciones regionales existentes** en el abordaje de las **Enfermedades Raras**, así como de la **Estrategia en Enfermedades Raras del Sistema Nacional de Salud.** Específicamente, se analizaron los planes, modelos y estrategias de **Andalucía, Canarias, Castilla y León, Cataluña, Comunidad de Madrid, Extremadura, Galicia, y Murcia.** Esto permitió determinar las líneas asistenciales y las áreas de atención integral prioritarias en el abordaje de dichas enfermedades. Además, se estudió la **Estrategia en Enfermedades Raras del Sistema Nacional de Salud,** evaluando sus objetivos, líneas de actuación, acciones e indicadores incorporados. Finalmente, se hizo una búsqueda de bibliografía para comprender las necesidades que presentan actualmente los pacientes en torno al abordaje de sus patologías. A través del análisis bibliográfico y la revisión de los principales planes y normativas a nivel estatal y autonómico, se identificó un **modelo idóneo de atención de las enfermedades raras.** Posteriormente, se amplían las **líneas asistenciales,** contenidas de dicho modelo, para un análisis más detallado.

En una segunda fase, a partir del modelo de atención establecido, el grupo de expertos **definió y consensuó unos indicadores** que cualquier plan de enfermedades raras debería incluir para ofrecer una atención integral dentro del área de salud, garantizando la comunicación y la atención coordinada y continuada. **Estos indicadores** se desarrollaron acorde al análisis y diagnóstico realizado y se **clasificaron** en las siguientes **6 áreas de atención integral:** diagnóstico precoz; plan terapéutico; atención al paciente; atención sociosanitaria, educativa y laboral; formación y registro de EERR; e investigación. Dichos indicadores se especifican posteriormente en el modelo idóneo de atención de enfermedades raras.

Durante la tercera fase de trabajo, de junio a septiembre, se llevó a cabo un **análisis exhaustivo sobre la atención proporcionada por las distintas Comunidades Autónomas** en relación al abordaje integral de las patologías poco frecuentes. Este análisis incluyó la identificación de las planificaciones regionales específicas en enfermedades raras, así como cualquier otra iniciativa impulsada que abarque el abordaje de estas patologías minoritarias. Una vez identificadas, se procedió a su evaluación utilizando los indicadores previamente establecidos por el comité de expertos en la fase anterior, asignándose una puntuación de 2 cuando la región cumple completamente con el indicador, una puntuación de 1 cuando lo cumple parcial-

mente y una puntuación de 0 cuando no lo cumple. Después de asignar las puntuaciones correspondientes, se obtuvo para cada Comunidad Autónoma una **puntuación global que refleja su abordaje en cada una de las áreas de atención integral.**

En la cuarta fase, los resultados extraídos del análisis se han recogido en un informe que se ha compartido con los responsables de las administraciones en las distintas Comunidades Autónomas, para verificar que se hayan considerado todas las iniciativas regionales impulsadas. Tras esta comprobación, se han efectuado correcciones, entregándose a cada Comunidad Autónoma nuevamente su informe.

05

Atención esencial para dar una respuesta integral a las enfermedades raras

A continuación, se detalla el modelo de atención y las líneas asistenciales, así como los indicadores establecidos:

Áreas de atención integral: Diagnóstico

Líneas asistenciales	Indicador	Puntuación		
		0	1	2
Acceso a estudios de diagnósticoprenatal	Si la comunidad proporciona pruebas de cribado combinado del primer trimestre de embarazo, así como Test Prenatal No Invasivo (TPNI) a las mujeres que presentan un riesgo intermedio de determinadas alteraciones cromosómicas en el cribado combinado del primer trimestre del embarazo. Además, la comunidad favorece el acceso al diagnóstico prenatal y al diagnóstico genético preimplantacional en los casos indicados.	○	○	○
Cribado neonatal y número de EERR incluidas	Si la comunidad cuenta con un programa de cribado neonatal y dispone de un diagnóstico mínimo de 25 patologías incluidas en la prueba de talón, financiadas por el servicio de salud de la región (Nota: En febrero de 2024, el Programa de Cribado Neonatal es heterogéneo en España. El Ministerio de Sanidad tiene recogidas 7 patología en su Programa de cribado neonatal de enfermedades endocrino-metabólicas. Algunas CCAA contemplan 11 pruebas de diagnóstico y otras, como la Región de Murcia, tienen hasta 43 pruebas financiadas. Por ello, se ha establecido como criterio la existencia de "25 patologías incluidas en la prueba de talón", pues es la media entre la comunidad con mayor y menor número de patologías financiadas).	○	○	○
Acceso al asesoramiento genético	Si la estrategia incluye circuitos para proporcionar asesoramiento genético a las familias con riesgos de padecer una enfermedad rara.	○	○	○

