

# Informe de Seguimiento de la Estrategia en Enfermedades Raras del Sistema Nacional de Salud

## Resumen ejecutivo



# Informe de Seguimiento de la Estrategia en Enfermedades Raras del Sistema Nacional de Salud

## Resumen ejecutivo

Informe aprobado por el Consejo Interterritorial del Sistema Nacional de Salud el  
20 de diciembre de 2012

Edita y distribuye:

© MINISTERIO DE SANIDAD, SERVICIOS SOCIALES E IGUALDAD  
CENTRO DE PUBLICACIONES  
PASEO DEL PRADO, 18-20. 28014 Madrid

NIPO: 680-13-020-8

Imprime: ESTILO ESTUGRAF IMPRESORES, S.L.

Pol. Ind. Los Huertecillos, nave 13 - 28350 CIEMPOZUELOS (Madrid)  
<http://publicacionesoficiales.boe.es/>

# Informe de Seguimiento de la Estrategia en Enfermedades Raras del Sistema Nacional de Salud

## Resumen ejecutivo



GOBIERNO  
DE ESPAÑA

MINISTERIO  
DE SANIDAD, SERVICIOS SOCIALES  
E IGUALDAD



# Comité de seguimiento y evaluación

## **Comité Técnico:**

### **Coordinador Científico:**

Francesc Palau Martínez

### **Federación Española de Enfermedades Raras (FEDER)**

Rosa Sánchez de Vega

### **Coalición Ciudadanos con Enfermedades Crónicas**

Antonio Liger Valverde

### **Asociación Española de Pediatría (AEP)**

Pablo Sanjurjo Crespo

### **Asociación Española de Cribado Neonatal (AECNE)**

Ernesto Cortés Castell

### **Asociación Española para el Estudio de los Errores Congénitos del Metabolismo (AECOM)**

Asunción Fernández Sánchez

### **Asociación Española de Genética Humana (AEGH)**

Salud Borrego López, Feliciano J. Ramos Fuentes

### **Asociación Española de Pediatría de Atención Primaria (AEPap)**

Juan José Morell Bernabé

### **Federación Española de Enfermedades Neuromusculares (ASEM)**

Carmen Crespo Puras

### **Federación de Asociaciones de Enfermería Comunitaria y Atención Primaria (FAECAP)**

Ana González Pisano.

### **Federación Española de Enfermedades Metabólicas Hereditarias (PKU y OTM)**

Manuel Varela Vivero

### **Sociedad Española de Inmunología (SEI)**

Nuria Matamoros Florí

### **Sociedad Española de Médicos de Atención Primaria (SEMergen)**

Guillermo Pombo Alles

### **Sociedad Española de Medicina Familiar y Comunitaria (SEMFYC)**

Miguel García Ribes, José Vicente Sorlí Guerola

### **Sociedad Española de Medicina General (SEMG)**

Jesús Zumeta Fustero

**Sociedad Española de Medicina Interna (SEMI)**

Francisco Javier Barbado Hernández

**Sociedad Española de Neurología (SEN)**

Carmen Calles Hernández

**Sociedad Española de Bioquímica Clínica y Patología Molecular (SEQC)**

José Luis Marín Soria

**Unión Española de Sociedades Científicas de Enfermería (UESCE)**

Patricia Arribas Cobo

**Comité Institucional:**

**Andalucía:** Antonio González Meneses

**Aragón:** Francisco Javier López Pisón

**Asturias (Principado):** Mario Margolles Martins

**Baleares (Islas):** Eusebio Castaño

**Canarias:** Francisco José Hernández Díaz

**Cantabria:** Luis Miguel Ruiz Ceballos

**Castilla-La Mancha:** Javier Hernández Pascual

**Castilla y León:** Ana M<sup>a</sup> Álvarez Requejo

**Cataluña:** Álex Guarga Rojas

**Comunidad Valenciana:** Antonio Pérez Aytes

**Extremadura:** Eva María Molinero San Antonio

**Galicia:** Javier Ventosa Rial

**Madrid:** Juan Carlos Ansedo Cascudo

**Murcia (Región de):** M<sup>a</sup> Teresa Martínez Ros

**Navarra (Comunidad Foral):** M<sup>a</sup> José Lasanta Sáez

**País Vasco:** Itziar Astigarraga Aguirre

**Rioja (La):** José Antonio Oteo Revuelta

**Ingesa (Ceuta-Melilla):** M<sup>a</sup> Teresa García Ortiz

**MINISTERIO DE SANIDAD, SERVICIOS SOCIALES E IGUALDAD**

**Dirección General de Salud Pública, Calidad e Innovación**

Mercedes Vinuesa Sebastián

**Subdirección General de Calidad y Cohesión**

Sonia García de San José

Isabel Peña-Rey Lorenzo

José Melquíades Ruiz Olano

Pilar Soler Crespo

Amparo Mayor Frutos

**Observatorio de Salud de las Mujeres**

Rosa M<sup>a</sup> López Rodríguez



**Subdirección General de Promoción de la Salud y Epidemiología**

Vicenta Lizarbe Alonso

Vicenta Labrador Cañadas

**Subdirección General de Información Sanitaria e Innovación**

M<sup>a</sup> Santos Ichaso Hernández-Rubí

Pedro Arias Bohigas

**Dirección General de Cartera Básica de Servicios del SNS y Farmacia**

Carmen Pérez Mateos

Mercedes Martínez Vallejo

Juan Luis Moreno González

**Dirección General de Apoyo a las Políticas de Discapacidad**

Mercedes Jaraba Sánchez

**Centro de Referencia Estatal de Enfermedades Raras y sus Familias.**

**Instituto de Mayores y Servicios Sociales (IMSERSO).**

Begoña Ruiz García

**MINISTERIO DE ECONOMÍA Y COMPETITIVIDAD**

**Instituto de Investigación de Enfermedades Raras. Instituto de Salud de de Salud Carlos III**

Manuel Posada de la Paz

**Centro de Investigación Biomédica en Red de Enfermedades Raras,**

**Instituto de Salud Carlos III**

Virginia Corrochano James

**Otras personas que han colaborado en la elaboración de este documento:**

Flor Morillo Garay, Enma Corraliza Infanzón, M<sup>a</sup> Blanca Cimadevila

Álvarez, Maria Gil Sevillano, Micaela Comendeiro.



# Índice

<b>1.</b>	<b>Introducción</b>	11
<b>2.</b>	<b>Metodología</b>	13
<b>3.</b>	<b>Resultados de la evaluación</b>	17
	<b>3.1. Línea estratégica 1. Información sobre Enfermedades Raras</b>	18
	<b>3.2. Línea estratégica 2. Prevención y detección precoz</b>	21
	<b>3.3. Línea estratégica 3. Atención sanitaria</b>	25
	<b>3.4. Línea estratégica 4. Terapias</b>	26
	<b>3.5. Línea estratégica 5. Atención sociosanitaria</b>	32
	<b>3.6. Línea estratégica 6. Investigación</b>	36
	<b>3.7. Línea estratégica 7. Formación</b>	38
	<b>3.8. Actuaciones y avances para implantar la Estrategia en Enfermedades Raras del SNS desde el MSSSI, Informes de las Agencias de Evaluación de Tecnologías Sanitarias y Guías de Práctica Clínica. 2009-2011</b>	39
	Actuaciones financiadas 2009-2011	39
	Informes de las Agencias de Evaluación de Tecnologías Sanitarias	40
	Guías de Práctica Clínica	40
<b>4.</b>	<b>Conclusiones y recomendaciones</b>	41
	<b>4.1. Conclusiones y recomendaciones por líneas estratégicas</b>	42
	<b>4.2. Conclusiones y recomendaciones generales</b>	60



# 1. Introducción

La Estrategia en Enfermedades Raras del Sistema Nacional de Salud (SNS) fue aprobada por el Consejo Interterritorial del Sistema Nacional de Salud (CISNS) en Junio de 2009. Fue el resultado del trabajo de coordinación y consenso entre instituciones, profesionales y pacientes. El CISNS estableció que la estrategia debía ser evaluada por primera vez a los dos años de su aprobación.