Control y seguimiento de las personas portadoras de EERR	Si fomenta el desarrollo de programas de prevención específicos que contemplen la realización del diagnóstico de portadores en las familias tras la confirmación de un caso de EERR, identificando a personas en edad fértil que presenten factores de riesgo de padecer y/o transmitir enfermedades genéticas.	◯	◯	◯
Identificación de signos de alerta de EERR durante los controles de salud	Si la Comunidad Autónoma impulsa la identificación de signos de alerta de EERR durante los controles médicos de salud postnatales.	◯	◯	◯
Modelo de diagnóstico en red del paciente	Si se impulsa la existencia de un algoritmo de diagnóstico específico y concreto que se centra en las necesidades de los pacientes, favoreciendo una atención de proximidad y evitando, en la medida de lo posible, su desplazamiento entre comunidades y, además, se promueven mecanismos de consulta entre Atención Primaria u otros especialistas y las unidades de referencia.	◯	◯	◯
Unidades especializadas en el abordaje de pacientes con patologías raras	Si se facilita la derivación de los pacientes con EERR a las unidades especializadas y se promueve la existencia de unidades especializadas en el abordaje de pacientes con patologías raras, como por ejemplo unidades de experiencia, centros de referencia reconocido autonómicamente o a nivel europeo, laboratorio de referencia para realizar estudios genéticos, CSUR, unidades específicas de atención a determinadas EERR...	◯	◯	◯
Centro de referencia para pacientes sin diagnóstico	Si la Comunidad Autónoma cuenta con sistemas de derivación para pacientes sin diagnóstico. Si la comunidad promueve que el centro de referencia se rija por el código ORPHA, que proporciona un lenguaje común en todos los sistemas de investigación para la monitorización y reporte efectivo de enfermedades raras, y participa en programas de investigación en el ámbito de las Enfermedades Raras.	◯	◯	◯

Áreas de atención integral: Plan terapéutico

Líneas asistenciales	Indicador	Puntuación		
		0	1	2
Plan terapéutico personalizado	Si la elección del tratamiento se basa en la evidencia científica y en la respuesta terapéutica, y la comunidad permite personalizar los tratamientos (exoesqueleto, terapia génica, productos sanitarios específicos, administración de los tratamientos farmacológicos en hospitales de día, tratamientos domiciliarios...)	◯	◯	◯
Medicina Participativa	Si se informa al paciente y/o familiares/tutores acerca de las diferentes opciones terapéuticas, de su efectividad y se elige la opción más adecuada, haciendo copartícipes en la toma de la decisión a pacientes y familiares.	◯	◯	◯
Ensayos clínicos	Si se facilita la participación de pacientes en ensayos clínicos (EECC) a través de: creación de registros de voluntarios para participar en EECC; facilitar información a los profesionales sanitarios; facilitar el conocimiento del procedimiento de derivación a centros de referencia para la participación; o impulsar el desarrollo de EECC en el ámbito de las EERR en la región.	◯	◯	◯
Prescripción y uso seguro y adecuado de los medicamentos	Si se promueven iniciativas relacionadas con la evaluación de resultados en salud de los medicamentos huérfanos, se impulsa la farmacogenómica para favorecer el desarrollo de nuevos tratamientos, y se favorece el acceso o la disponibilidad de guías clínicas de indicación de tratamientos.	◯	◯	◯
Formación y conocimiento de los profesionales sobre aspectos relacionados con los resultados en salud de los tratamientos	Si se promueve la difusión entre los profesionales sanitarios de recursos que ofrezcan información y conocimiento sobre resultados en salud en los tratamientos de las EERR.	◯	◯	◯
Equidad de acceso a medicamentos huérfanos entre los diferentes centros hospitalarios	Si se promueve la equidad de acceso a los medicamentos huérfanos y se facilita el conocimiento de los profesionales sobre los procedimientos de derivación de pacientes a unidades de referencia para el acceso a tratamientos.	◯	◯	◯

Áreas de atención integral: Modelo de atención al paciente

Líneas asistenciales	Indicador	Puntuación		
		0	1	2
Grupos multidisciplinares	Si promueve la existencia de grupos multidisciplinares dentro del mismo centro para el abordaje de la patología.	◯	◯	◯
Intervenciones complementarias	Si se apoya la existencia de otros servicios complementarios al tratamiento como la rehabilitación, soporte nutricional, atención psicológica, logopedia, terapia ocupacional, ejercicio físico...	◯	◯	◯
Plan de transición pediátrico que defina los circuitos específicos para el paso a adultos de pacientes pediátricos	Si se fomenta la existencia de un protocolo que contemple la realización de consultas de transición del ámbito pediátrico al adulto, donde participen de manera conjunta los pediatras responsables del seguimiento del menor y el internista u otro especialista que vaya a ser referente para el paciente en la edad adulta. Además, si se favorece la transferencia total a la atención adulta y se contempla el seguimiento adecuado del paciente y su empoderamiento para conocer y tomar decisiones.	◯	◯	◯
Cuidados paliativos pediátricos	Si hace mención a cuidados paliativos, se fomenta la disponibilidad de cuidados paliativos 24 horas para pacientes pediátricos, y además la Comunidad Autónoma dispone de otra planificación más específica de cuidados paliativos.	◯	◯	◯
Circuito asistencial del paciente con enfermedades poco frecuentes	Si se fomenta la atención integral dentro del área de salud, garantizando la comunicación y la atención coordinada y continuada.	◯	◯	◯
Figura del gestor de casos de EERR	Si la planificación reconoce la figura del gestor de casos de EERR para la coordinación de las interconsultas, las pruebas complementarias, la atención sociosanitaria, agilizar procedimientos y ser el profesional de referencia para los pacientes.	◯	◯	◯
Comunicación directa desde Atención Primaria con los profesionales de referencia durante las etapas de seguimiento	Si se promueve la comunicación directa y efectiva entre Atención Primaria (AP) y Atención Hospitalaria (AH), garantizando al paciente la atención coordinada y continuada, el acceso a circuitos interdisciplinares y la derivación a las consultas especializadas y CSUR.	◯	◯	◯
Comunicación del paciente con sus clínicos de referencia	Si se garantiza la comunicación directa y efectiva entre el paciente y sus clínicos de referencia.	◯	◯	◯
Humanización en la atención de las enfermedades raras	Si la Comunidad Autónoma cuenta con programas/proyectos que incluyen iniciativas que respaldan procesos que mejoren la humanización en la atención a las personas con enfermedades raras. Y si, además, la región promueve el asesoramiento y acompañamiento familiar desde el diagnóstico de la enfermedad.	◯	◯	◯

Áreas de atención integral: Atención sociosanitaria, educativa y laboral

Líneas asistenciales	Indicador	Puntuación		
		0	1	2
Coordinación entre los ámbitos sanitario y social para la conciliación del paciente	Se promueven medidas de conciliación de la patología en el día a día del paciente (ámbito educativo, familiar y laboral).	◯	◯	◯
Valoración estandarizada del grado de discapacidad y dependencia de los pacientes	Se facilita el reconocimiento estandarizado del grado de discapacidad y dependencia de los pacientes.	◯	◯	◯
Integración de las personas con EERR en los centros educativos	Se promueve: • La orientación y asesoramiento de la comunidad educativa sobre las características de las enfermedades raras y sus implicaciones en el ámbito educativo. • Acciones para que los colegios cuenten con un plan de acogida en el centro educativo. • Dotación a los centros educativos de técnicas y/o recursos tecnológicos para el desarrollo del aprendizaje.	◯	◯	◯
Apoyo en la búsqueda de empleo	Se contempla la existencia de servicios de orientación laboral dirigidos a la búsqueda de empleo.	◯	◯	◯
Asistencia sociosanitaria	Se promueve la coordinación entre niveles de asistencia sociosanitaria.	◯	◯	◯
Sensibilización de la ciudadanía en el ámbito de las EERR	La Comunidad Autónoma dispone de una planificación específica para sensibilizar a la ciudadanía en el ámbito de las EERR y para ofrecer información acerca de su realidad, retos y necesidades.	◯	◯	◯
Comunicación y trabajo con las Asociaciones de Pacientes	Se fomenta la coordinación de los profesionales de la administración con las entidades sociales, estableciendo canales formales de comunicación. Se apoya el movimiento asociativo y se promueve la participación de las asociaciones de pacientes para trasladar aspectos de mejora en el abordaje.	◯	◯	◯
Derechos de los pacientes con EERR	La Comunidad Autónoma dispone de normativa que contempla la protección de los derechos de personas con Enfermedades Raras.	◯	◯	◯
Canales de comunicación transversales	Si se promueve la existencia de un protocolo de coordinación que facilite la existencia de canales de comunicación transversales entre educación, sanidad y servicios sociales.	◯	◯	◯