El 20 de octubre de 2009 se constituyó el Comité de Seguimiento y Evaluación (CSE) de la estrategia, formado por el Comité Institucional (CI) y por el Comité Técnico (CT) de la misma. El objetivo encomendado al CSE fue establecer el sistema de seguimiento y evaluación de la Estrategia. Una vez acordado el plan de trabajo se creó la Secretaría Técnica dependiente de la Subdirección General de Calidad y Cohesión del Ministerio de Sanidad, Servicios Sociales e Igualdad (MSSSI), que da soporte al CSE en el proceso de evaluación de la estrategia.

La fecha de corte para la recogida de información de esta primera evaluación ha sido el 30 de junio de 2011, fecha en que se cumplen dos años de la aprobación de la estrategia por el CISNS.

Una vez finalizados los trabajos de recogida de información y análisis de los datos la Secretaría Técnica y el CSE han elaborado este informe de evaluación para su valoración por el Consejo Interterritorial del Sistema Nacional de Salud.

Es preciso resaltar que estos dos años de trabajo conjunto entre sociedades científicas, asociaciones de pacientes, Comunidades Autónomas y MSSSI orientados a hacer efectiva la implantación de la Estrategia en Enfermedades Raras del SNS, han conseguido aunar los esfuerzos dirigidos a la mejora continua de la atención en este tipo de enfermedades, y con ello mejorar la calidad de los servicios prestados a las personas con en ER y sus familias en todo el territorio nacional.



## 2. Metodología

### Proceso de evaluación de la Estrategia

El objetivo de esta primera evaluación de la Estrategia en Enfermedades Raras del SNS es valorar el grado de cumplimiento de los objetivos establecidos con la finalidad de identificar sus posibles espacios de mejora. La estrategia consta de 7 líneas estratégicas con 13 objetivos generales y 31 objetivos específicos.

En el proceso de evaluación se distinguen las siguientes etapas:

- Constitución del Comité de Seguimiento y Evaluación
- Elaboración de los indicadores
- Recogida y análisis de la información
- Elaboración del informe de evaluación y presentación al Consejo Interterritorial del SNS

### Constitución del Comité de Seguimiento y Evaluación

El 20 de octubre de 2009 se constituye el Comité de Seguimiento y Evaluación de la Estrategia, con el objetivo de establecer el sistema de seguimiento y evaluación de la misma.

Dicho comité está formado por los miembros del Comité Institucional y del Comité Técnico que fueron los que participaron en la elaboración de la Estrategia.

La S.G. de Calidad y Cohesión del SNS es la encargada de dar el apoyo técnico, logístico y administrativo necesario para que se cumplan y desarrollen correctamente las funciones del CSE, coordinando, además, la recogida de información necesaria para la evaluación de la implementación de estrategia y la coordinación de la elaboración del documento de dicha evaluación.

### Elaboración de los indicadores

El proceso de elaboración de los indicadores necesarios para la evaluación de la estrategia fue realizado con el apoyo técnico de la Cátedra de Investigación Cualitativa de la Universitat Autònoma de Barcelona.

Se elaboraron dos tipos de indicadores: de eficacia e intermedios.

## Preguntas e indicadores de eficacia

En primer lugar, se diseñó un paquete de matrices (una por cada línea estratégica) relacionadas con el criterio de eficacia. En ellas quedaron recogidos las preguntas de evaluación y los indicadores necesarios para saber si los objetivos han sido alcanzados.

## Preguntas e indicadores intermedios

Además se consideró pertinente diseñar un paquete de matrices con dimensiones intermedias que facilitaran la comprensión en el alcance de los objetivos. En ellas quedaría recogidos las preguntas e indicadores que nos informarían sobre las circunstancias que pudiesen facilitar y/o dificultar la consecución de los objetivos.

Dichos indicadores se construyeron en base a las respuestas emitidas por parte de las personas integrantes del Comité Institucional respecto a un cuestionario en línea que les fue administrado.

En total se emplearon 16 indicadores para la línea estratégica de «Información sobre Enfermedades Raras», 32 para la línea de «Prevención y detección precoz», 11 indicadores para la línea de «Asistencia sanitaria», 21 en la de «Terapias», 26 en la de «Atención sociosanitaria», 4 en «Investigación» y 5 en «Formación».

## Recogida y análisis de la información

La S.G. de Calidad y Cohesión suscribió un contrato con la empresa ANTA-RES Consulting, adjudicataria del concurso público para el desarrollo del sistema de evaluación de la Estrategia en Enfermedades Raras del Sistema Nacional de Salud.

La información sobre los indicadores descritos en el apartado anterior se recogió a través de dos cuestionarios en línea diferentes, uno dirigido a los representantes del Comité Institucional de la estrategia (CC.AA.) y otro dirigido al Comité Técnico (Sociedades Científicas y Asociaciones de Pacientes).

En dicho cuestionario, se solicitaba información correspondiente al periodo del 03 de Junio de 2009 al 30 de Junio de 2011.



Los cuestionarios se habilitaron a través de un acceso web online a partir del 12 de Septiembre de 2011 y se dispuso de un mes para su cumplimentación.

El grado de consecución de los objetivos de la estrategia en el SNS se midió en base al porcentaje de CC.AA. que los alcanzaron según la siguiente escala:

<b>Grado de alcance del objetivo</b>	<b>Porcentaje de CC.AA. que han conseguido el objetivo</b>
Conseguido	91-100%
Prácticamente conseguido	76-90%
Parcialmente conseguido	51-75%
Iniciado	26-50%
No iniciado	0-25%

El porcentaje de cada indicador se obtiene dividiendo el número de CC.AA. que lo cumplen dividido por el total de CC.AA. que han respondido a ese indicador. El porcentaje de CC.AA. que han conseguido el objetivo se obtiene de hacer la media de los porcentajes de los indicadores de cada objetivo. Para obtener la media de los indicadores sólo se utilizaron aquellos para los que se obtuvo información de más de 9 CC.AA.

## Elaboración del informe de evaluación y presentación al Consejo Interterritorial del SNS

El informe con los resultados de la evaluación ha sido realizado por el Comité de Seguimiento y Evaluación de la Estrategia en Enfermedades Raras del SNS y fue aprobado por CISNS el 20 de diciembre de 2012.



### 3. Resultados de la evaluación

Han respondido al cuestionario de evaluación de la estrategia las 17 CC.AA. e Ingesa.

Así mismo han participado todas las Sociedades Científicas y Asociaciones de Pacientes que forman parte del Comité Técnico de la estrategia.

En relación al desarrollo de planes autonómicos de salud relacionados con las enfermedades raras siete CC.AA. contemplan en sus planes generales de salud la atención a pacientes con ER y cuatro disponen de un plan específico de enfermedades raras.

En 2009, una vez aprobada la Estrategia en ER para el SNS, se constituyeron en el seno de los Comités de la misma, 5 grupos de trabajo, integrando cada uno de ellos, representantes de las CC.AA, sociedades científicas y asociaciones de pacientes, con el fin de empezar a desarrollar la planificación de acciones conjuntas que permitieran ir avanzando en las líneas estratégicas y objetivos aprobados en la Estrategia. Estos grupos son los siguientes:

- Grupo 1. «Clasificación y codificación»
- Grupo 2. «Necesidades diagnósticas y terapéuticas»
- Grupo 3. «Necesidades de Productos sanitarios y otros»
- Grupo 4. «Buenas Prácticas»
- Grupo 5. «Información sobre recursos»

En noviembre de 2010 tuvo lugar en Burgos, en el Centro de Referencia Estatal de Atención a Personas con Enfermedades Raras y sus Familias de Burgos (CREER), la Conferencia de EUROPLAN en España organizada por la Federación Española de Enfermedades Raras (FEDER) y el CREER. El proyecto EUROPLAN ha tenido como propósito principal impulsar la creación armonizada de planes y estrategias de enfermedades raras en la Unión Europea antes del año 2013 para abordar de forma conjunta la lucha contra las enfermedades raras. Esta conferencia se realizó con el objetivo de conocer y analizar la situación de las políticas españolas –a nivel nacional y autonómico–, a la luz de las directrices europeas señaladas en el Documento de Recomendación del Consejo de 8 de junio de 2009 relativa a una acción en el ámbito de las enfermedades raras.

Simultáneamente en el tiempo, y en el mismo espacio físico se procedió a tener la primera reunión del Comité de Seguimiento y Evaluación de la Estrategia en ER para el SNS, y se presentaron los planes de trabajo hasta la primera evaluación de la Estrategia en 2011, por parte de los 5 grupos de

trabajo anteriormente mencionados. La evaluación de la actividad de estos grupos se irá describiendo en las líneas estratégicas correspondientes.

### 3.1. Línea estratégica 1. Información sobre Enfermedades Raras

**Objetivo específico 1.1. Mejorar la información disponible sobre ER y los recursos disponibles para su atención, que permita dar respuesta a las necesidades planteadas por pacientes, profesionales sanitarios, investigadores y responsables de las administraciones sanitarias y de servicios sociales.**

Aunque se han realizado acciones de coordinación para mejorar la calidad de la información sobre ER y sobre los recursos existentes para su atención destaca el bajo porcentaje de CC.AA. que disponen de información actualizada sobre recursos en ER accesible tanto para profesionales como para personas afectadas. No ocurre así con las sociedades científicas y asociaciones de pacientes.

Entre las recomendaciones relativas a este objetivo explicitadas en la estrategia se encuentra el coordinar, desde el Ministerio de Sanidad, Servicios Sociales e Igualdad, la información y recursos existentes en materia de ER y promover que los recursos, tanto asistenciales como sociales, de los que disponen las Comunidades Autónomas para estas enfermedades, estén disponibles a través de una herramienta común.

En este sentido el grupo de trabajo 5 «Información sobre recursos» de la Estrategia en Enfermedades Raras del SNS ha estado y debe de seguir trabajando con el fin de identificar y analizar las iniciativas de información existentes sobre recursos, de ámbito nacional e internacional y elaborar una propuesta de catálogo de iniciativas de información seleccionadas y otra de recomendaciones para la información sobre recursos.

Por otra parte, desde abril de 2010, el Centro de Investigación Biomédica en Red de Enfermedades Raras (CIBERER) es el nuevo socio en España de Orphanet en el portal europeo de referencia en materia de información en enfermedades raras y medicamentos huérfanos. En España, Orphanet inició su actividad en 2002. Así mismo, el MSSSI participa en la acción conjunta de los Estados Miembro (Orphanet Europe Joint Action), proyecto de la Unión Europea cuyo principal objetivo es el mantenimiento y desarrollo de la plataforma Orphanet.

Por otro lado, la Recomendación del Consejo de 8 de junio de 2009 relativa a una acción en el ámbito de las enfermedades raras (2009/C 151/02) recomienda a los estados miembros contribuir activamente al desarrollo de un inventario dinámico de enfermedades raras de la UE, de fácil acceso, basado en la red Orphanet y otras redes existentes. Por otro lado la Directiva 2011/24/UE del Parlamento Europeo y del Consejo de 9 de marzo de 2011 relativa a la aplicación de los derechos de los pacientes en la asistencia sanitaria transfronteriza en su artículo 13 dice que la Comisión apoyará a los Estados miembros procurando concienciar a los profesionales sanitarios de las herramientas a su disposición a escala de la Unión para ayudarles a diagnosticar correctamente las enfermedades raras, en particular, la base de datos Orphanet.

Por todo ello se recomienda apoyar el desarrollo de Orphanet en España como recurso que posibilite que la información sea más accesible tanto para profesionales como para personas afectadas.

### **Conclusión Objetivo 1.1: Parcialmente Conseguido.**

**Recomendación: Mantener objetivo.**

### **Objetivo específico 1.2. Analizar los registros de ER existentes, tanto a nivel autonómico como central, y promover desde el Ministerio de Sanidad y Política Social, la coordinación y compatibilidad entre los mismos, así como promover la investigación sobre éstos.**

Con el objeto de desarrollar un registro nacional de enfermedades raras en julio de 2011 se constituye el grupo de trabajo de Análisis de Registros de ER en el marco de la Estrategia en ER del SNS. En este grupo participan los representantes institucionales de las CC.AA. y representantes de sociedades científicas y asociaciones de pacientes. Posteriormente se aprobó el proyecto «Red Española de Registros de Investigación en ER» dirigido por el ISCIII cuyo objetivo principal es el desarrollo de un registro nacional de ER y en el que participan todas las CC.AA., asociaciones de pacientes, sociedades científicas y el MSSSI.

Los objetivos del grupo de trabajo de «Análisis de Registros» están incluidos en los del proyecto «Red Española de Registros de Investigación en ER» del ISCIII y en este proyecto están representadas las CCAA, sociedades científicas y asociaciones de pacientes. Por todo esto y para no duplicar esfuerzos y recursos consideramos que no es necesaria la continuidad del grupo de trabajo de «Análisis de Registros».

Además el MSSSI y el ISCIII participan en el proyecto europeo Epirare (European Platform for Rare Diseases Registries) que comenzó en abril

de 2011 y cuyo objetivo es crear consenso y sinergias para el registro europeo de pacientes de enfermedades raras.

El alcance de este objetivo se basa en el desarrollo del proyecto «Red Española de Registros de Investigación en ER» dirigido por el IIER cuyo objetivo principal es el desarrollo de un registro nacional de ER.

### **Conclusión Objetivo 1.2: Parcialmente conseguido**

#### **Recomendación: Mantener objetivo**

### **Objetivo específico 1.3. Apoyar y participar en los grupos de trabajo en codificación y clasificación que trabajen en este ámbito a nivel internacional (Rare Disease Task Force Working Group RDTF-WP) de la Dirección General de Sanidad y Protección de los Consumidores.**

El grupo de trabajo 1 «Clasificación y codificación» de la Estrategia en Enfermedades Raras del SNS ha analizado los Sistemas de clasificación y codificación empleados para las ER tanto a nivel nacional como internacional, ha realizado un análisis de factibilidad de su posible aplicación en los Sistemas de información del Sistema Nacional de Salud y ha elaborado una propuesta de recomendaciones.