Áreas de atención integral: Formación y registro de EERR

Líneas asistenciales	Indicador	Puntuación		
		0	1	2
Registro de EERR	La Comunidad Autónoma dispone de un registro homogéneo de información de pacientes con EERR y contempla un mínimo de 26 EERR. Asimismo, se tendrá en cuenta el año de actualización del registro, para impulsar que siempre esté actualizado. (Nota: Existe gran disparidad en cuanto a las patologías contempladas en los registros regionales de EERR. Por ejemplo, el de Murcia incluye 22, el de Castilla y León 43 y el de Andalucía más de 1000. Por ello, se ha considerado como criterio la mediana del número de patologías incluidas por los registros públicos de las comunidades).	◯	◯	◯
Situación epidemiológica de las enfermedades poco frecuentes	Se fomenta la elaboración de informes periódicos anuales que permitan conocer la situación epidemiológica de las enfermedades poco frecuentes en la región.	◯	◯	◯
Sistemas de información de EERR	Si la estrategia contempla que la Comunidad Autónoma disponga de páginas webs o sistemas de información en el ámbito de las EERR disponible para la población general, y además cuenta con espacios digitales específicos con recursos para el abordaje de estas patologías	◯	◯	◯
Sistemas de información sobre medicamentos	Si la estrategia contempla la existencia de herramientas de información para profesionales sobre medicamentos para el tratamiento de las EERR.	◯	◯	◯
Formación específica de los profesionales sanitarios	Se promueve la formación específica sobre en el abordaje integral de las EERR, dirigida a los profesionales sanitarios de los diferentes niveles asistenciales.	◯	◯	◯
Formación de pacientes y familiares	Se favorece la formación de los pacientes y familiares en el manejo diario de su enfermedad, según las características de la patología.	◯	◯	◯
Información en las carreras de ciencias de la salud y de posgrado	Se facilita la difusión del conocimiento en EERR en la formación superior de grado de las carreras de ciencias de la salud y de postgrado.	◯	◯	◯

Áreas de atención integral: Investigación

Líneas asistenciales	Indicador	Puntuación		
		0	1	2
Promover la investigación en enfermedades raras	La comunidad estimula y apoya la investigación en enfermedades raras a través del fomento de la participación de sus profesionales en la investigación.	◯	◯	◯
Apoyo económico a la investigación en enfermedades raras	La comunidad estimula y apoya la investigación en enfermedades raras a través de la dotación financiera.	◯	◯	◯
Promover la colaboración público- privada para favorecer la innovación	Se promueve la colaboración público-privada para favorecer la innovación (terapéutica, tecnológica, gestión sanitaria) y se potencian los estudios de investigación y la innovación en el ámbito de las enfermedades raras.	◯	◯	◯
Aumento del número de unidades especializadas en el abordaje y la investigación traslacional de patologías raras	Se promueven medidas para aumentar las unidades o servicios en los que exista un mayor conocimiento, experiencia clínica e investigación traslacional en el ámbito de las patologías poco frecuentes.	◯	◯	◯
Estructuras e instrumentos de investigación	Se fomenta la mejora de las estructuras y los instrumentos necesarios para el desarrollo de la investigación relativa a EERR.	◯	◯	◯

06 Resultados

A continuación, se detalla conjuntamente para cada una de las 6 áreas de atención integral identificadas por los expertos (diagnóstico precoz; plan terapéutico; atención al paciente; atención sociosanitaria, educativa y laboral; formación y registro de EERR e investigación) la valoración general de las Comunidades Autónomas. Los resultados están fundamentados en la evaluación efectuada para cada una de las autonomías basada en los indicadores establecidos y en la comprobación que se está efectuando con los responsables de las administraciones en las distintas comunidades.

ÁREA DE ATENCIÓN INTEGRAL: Diagnóstico

- El **avance en el diagnóstico precoz** de las enfermedades raras, el acceso al asesoramiento genético para los afectados y sus familias, y la existencia de protocolos de atención y derivación, son ya **una realidad en muchas Comunidades Autónomas, aunque con distribución heterogénea.** La ausencia de especialización sanitaria en genética en España es una limitación general, pero también se observa una clara diferencia entre las **comunidades que tienen una planificación específica establecida,** pues **ofrecen acciones diagnósticas más amplias.** Asimismo, es necesario resaltar que algunas comunidades han implementado unidades/secciones o servicios de genética, de atención específica para las enfermedades raras; protocolos de atención para las enfermedades raras y pacientes sin diagnóstico; algoritmos de diagnóstico; rutas de derivación del paciente; y disponibilidad de múltiples pruebas, como el cribado combinado y el Test Prenatal No Invasivo, y el cribado neonatal.

- Además, cabe mencionar que hay regiones que se distinguen por ofrecer **servicios diagnósticos más completos** para la detección temprana de enfermedades poco frecuentes, resaltando **su constante actualización en el cribado neonatal** e incorporando un mayor número de pruebas de detección en recién nacidos, con el fin de iniciar tratamientos de manera inmediata y disminuir tanto las consecuencias adversas como la mortalidad.

ÁREA DE ATENCIÓN INTEGRAL: Plan terapéutico

- Se observa una **significativa disparidad en el plan terapéutico ofertado por las distintas Comunidades Autónomas.** Es evidente que las **regiones** que han establecido una **planificación específica establecen medidas** tan relevantes como: favorecer la medicina participativa; asegurar la prescripción y uso seguro y adecuado de los medicamentos; o promover la formación y conocimiento de los profesionales sobre aspectos relacionados con los resultados en salud. Sin embargo, es importante señalar que las Comunidades Autónomas con planes prescritos se encuentran rezagadas en comparación con las comunidades con planes vigentes.

- Asimismo, hay Comunidades Autónomas que destacan por facilitar el **acceso equitativo, continuado y personalizado a los tratamientos disponibles.** El especialista responsable es el encargado de coordinar y garantizar la prescripción y dispensación del mismo, implementando los procedimientos pertinentes para asegurar que los pacientes tengan acceso al tratamiento, siempre y cuando disponga de eficacia terapéutica verificada y sea considerado apropiado por la comunidad científica. Asimismo, se favorece la **evaluación de resultados en salud** de los medicamentos huérfanos, se impulsa la **farmacogenómica,** se informa al paciente y familiares acerca de las diferentes opciones terapéuticas y se facilita la participación de pacientes en **ensayos clínicos,** ayudando en el entendimiento de estas enfermedades y fomentando la investigación.

ÁREA DE ATENCIÓN INTEGRAL: Modelo de atención al paciente

- El seguimiento asistencial de las personas que padecen enfermedades raras es de vital importancia para gestionar la incertidumbre y mejorar su calidad de vida. En este ámbito, la **mayoría de las comunidades promueven iniciativas** para **brindar una atención desde una perspectiva humanitaria,** que reduzca los desplazamientos y garantice la **continuidad en la atención,** teniendo en cuenta las necesidades de los pacientes. Sin embargo, es importante señalar que algunas regiones **no alcanzan la máxima** puntuación como consecuencia **de la no disponibilidad de cuidados paliativos las 24 horas del día,** tanto para pacientes pediátricos como para adultos.

- Es digno de resaltar que **hay Comunidades Autónomas que cuentan con un modelo específico de atención a los pacientes con enfermedades raras,** a través del cual se promueve la existencia de **grupos multidisciplinares** dentro del mismo centro para el abordaje de la patología, apoya las intervenciones complementarias, promueve la comunicación directa y efectiva entre los distintos profesionales implicados, **garantiza el acceso a circuitos interdisciplinares,** así como la **derivación a consultas especializadas** y a Centros, Servicios y Unidades de Referencia del Sistema Nacional de Salud.

ÁREA DE ATENCIÓN INTEGRAL: Atención sociosanitaria, educativa y laboral

- La **atención sociosanitaria, educativa y laboral** de las personas con enfermedades raras, es crucial para favorecer su integración en la sociedad, así como facilitar su vida cotidiana. En este ámbito, la mayoría de las **comunidades promueven iniciativas para brindar una atención personalizada en estos tres niveles,** favoreciendo no solo su bienestar individual, sino también la inclusión y la participación activa en la sociedad, contribuyendo a la construcción de una sociedad más justa e igualitaria.