El grupo de trabajo 2 «Necesidades diagnósticas y terapéuticas» de la Estrategia en Enfermedades Raras del SNS ha elaborado una clasificación de las ER en 15 grupos y una propuesta de criterios para la priorización de los grupos de ER a abordar. Los criterios y grupos de ER establecidos en este grupo de trabajo, constituye un elemento de consulta básico acerca del orden de prioridades de estudio y acceso para la acreditación de nuevos centros dedicados a la atención de ER, dentro del marco legislativo y funcional del proceso de Acreditación y designación de CSUR en el SNS (RD 1302/2006, de 10 de noviembre, por el que se establecen las bases del procedimiento para la designación y acreditación de los centros, servicios y unidades de referencia del Sistema Nacional de Salud).

Actualmente se está trabajando en la codificación de ER en el nivel nacional a través del proyecto «Red Española de Registros de Investigación en ER» dirigido por el ISCIII cuyo objetivo principal es el desarrollo de un registro nacional de ER. En este proyecto participan todas las CC.AA. En el nivel internacional la codificación de ER se está trabajando a través de un paquete de trabajo de la acción concertada EUCERD Joint Action. En esta acción participa el MSSSI. El trabajo de estos dos proyectos y el flujo de información que se establezca entre CC.AA., ISCIII, MSSSI y las instituciones internacionales implicadas favorecerá el cumplimiento de este objetivo.

Se recomienda reformular el objetivo específico 1.3. (Apoyar y participar en los grupos de trabajo en codificación y clasificación que trabajen en este ámbito a nivel internacional (Rare Disease Task Force Working Group RDTF-WP) de la Dirección General de Sanidad y Protección de los Consumidores) ya que el grupo de trabajo internacional ha cambiado y también hay grupos nacionales que están trabajando en codificación.

El tercer y último indicador, que mide la participación de grupos de las CC.AA. en grupos de trabajo internacional debería ser replanteado o eliminado, ya que no se trata tanto de que todas las CC.AA. tengan representación a nivel internacional, si no que ésta se produzca a nivel nacional. Nivel a partir del cual los interlocutores adecuados transmitirán los acuerdos alcanzados al ámbito internacional.

### **Conclusión Objetivo 1.3: No valorable**

**Recomendación: Reformular el objetivo y los indicadores**

## **3.2. Línea estratégica 2. Prevención y detección precoz**

### **3.2.1. Prevención**

**Objetivo específico 2.1. Adoptar medidas que reduzcan la incidencia de aquellas ER susceptibles de beneficiarse de programas de prevención primaria.**

Se están llevando a cabo acciones de sensibilización a profesionales y población diana para realizar consultas preconcepcionales. Los profesionales están suficientemente formados para prevenir las enfermedades endocrino-metabólicas en recién nacidos. Además la mayoría de las CC.AA. recogen en otras estrategias en salud la recomendación de atender a las mujeres antes de la concepción y en los primeros meses del embarazo para el manejo de enfermedades como diabetes o epilepsia y otros riesgos aunque un bajo porcentaje de CC.AA. tiene establecidos protocolos clínicos de actuación para profesionales de obstetricia y matronería para esta atención.

Por otro lado se recomienda seguir fomentando la difusión de información relativa al potencial teratógeno de determinadas sustancias ya que

sólo el 60% de CCAA utilizan guías relativas a la prevención pre y postnatal sobre potenciales teratógenos.

Respecto a los indicadores sería necesario formular uno que hiciera alusión explícita relativa a programas que incorporan las recomendaciones que en materia de prevención primaria establece la Estrategia de Salud Sexual y Reproductiva del SNS y Atención al parto Normal, que abarcan en su conjunto las fases de embarazo, parto y puerperio, sustentadas en la revisión exhaustiva y actualizada de la mejor evidencia científica en dicha materia.

Se considera que el indicador «Formación de los profesionales de AP en competencias para sensibilizar a las mujeres sobre la importancia de concertar visitas preconceptionales» debe ser reformulado y referir la sensibilización a mujeres y hombres, no sólo a mujeres, ya que ambos pueden ser portadores de mutaciones o anomalías genéticas y es la pareja de progenitores la que toma la responsabilidad tanto en la concepción como en la crianza, debiendo garantizarse desde el SNS el acceso a una información de calidad acerca del origen de la anomalía existente y el alcance de la misma para una toma de decisiones adecuadamente informada.

**Conclusión Objetivo 2.1: Parcialmente conseguido.**

**Recomendación: Mantener objetivo y reformular los indicadores**

### 3.2.2. Detección Precoz

**Objetivo específico 2.2. Mejorar el diagnóstico precoz, incluido el prenatal, potenciando el papel de la AP en el diagnóstico de sospecha de ER, facilitando el acceso y agilizando los procesos de derivación a los servicios clínicos con experiencia en la atención a este tipo de enfermedades.**

En 2010 la Sociedad Española de Medicina Familiar y Comunitaria (SEMFC) creó el protocolo en línea «Protocolo Dice de Atención Primaria de Enfermedades Raras (DICE-APER)» para la atención primaria de pacientes con enfermedades raras en colaboración con el ISCIII, CREER y FEDER. Los objetivos de este protocolo son facilitar el diagnóstico, proveer información a los pacientes, mejorar la coordinación entre Atención Primaria (AP) y Atención Especializada (AE) y obtener datos epidemiológicos de estas enfermedades.



Aunque las CC.AA. realizan acciones de sensibilización y formación a profesionales de Atención Primaria en el diagnóstico de sospecha de ER no tienen suficientemente claros los criterios sobre los que se debería formar a estos profesionales.

Un bajo porcentaje de CC.AA. refiere tener: criterios de derivación establecidos para pacientes con diagnóstico de sospecha de ER, directorio de servicios o expertos en ER y servicios clínicos de expertos acreditados.

Por todo ello se recomienda:

- Mejorar la formación a profesionales de Atención Primaria en el diagnóstico de sospecha de ER.
- Establecer criterios de derivación de un paciente ante el diagnóstico de sospecha de ER.
- Mejorar la disponibilidad de un directorio de servicios clínicos y expertos.
- Reformular el indicador referido a la acreditación de servicios clínicos. Debemos aclarar si se refiere a la acreditación en el ámbito nacional o en el ámbito comunitario o a favorecer la acreditación nacional desde la CA.

### **Conclusión Objetivo 2.2: Iniciado**

**Recomendación: Mantener objetivo y reformular indicadores**

### **Objetivo específico 2.3. Mejorar la atención en caso de patologías diagnosticadas en período prenatal.**

La mayoría de las CC.AA. dispone de un inventario de servicios y pruebas de diagnóstico prenatal y conocen los expertos de los que disponen. Además cuentan con circuitos de derivación de gestantes con riesgo de ER fetal establecido que son conocidos por los profesionales.

También se está facilitando en la mayoría de las CC.AA. la creación de comités de patología neonatal.

En cambio, destaca el bajo porcentaje de CC.AA. en las que existe la obligatoriedad por parte de los centros privados a ceder muestras fetales para confirmar diagnósticos en los casos de muertes fetales y en la IVE por el supuesto de malformación o grave daño. Por ello se recomienda mejorar la posibilidad de confirmación diagnóstica en los casos de muertes fetales y en la IVE por el supuesto de malformación o grave daño.