- Cabe resaltar que algunas comunidades impulsan medidas de conciliación de la patología en el ámbito educativo, familiar y laboral. El entendimiento y la comprensión que posean todos los integrantes de la comunidad educativa acerca de las implicaciones de padecer una enfermedad rara, impacta en la integración, desarrollo social y rendimiento del niño, siendo esencial cubrir sus necesidades particulares, adoptar medidas y llevar a cabo acciones específicas para asegurar el correcto desarrollo educativo. Asimismo, destacar que algunas regiones promueven la existencia de **canales de comunicación transversales** entre educación, sanidad y servicios sociales, **facilitar el reconocimiento estandarizado del grado de discapacidad y dependencia** de los pacientes, y la protocolización de una correcta coordinación sociosanitaria, que abordará las necesidades que puedan surgir a lo largo del proceso de atención de estas personas y sus familias, evitando inequidades.

ÁREA DE ATENCIÓN INTEGRAL: Formación y registro de EERR

- Los **sistemas de información** en el contexto de las enfermedades raras, así como las iniciativas de **formación,** son ampliamente impulsadas por las **Comunidades Autónomas** que han **establecido una planificación específica para abordar las enfermedades raras.** Aproximadamente la **mitad promueven la difusión de información, garantizan** un mejor **conocimiento epidemiológico** de las patologías, y contemplan medidas de mejora tanto para los profesionales del sector sanitario como para profesionales del ámbito educativo, social y laboral.

- El **registro poblacional de enfermedades** raras posibilita la vigilancia epidemiológica de estas afecciones poco comunes y proporciona datos para optimizar la atención sanitaria dirigida a los pacientes afectados. Hay comunidades que cuenta con un **registro de enfermedades raras** que contabiliza más de 1000 patologías, con disponibilidad de **sitios web específicos** sobre enfermedades raras para la población en general, y con la **implementación de sistemas de información y formación específica,** tanto para pacientes como para profesionales sanitarios.

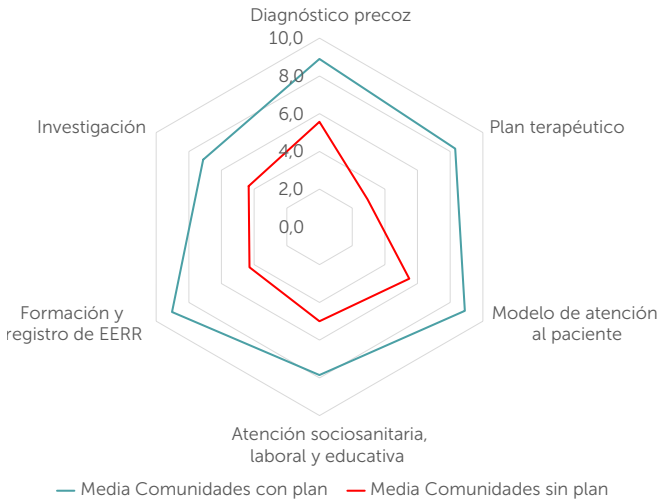
ÁREA DE ATENCIÓN INTEGRAL: Investigación

- La **investigación** focalizada en enfermedades raras representa, en términos generales, un **desafío considerable para las Comunidades Autónomas,** en cuanto al impulso de actividades destinadas a compartir conocimiento, a promover mejoras en las infraestructuras necesarias para la investigación y, especialmente, a proporcionar recursos financieros. Sin embargo, es importante resaltar que **la investigación** en enfermedades poco frecuentes **es una fuente de esperanza para los pacientes,** contribuye a mejorar la práctica clínica, permite dar respuesta a sus necesidades terapéuticas y posibilita mejorar su calidad de vida.

- Hay Comunidades Autónomas cuya estrategia de enfermedades raras, impulsa numerosas acciones que facilitan la actividad investigadora en la región, desarrollando proyectos a nivel autonómico y contando con un marco presupuestario específico para su implementación.

07 Conclusiones

A partir de los resultados extraídos del análisis de fuentes públicas de cada Comunidad Autónoma, se puede afirmar que, en su conjunto, las **autonomías que impulsan políticas a través de sus correspondientes planificaciones regionales especificas en EERR** ofrecen una **atención integral** (diagnóstico, plan terapéutico, atención al paciente) dentro del área de salud, **garantizando la comunicación y la atención coordinada y continuada.** Además, favorecen un **adecuado registro de las patologías** e impulsan la **formación e investigación** en este ámbito. Cabe resaltar que en el caso de las comunidades que no cuentan con una estrategia, plan o modelo, las puntuaciones obtenidas son ligeramente inferiores al no tener establecidos un trabajo planificado bajo un paraguas específico que recoja todas las acciones impulsadas, por lo que pueden estar desarrollando iniciativas que sin embargo no pueden ser das fácilmente. El grado de implicación de los gobiernos autonómicos en el abordaje de las Enfermedades Raras aparece reflejado en el gráfico, donde se ha representado globalmente la media de las puntuaciones de las políticas impulsadas por las comunidades con planes, estrategias o modelos regionales, así como la media global asociada a las comunidades que no disponen de una planificación específica para abordar estas patologías, empleando el sistema de calificación numérico de 0-10*.



Comparación del abordaje de las enfermedades raras ofrecido por las comunidades autónomas con una planificación especifica y sin planificación.

* Para poder representar los resultados obtenidos en el sistema de calificación 0-10 utilizado comúnmente en España, se han transformados las puntuaciones obtenidas entre 0-2, determinado que la puntuación "2" equivale a "10".

Las enfermedades poco frecuentes representan una elevada carga asistencial, familiar y emocional que necesita ser atendida. Por ello, es **imprescindible que los sistemas de salud tengan establecidos modelos que cubran cada una de las necesidades en las diferentes etapas asistenciales.**

Los resultados del análisis realizado en "Coordenadas" reflejan la importancia de **seguir trabajando en el desarrollo de una planificación y gestión sanitaria multidisciplinar e integral,** que permita dar cobertura a estas patologías, bien a través de la creación de planes específicos en su abordaje, la actualización de los planes prescritos o el impulso de nuevas líneas de actuación que permitan dar continuidad a los planes ya existentes. Por consiguiente, el enfoque de atención se debe orientar hacia la **máxima cooperación** y **apoyo mutuo entre Comunidades Autónomas junto con el Gobierno Nacional,** evitando las heterogeneidades asistenciales y ofreciendo una mejor atención integral a los pacientes y sus familias. En este contexto, como punto de partida, se aconseja emplear el "Modelo idóneo de atención para dar una respuesta integral a las enfermedades raras", establecido en el marco de dicho proyecto, como punto de partida en la elaboración de planificaciones destinadas a optimizar el abordaje de los pacientes con enfermedades raras. Asimismo, a continuación, se presentan una serie de recomendaciones, organizadas en las correspondientes áreas de atención integral, que podrían ser tenidas en cuenta de manera prioritaria para impulsar la hoja de ruta en enfermedades raras.

Diagnóstico precoz

El retraso en el diagnóstico y la consecuente privación de las opciones terapéuticas pueden tener consecuencias devastadoras (deterioro clínico y/o secuelas físicas) y, en ocasiones, derivar en problemas psicológicos. Para garantizar un adecuado diagnóstico se propone:

- Aprobar la especialización sanitaria en genética (médica y clínica de laboratorio) en España.
- Fomentar la creación y utilización de protocolos de derivación a unidades especializadas de diagnóstico prenatal.
- Disponer de protocolos y circuitos para el diagnóstico genético de confirmación y asesoramiento en casos de sospecha de enfermedad rara.
- Unificar los programas de cribado en todo el Sistema Nacional de Salud.
- Mejorar la formación en síntomas y signos de alarma en enfermedades raras
- Crear un directorio de unidades especializadas de referencia en el diagnóstico prenatal y postnatal para garantizar el acceso equitativo.

Plan terapéutico

Las enfermedades raras a menudo carecen de tratamientos efectivos debido a su rareza y complejidad. No obstante, gracias a la reciente investigación se han impulsado nuevas terapias diseñadas específicamente para tratar estas enfermedades poco frecuentes, cubriendo necesidades terapéuticas, reduciendo la mortalidad y morbilidad asociadas y ralentizando la progresión de la enfermedad. Por lo tanto, con el objetivo de garantizar un acceso equitativo a los tratamientos, se propone:

- Empoderar al paciente a través de la medicina participativa, informándolo sobre las diferentes opciones terapéuticas y haciéndolo copartícipe en la toma de decisiones.
- Asegurar la personalización e individualización de los tratamientos.
- Mejorar las herramientas de información online sobre medicamentos para el tratamiento de las enfermedades raras.
- Promover la realización de ensayos clínicos en enfermedades raras.
- Favorecer el uso adecuado de estrategias regulatorias de autorización que no retrasen el acceso a los medicamentos huérfanos.
- Favorecer seguimiento y evaluación sobre la efectividad de los medicamentos autorizados para enfermedades raras.