Hay que considerar la idoneidad de los siguientes indicadores: claridad en las competencias de los servicios que atienden ER en la CA y valoración de la utilidad de diseñar/implementar un Plan específico de Genética para

homogeneizar la oferta de Unidades de Diagnóstico Prenatal y/o para disponer de protocolos de toma de muestras biológicas.

**Conclusión Objetivo 2.3: Parcialmente conseguido.**

**Recomendación: Mantener objetivo y reformular indicadores**

**Objetivo específico 2.4. Mejorar los programas de cribado neonatal de ER, teniendo en consideración la evidencia científica disponible, criterios de equidad, coste efectividad de las pruebas y aspectos éticos, según el «Informe sobre la Situación de los programas de Cribado Neonatal en España» de la Comisión de Salud Pública del CISNS.**

Se recomienda reformular el objetivo. El documento marco sobre cribado poblacional es el único documento de consenso sobre cribado poblacional aprobado por la Comisión de Salud Pública y junto con la Ley General de Salud Pública constituyen el marco para el desarrollo de los programas de cribado por cuyo motivo se propone reformular el objetivo actual y los indicadores correspondientes.

**Conclusión Objetivo 2.4: Prácticamente conseguido**

**Recomendación: Reformular objetivo e indicadores**

**Objetivo específico 2.5. Mejorar el acceso a pruebas diagnósticas clínicas y de laboratorio, así como el apoyo a la implementación y validación de nuevas técnicas y pruebas.**

La mayoría de las CC.AA. dispone de un directorio de laboratorios para realizar las pruebas de detección precoz de ER y tienen evaluadas la pertinencia y el método de las técnicas de diagnóstico. Habría que incidir en las iniciativas para homogeneizar la oferta de pruebas especializadas y para ello mejorar el conocimiento sobre el número y protocolo a seguir de dichas pruebas.

Hay que redefinir el indicador referido a la acreditación de servicios o unidades de genética. Aclarar si se refiere a la acreditación en el ámbito nacional o en el ámbito comunitario o si se refiere a favorecer la acreditación nacional desde la CA.

**Conclusión Objetivo 2.5: Parcialmente Conseguido**

**Recomendación: Mantener objetivo y reformular indicadores**

### **Objetivo específico 2.6. Mejorar el acceso al asesoramiento genético multidisciplinar**

Este objetivo no se ha alcanzado. Pocas CCAA disponen de un inventario de servicios y pruebas de asesoramiento genético multidisciplinar y de un inventario de servicios y pruebas del diagnóstico genético preimplantatorio. Pocas han realizado acciones para protocolizar el acceso a los servicios de genética de los potenciales portadores con el fin de mejorar el acceso al diagnóstico predictivo.

Por ello se recomienda trabajar en la mejora de los indicadores anteriormente descritos.

Además se recomienda redefinir el indicador referido a la creación de unidades de referencia y competencia en genética. Aclarar si se refiere a la designación en el ámbito nacional o en el ámbito comunitario o si se refiere a favorecer la designación nacional desde la CA.

También se recomienda redefinir el indicador sobre la realización de acciones para crear la especialidad de genética.

**Conclusión Objetivo 2.6: Iniciado**

**Recomendación: Mantener objetivo y reformular indicadores**

## **3.3. Línea estratégica 3. Atención sanitaria**

### **Objetivo específico 3.1. Mejorar la atención que reciben los pacientes con Enfermedades Raras, con el objetivo de que sea integral, continuada y coordinada entre los niveles asistenciales.**

En general, la mayoría de CC.AA. está realizando acciones de coordinación entre Atención Primaria, Atención Especializada y las unidades afines y de trabajo conjunto entre pacientes y profesionales.

También se promueve la continuidad asistencial entre edad pediátrica y adulta en la CA.

En CC.AA. se están recogiendo las necesidades/demandas de atención de personas usuarias y profesionales a través de una evaluación periódica de su grado de satisfacción.

**Conclusión Objetivo 3.1: Parcialmente Conseguido**

**Recomendación: Mantener objetivo**

### **Objetivo específico 3.2. Proponer al Comité de Designación de CSUR del SNS que estudie la posibilidad de establecer CSUR en el SNS para la atención de pacientes con ER**

El grupo de trabajo 2 «Necesidades diagnósticas y terapéuticas» de la Estrategia en Enfermedades Raras del SNS ha elaborado una clasificación de las Enfermedades Raras en 15 grupos y una propuesta de criterios para la priorización de los grupos de Enfermedades Raras a abordar. Los criterios y grupos de ER establecidos en este grupo de trabajo, constituye un elemento de consulta básico acerca del orden de prioridades de estudio y acceso para la acreditación de nuevos centros dedicados a la atención de ER, dentro del marco legislativo y funcional del proceso de Acreditación y designación de CSUR en el SNS (RD 1302/2006, de 10 de noviembre, por el que se establecen las bases del procedimiento para la designación y acreditación de los centros, servicios y unidades de referencia del Sistema Nacional de Salud).

Así mismo, durante el año 2011, el MSSSI ha venido manteniendo reuniones con FEDER para informarles de la marcha del proyecto de CSUR del SNS en lo relativo a enfermedades raras, habiendo colaborado ellos con el proyecto sugiriendo profesionales para participar en los correspondientes Grupos de Expertos relacionados con enfermedades raras.

El objetivo debe ser reformulado para dar cabida a la situación actual de los CSUR, ya que el Comité de Designación de éstos se encuentra actualmente avanzado en su labor en materia de centros para ER.

Asimismo, hay que redefinir el indicador dado que ya se dispone de un listado de grupos de ER para ser abordados por CSUR.

#### **Conclusión Objetivo 3.2: Iniciado**

**Recomendación: Reformular el objetivo e indicadores**

## **3.4. Línea estratégica 4. Terapias**

### **3.4.1. Medicamentos huérfanos, coadyuvantes y productos sanitarios**

**Objetivo específico 4.1: Garantizar la accesibilidad en tiempo y forma de los medicamentos huérfanos necesarios para el tratamiento de las Enfermedades Raras en todo el territorio nacional.**

Un 83% (57/69) de los medicamentos huérfanos autorizados en la Unión Europea son comercializados en España y cubiertos por el SNS. En 2011 se comercializaron 6 nuevos fármacos en España: velaglucerasa, hidroxycarbamida, aztreonam, citrato de cafeína y sildenafil.

Durante los años 2010 y 2011 se presentaron a la Agencia Española de Medicamentos y Productos Sanitarios 12.930 y 16.981 solicitudes de uso compasivo de medicamentos en investigación respectivamente de las que se autorizaron el 95,4% en 2010 y el 97,5% en 2011.

En cuanto a los medicamentos no autorizados en España (extranjeros) durante los años 2010 y 2011 se presentaron a la Agencia Española de Medicamentos y Productos Sanitarios 24.446 y 20.275 solicitudes de inicio y continuación individuales respectivamente de las que se autorizaron el 94,6% en 2010 y el 97,7% en 2011.

Diez CC.AA. han informado sobre las acciones que realizan para revisar el procedimiento administrativo para la solicitud y recepción de fármacos de uso compasivo o de medicamentos extranjeros. En 8 CC.AA. la evaluación de las solicitudes de autorización se lleva a cabo a través de una comisión de ámbito autonómico y en 2 CC.AA. esta evaluación depende de la comisión de farmacia de cada hospital.