Modelo de atención al paciente

El seguimiento asistencial de las personas que padecen enfermedades raras es de vital importancia para gestionar la incertidumbre y mejorar su calidad de vida, por lo que es esencial proporcionar una atención integral dentro del área de salud, garantizando la comunicación y la atención coordinada y continuada. Para ello, se recomienda implantar las siguientes acciones:

- Consensuar un modelo de atención para enfermedades raras, basado en el trabajo colaborativo en red, la multidisciplinariedad, la coordinación asistencial y la información.
- Continuar impulsando la designación de Centros, Servicios y Unidades de Referencia (CSUR) en el Sistema Nacional de Salud.
- Mejorar la transición de pacientes con enfermedades raras desde la consulta pediátrica a la consulta de adultos.
- Evaluar periódicamente la satisfacción de los pacientes con enfermedades raras en relación con la asistencia sanitaria recibida.
- Elaborar un protocolo específico para la atención de pacientes con enfermedades raras sin diagnóstico.

Atención sociosanitaria, educativa y laboral

Las personas afectadas por enfermedades raras exhiben una amplia variedad de alteraciones y síntomas, cuya severidad y evolución determinan una carga significativa o deterioro en la calidad de vida. Como resultado, pueden enfrentarse a problemas de aislamiento social, lo que obstaculiza su acceso a los recursos y servicios necesarios, aumentando el riesgo de exclusión social. Para abordar esta problemática, se sugiere:

- Asegurar una respuesta educativa adecuada, promoviendo la integración escolar de los menores en los centros.

- Colaborar con los servicios sanitarios en la elaboración de informes y directrices laborales destinadas a la adaptación de los puestos de trabajo.

- Fomentar y promover recursos que mejoren la calidad de vida de las personas afectadas y faciliten su permanencia en su entorno habitual.

- Apoyar el movimiento asociativo y la comunicación activa con las asociaciones de pacientes para trasladar aspectos de mejora en el abordaje.

Formación y registro de EERR

Las estrategias de salud relacionadas con enfermedades raras requieren datos epidemiológicos para mejorar la comprensión de las necesidades médicas y sociales, así como para facilitar una gestión eficiente de los recursos disponibles. Asimismo, la formación específica en enfermedades raras es fundamental para lograr una detección precoz, una atención adecuada y un seguimiento apropiado de las personas afectadas, contribuyendo a mejorar la calidad de vida y la de sus familias. Para promover estas acciones, se sugiere:

- Promover la inclusión de todas las enfermedades raras en sistemas de registros que permitan recopilar datos epidemiológicos, clínicos y de seguimiento, facilitando así una mejor comprensión de estas enfermedades y una planificación más efectiva de la atención sanitaria.

- Impulsar programas de sensibilización y concienciación dirigidos a profesionales de la salud, pacientes, familias y la comunidad en general.

- Brindar formación especializada en enfermedades raras para profesionales de la salud, con el objetivo de mejorar su capacidad de identificación, diagnóstico y manejo de estas condiciones médicas.

- Elaborar y difundir guías clínicas actualizadas sobre enfermedades raras, basadas en la evidencia científica disponible y en la experiencia clínica.

Investigación

La investigación en enfermedades raras representa una fuente de esperanza para los pacientes, contribuye a mejorar la práctica clínica, permite dar respuesta a sus necesidades terapéuticas y contribuye a mejorar su calidad de vida. Para garantizar un apoyo adecuado a la investigación en enfermedades raras, se propone:

- Fomentar la participación de los profesionales sanitarios en la investigación y, paralelamente, dotar a los grupos de investigación de recursos económicos para que puedan desarrollar estudios innovadores en el ámbito de las enfermedades raras.

- Promover la colaboración público-privada para favorecer la innovación terapéutica, tecnológica y gestión sanitaria.

- Fomentar la mejora de las estructuras y los instrumentos necesarios para el desarrollo de la investigación relativa a enfermedades raras.

C/ Ramírez de Arellano, 29,
6ª planta
28043 Madrid
+34 91 391 35 80
mail.es@sobi.com

Más información
sobre Coordenadas:

sobi
rare strength