Los indicadores podrían no estar midiendo la consecución de este objetivo. Los indicadores son cuestiones de voluntad y no de ejecución, por tanto deberían ser modificados. Es decir, en lugar de «*Se considera conveniente que las Comunidades Autónomas dispongan de...*» redactarlos como «*Las CC.AA. disponen de...*».

Es necesario recopilar información sobre el número y tiempos de acceso de medicamentos huérfanos solicitados y comercializados por parte de la Agencia Española de Medicamentos y Productos Sanitarios (AEMPS), así como reformular los indicadores según se indica en los comentarios.

Así como información relativa al número y tiempos de acceso de tratamientos de uso compasivo o con medicamentos extranjeros solicitados y autorizados por parte del MSSSI y CC.AA.

**Conclusión Objetivo 4.1: No valorable por falta de respuesta a gran parte de los indicadores.**

**Recomendación: Mantener objetivo y reformular indicadores**

**Objetivo específico 4.2: Potenciar la investigación y el desarrollo de medicamentos huérfanos.**

Ha habido baja respuesta a la petición de información sobre el conocimiento de las necesidades de medicamentos huérfanos que tiene la propia comunidad. Este indicador podría no estar midiendo la consecución objetivo por lo que se recomienda elaborar otros indicadores.

No se ha solicitado información relativa a las formas de potenciar la investigación y el desarrollo de medicamentos huérfanos propiamente dichas, ya que el indicador no coincide con el objetivo, aunque esté relacionado indirectamente y la propuesta sería pasarlo al objetivo anterior (4.1).

El escaso nivel de respuesta imposibilita la valoración del objetivo, ya que además el conocimiento de las necesidades sobre medicamentos huérfanos pertenece también al área de interés de la propia AEMPS, y por tanto hay que recopilar información en este sentido.

Se hace necesario incluir indicadores sobre acciones específicas de potenciación de la investigación y desarrollo de medicamentos huérfanos. En cuyo caso las fuentes de información no serían sólo las CC.AA. si no también los agentes financiadores de investigación pública (ISCIII, Convocatoria de Ensayos clínicos no comerciales del MSSSI), ya que el nivel de interés del objetivo no es sólo autonómico sino también nacional.

**Conclusión Objetivo 4.2: No valorable por falta de respuesta al indicador**  
**Recomendación: Mantener objetivo**

**Objetivo específico 4.3. Posibilitar y agilizar la transferencia de resultados de investigación y la vigilancia y seguimiento de la comercialización de nuevos fármacos.**

Siete CC.AA. informan de los mecanismos que utilizan para trasladar los resultados de la investigación básica al campo de la clínica. Dos disponen de planes de investigación, dos a través de su participación en la red CAIBER de ensayos clínicos y 5 a través de sus institutos/centros de investigación.

Ha habido baja respuesta a la petición de información. Los indicadores podrían no estar midiendo la consecución objetivo por lo que se recomienda elaborar otros indicadores.

**Conclusión Objetivo 4.3: No valorable por falta de respuesta al indicador**  
**Recomendación: Mantener objetivo y reformular indicadores**

**Objetivo específico 4.4. Analizar las necesidades de productos sanitarios, coadyuvantes, materiales de cura y otros dispositivos médicos necesarios para el tratamiento de las ER, buscando alternativas que garanticen el acceso a los mismos en condiciones de equidad.**

Ninguna CA ha analizado las necesidades de productos sanitarios, coadyuvantes, materiales de cura y dispositivos médicos necesarios para el tratamiento de las ER.

Se recomienda continuar con el trabajo iniciado por el grupo de trabajo 3 «Necesidades de productos sanitarios y otros» de la Estrategia en ER del SNS que ha elaborado un borrador de identificación de las necesidades de productos sanitarios, materiales de cura y otros productos que finalizará con la elaboración de un documento que recoja los criterios de priorización de estas necesidades y una propuesta de recomendaciones y prioridades.

**Conclusión Objetivo 4.4: No iniciado**  
**Recomendación: Mantener objetivo**

### 3.4.2. Terapias avanzadas

**Objetivo específico 4.5. Potenciar la investigación pública y privada en terapias avanzadas y la aplicación clínica de estas terapias para las Enfermedades Raras.**

La Agencia Española de Medicamentos y Productos Sanitarios ha evaluado a lo largo de los últimos años más de un centenar de solicitudes de ensayos clínicos con medicamentos de terapias avanzadas y autorizó 86 en los últimos 5 años, 23 ensayos en 2010 y 25 en 2011.

En el desarrollo de la investigación en terapias avanzadas se encuentran como elementos facilitadores la inclusión de la investigación como prioridad en sus planes de salud y planes de investigación y la existencia de centros, instituciones y unidades de investigación puesto que centralizan tanto los equipamientos como el personal cualificado en este tipo de estudios. Los elementos limitadores descritos son: el compatibilizar la dedicación asistencial y la investigación; la falta de investigadores con un perfil competitivo para este tipo de investigaciones tan complejas; la financiación de los distintos proyectos de investigación aplicada; el no pertenecer a la Red de Terapias Avanzadas del ISCIII, a las Redes Temáticas de

Investigación Cooperativa Sanitaria (RETICS) ni al Consorcio de Apoyo a la Investigación Biomédica en Red (CAIBER) y; la falta de coordinación a nivel nacional de los distintos grupos que trabajan en estos temas.

Se han señalado como limitaciones en las relaciones de las CC.AA. a nivel europeo en el campo de las terapias avanzadas que las relaciones son en ocasiones unipersonales, entre los especialistas en diferentes áreas, la escasez de personal investigador, la carga de trabajo administrativo que conllevan, la dificultad para la obtención de financiación, actividad limitada a las personas con dominio del inglés. Por el contrario, la priorización de proyectos multicéntricos y el trabajo en red, la participación en el Comité de Orphanet y otros grupos suponen los elementos facilitadores para impulsar el papel de la Comunidad en dicho aspecto. Estos proyectos favorecen la interacción con otros países del entorno europeo y constituyen una fuente de financiación para la investigación preclínica fundamentalmente.

Muy pocas CC.AA. han informado sobre: las acciones informativas desarrolladas en el ámbito de las terapias avanzadas dirigidas a las asociaciones de pacientes y a los colectivos profesionales implicados; las iniciativas para establecer un sistema de evaluación y seguimiento de terapias avanzadas; los criterios seguidos para promover la creación de unidades hospitalarias de terapias avanzadas y; los centros hospitalarios de localización de las unidades en terapias avanzadas.

En general ha habido baja respuesta a la petición de información. Los indicadores podrían no estar midiendo la consecución objetivo por lo que se recomienda reformular los indicadores.

**Conclusión Objetivo 4.5: No valorable por falta de respuesta al indicador  
Recomendación: Mantener objetivo y reformular indicadores**

### 3.4.3. Rehabilitación

**Objetivo específico 4.6. Potenciar la rehabilitación integral (física, sensorial y cognitiva) para las personas afectadas por una ER de manera continuada, con el fin de optimizar, conservar y/o asegurar sus capacidades residuales.**

De las 11 CC.AA. que informan de los programas sociosanitarios integrados para facilitar la atención temprana y continua de la población infantil



con ER, 7 CC.AA los hacen a través de programas de atención temprana y el resto a través de centros de día, asociaciones de afectados, servicios de rehabilitación y a través de la coordinación entre todos los servicios médicos implicados en la atención y tratamiento sanitario con los servicios educativos y sociales.

De las 11 CC.AA. que informan de las iniciativas de que disponen para incluir a las personas afectadas de una ER en el programa de cuidados paliativos, 9 CC.AA. incluyen a las personas afectadas de una ER en el programa general de cuidados paliativos, una comunidad incorpora al Comité Técnico de la Estrategia de Enfermedades Raras a la persona responsable de la Estrategia de Cuidados Paliativos 2009-2014 y una comunidad informa que los pacientes con ER se integran con el resto de pacientes que lo precisan pero que en el caso de la población infantil no existe programa de cuidados paliativos, excepto para niñas y niños oncológicos.

De las 9 CC.AA. que informan de las iniciativas desarrolladas para proporcionar tratamientos de logopedia en ER, tres CC.AA. informan de que la logopedia se da con el resto de pacientes que lo precisan, no siendo un servicio específico para ER, una comunidad da este servicio en los servicios de rehabilitación de sus hospitales, otra dispone de foniatras y logopedas en los colegios y servicios sanitarios, otra a través del Proceso asistencial integrado de Atención Temprana, otra dispone de una Guía de Logopedia que facilita a los pediatras y médicos de AP la derivación a servicios de logopedia para pacientes de menos de 14 años y otra realiza una valoración individualizada por un equipo multidisciplinar compuesto por rehabilitación, psicología y logopedia.

Un alto porcentaje de CC.AA. dispone de un inventario de servicios de atención temprana, rehabilitación y logopedia para ER pero pocas basan la rehabilitación dada en la mejor evidencia científica disponible en los que respecta a la mejora de la calidad de vida y en relación a los análisis de coste efectividad de los diferentes procedimientos de intervención asistencial.

La mayoría de las CC.AA. integran sus programas sociosanitarios dirigidos a la población infantil a través de programas de atención temprana. La mayoría incluyen a las personas afectadas de una ER en el programa de cuidados paliativos generales y en los programas de logopedia generales.

Se recomienda promover que los servicios relativos a la rehabilitación estén basados en la mejor evidencia científica disponible en lo que respecta a la recuperación o mejora de la calidad de vida del paciente y el coste-efectividad de la misma.

Podría plantearse dirigir las cuestiones a ER o grupos de ER concretas sobre las que preguntar cuáles son las medidas de rehabilitación que se llevan a cabo, la temporalidad y características de las mismas. Por ejemplo, preguntar sobre medidas de rehabilitación específicas en el caso de la Fibrosis Quística (enfermedad rara frecuente), enfermedades neuromusculares (grupo de ER frecuentes) ó 5/6 ER muy poco frecuentes.

**Conclusión Objetivo 4.6: Parcialmente conseguido.**

**Recomendación: Mantener objetivo**

### 3.5. Línea estratégica 5. Atención sociosanitaria

**Objetivo específico 5.1: Promover la coordinación de los distintos organismos e instituciones involucradas en la atención integral de las personas afectadas por Enfermedades Raras.**

Destaca el bajo porcentaje de CC.AA. que dispone de un catálogo actualizado de los recursos sociosanitarios disponibles, que realiza actividades de coordinación entre distintos agentes en la atención integral de las personas afectadas por ER, que ha diseñado, implantado y evaluado modelos de coordinación entre servicios sanitarios y servicios sociales, que ha abordado la creación de protocolos y/o modelos asistenciales detallados para las ER y que ha abordado la implantación de la figura o del modelo de gestión de casos.

Se recomienda, por lo tanto, seguir trabajando en la consecución de este objetivo.

**Conclusión Objetivo 5.1: Iniciado**

**Recomendación: Mantener objetivo**

**Objetivo específico 5.2. Colaborar e informar desde el ámbito sanitario y en la medida de lo posible, para que las necesidades socio-económicas, laborales, educativas y técnicas, tanto de las personas afectadas de ER como de la persona cuidadora, sean conocidas**

## **por los agentes de servicios sociales para ser adecuadamente atendidas.**

Un porcentaje bajo de CC.AA. dispone de un inventario de recursos sociales y educativos para las personas con ER. La mayoría dispone de aulas hospitalarias.

Aunque un porcentaje elevado de CC.AA. ha impulsado iniciativas de coordinación y planificación conjunta entre centros educativos y sanitarios pocas informan de la disponibilidad, por el personal docente que atiende población infantil con ER de la información sanitaria básica. Además la difusión de la información no está organizada y depende en la mayoría de las CC.AA. de la iniciativa del profesional sanitario que atiende al niño o de la propia familia de este.

Ninguna Comunidad Autónoma de las pocas que han informado al respecto ha desarrollado iniciativas de coordinación y planificación conjunta para la adaptación de los puestos de trabajo ni ha desarrollado iniciativas concretas para la gestión de la reinserción y la continuidad laboral de familiares de afectados de ER.

Es destacable el hecho de que ha habido 3 indicadores sobre los que no se ha recibido información alguna, son aquellos que hacen referencia al personal docente, adaptación de los puestos de trabajo y reinserción /continuidad laboral, es decir de aquellos aspectos que implicarían la necesidad de dirigirse a otras fuentes para recopilar la información necesaria (consejerías de educación y trabajo, respectivamente).

Es necesario hacer un mayor énfasis en los inventarios de recursos sociales y educativos, y en la recopilación de información detallada sobre los mismos.

Además habría que replantearse que en el caso de los indicadores que hacen referencia a competencias de otros departamentos, o bien se eliminan, o bien se incluye entre las fuentes de consulta las respectivas consejerías implicadas en cada uno de ellos.

### **Conclusión Objetivo 5.2: Parcialmente Conseguido**

**Recomendación: Mantener objetivo y reformular algunos indicadores o sus fuentes**

## **Objetivo específico 5.3. Promocionar el acceso adecuado a servicios de salud mental a las personas afectadas de ER y sus familiares.**

Bajo porcentaje de CC.AA. dispone de un inventario de servicios y de acciones de soporte psicológico para personas con ER. Dentro de este

objetivo merece la pena destacar que 5 entidades participan o impulsan la promoción de servicios o acciones de soporte psicológico para personas con ER: AEGH, AEPAP, ASEM, PKUYOTM y SEN.

Un bajo porcentaje de CC.AA. ha desarrollado iniciativas para facilitar el mantenimiento de las personas con ER en su entorno como servicios de ayuda a domicilio, hospitalización a domicilio, centros de día, etcétera. En aquellos casos en las que existen, las iniciativas no son específicas para los pacientes con ER.

Falta de información desde CC.AA. sobre disponibilidad de herramientas para la capacitación en cuidados sanitarios, apoyo emocional y fomento de la autoayuda de las personas cuidadoras de pacientes con ER.

Se recomienda, por lo tanto, seguir trabajando en la consecución de este objetivo.

### **Conclusión Objetivo 5.3: Iniciado**

#### **Recomendación: Mantener objetivo**

### **Objetivo específico 5.4. Potenciar, desde el ámbito sociosanitario, la adopción de medidas para mejorar la calidad de vida de las personas afectadas por ER y sus familiares.**

Bajo porcentaje de CC.AA. afirma realizar actividades de integración en la comunidad (actividades de ocio y tiempo libre) para las personas con ER. Aunque se identifica un papel importante por parte de las sociedades científicas y asociaciones de pacientes.

Se recomienda, por lo tanto, seguir trabajando en la consecución de este objetivo.

### **Conclusión Objetivo 5.4: No iniciado.**

#### **Recomendación: Mantener objetivo**

### **Objetivo específico 5.5. Fomentar las campañas de sensibilización a profesionales de la salud y ciudadanía en general hacia las Enfermedades Raras, contribuir a generar visibilidad y aumentar su reconocimiento.**

Todas las CC.AA. han realizado campañas de sensibilización a profesionales de la salud y ciudadanía hacia las ER, contribuyendo a generar visibilidad y aumentar su reconocimiento.

Las entidades que han realizado campañas de sensibilización a profesionales de la salud y ciudadanía han sido AECNE, AECOM, AEGH, AEPED, ASEM, CCEC, FAECAP, PKUYOTM, SEI, SEMERGEN, SEMFYC, SEMI, SEN y SEQC.

Sería necesario recopilar información sobre el número concreto de actividades y tipología de las mismas más allá de su realización.

**Conclusión Objetivo 5.5: Conseguido.**

**Recomendación: Mantener objetivo**

**Objetivo específico 5.6. Potenciar el asociacionismo y voluntariado.**

Un alto porcentaje de CC.AA promueve el asociacionismo y el voluntariado y dispone de un inventariado de las asociaciones y federaciones que realizan actividades en el ámbito de las Enfermedades Raras.

En relación a cómo se incluyen las asociaciones de pacientes en el diseño de iniciativas y planes de acciones del ámbito social y de salud las iniciativas han sido las siguientes: creación de la figura del Coordinador de Asociaciones y Sociedades Científicas en el Servicio de Salud; a través de la creación de una oficina del Defensor del Usuario del Sistema Sanitario Público; realización de entrevistas a demanda de las asociaciones con los responsables de la administración; participación en la elaboración e implantación del Plan de Salud y Plan Integral de Enfermedades Raras en una comunidad y participación en grupos de trabajo con la Consejería de Sanidad.

Sólo 4 CC.AA. han informado sobre el papel que juegan las asociaciones de pacientes en los órganos de participación-decisión de los gobiernos autonómicos en el ámbito de la salud de la Comunidad Autónoma siendo a través del Consejo de Salud de la Comunidad Autónoma que se concibe como el órgano colegiado superior de participación comunitaria y de consulta del Sistema Sanitario Público que asesora en la formulación de la política sanitaria y en su ejecución y realiza un seguimiento de la actividad sanitaria.

Un alto porcentaje de CC.AA. despliega iniciativas o fomentan convocatorias para gestionar ayudas (subvenciones, fondos, becas,...) para las asociaciones de pacientes con Enfermedades Raras.

**Conclusión Objetivo 5.6: Parcialmente Conseguido**

**Recomendación: Mantener objetivo**

**Objetivo específico 5.7. Apoyar e impulsar el acuerdo sobre criterios comunes, recomendaciones y condiciones mínimas en la Atención Integral a menores de tres años, una vez sea aprobado por el Consejo Territorial del Sistema para la Autonomía y Atención a la Dependencia.**

Un porcentaje muy alto de CC.AA. dispone de guías de actuación, criterios diagnósticos y protocolos de seguimiento consensuados para la atención temprana a menores de 3 años y dispone de un catálogo de recursos completo y actualizado para la atención temprana a menores de 3 años.

**Conclusión Objetivo 5.7: Prácticamente Conseguido**  
**Recomendación: Mantener objetivo**

### 3.6. Línea estratégica 6. Investigación

**Objetivo específico 6.1. Apoyar las iniciativas en la investigación epidemiológica, clínica, básica y traslacional sobre Enfermedades Raras.**

**Objetivo específico 6.2. Promover la priorización de los proyectos de investigación sobre ER y favorecer la solicitud de proyectos conjuntos de ámbito nacional e internacional.**

**Objetivo específico 6.3. Mantener y mejorar las estructuras y los instrumentos necesarios para el desarrollo de la investigación en Enfermedades Raras.**

Destaca el bajo porcentaje de CC.AA. que dispone de un inventario de centros y grupos de investigación en ER.

Un porcentaje alto de CC.AA. impulsan los programas enmarcados dentro de la acción estratégica en Salud, desarrollan unidades de apoyo a la investigación clínico experimentales o de diagnóstico avanzado, desarrollan Consorcios Asociados de Investigación Biomédica en Red (CAIBER) y la acreditación de los Institutos de Investigación Sanitaria, desarrollan el CIBERER, impulsan la creación de centros mixtos de investigación entre instituciones sanitarias públicas con un enfoque traslacional, así como de

sistemas de aprovechamiento compartido de infraestructuras y el desarrollo de plataformas de servicios y unidades de apoyo a la investigación (biobancos, animalarios y otros) y fomentan la cooperación científica entre las instituciones públicas (hospitales, universidades, CSIC y otros OPIs), centros tecnológicos y empresas.

Las sociedades científicas consultadas que participan en centros y/o grupos de investigación epidemiológica, clínica, básica y traslacional en ER son AECNE, AECOM, AEGH, AEPED, ASEM, FAECAP, SEMFYC, SEMI, SEN y SEQC.

Las principales líneas de investigación en Enfermedades Raras para diferentes CC.AA. son las siguientes:

- Telangiectasia hereditaria hemorrágica
- Microbiología bioquímica
- Neurociencias
- Genómica y proteómica
- Área Cardiovacular
- Consejo genético reproductivo
- Terapias avanzadas
- Área de enfermedades inflamatorias, crónicas y envejecimiento
- Distrofias y enfermedades neurodegenerativas
- Malformaciones congénitas y enfermedad de Hirschprung
- Evaluación de nuevas tecnologías
- Histiocitosis
- Insuficiencia renal crónica y enfermedades renales
- Lupus y enfermedades autoinmunes
- Errores innatos de metabolismo. Mucopolisacaridosis
- Pseudohipoparatiroidismo y otras enfermedades endocrinológicas
- Retinosis pigmentaria y alteraciones visuales
- Retraso mental
- Cáncer y tumores raros
- Síndrome de Turner
- Hipoacusia hereditaria no sindrómica
- Hemoglobinopatías y talasemias

En general ha habido baja respuesta a la petición de información. Los indicadores podrían no estar midiendo la consecución objetivo por lo que se recomienda elaborar otros indicadores.

**Conclusión Objetivos 6.1, 6.2, y 6.3: Parcialmente conseguido**  
**Recomendación: Mantener objetivos y reformular indicadores**

### 3.7. Línea estratégica 7. Formación

**Objetivo específico 7.1. Incidir sobre la problemática de las ER en la formación pregrado de las carreras de ciencias de la salud con el fin de aumentar el conocimiento sobre las mismas y favorecer la sensibilización hacia el problema.**

Destaca el bajo porcentaje de CC.AA. que están incidiendo sobre la problemática de las ER en la formación pregrado. Aunque se identifica un papel importante por parte de las sociedades científicas

Sería necesario recopilar información específica sobre las actividades de formación en pregrado y, dado el bajo nivel de realización de dichas actividades referido en el informe, fomentar de forma activa la realización en el futuro de este tipo de actividades, sobre todo por parte de las Comunidades Autónomas.

**Conclusión Objetivo 7.1: Iniciado**

**Recomendación: Mantener objetivo**

**Objetivo específico 7.2. Profundizar en la noción y manejo de las ER en la formación postgrado, priorizando el conocimiento acerca de la persona enferma frente al de la enfermedad.**

Las CC.AA están llevando a cabo acciones para profundizar en la noción y manejo de las ER en la formación postgrado.

**Conclusión Objetivo 7.2: Parcialmente Conseguido**

**Recomendación: Mantener objetivo**

**Objetivo específico 7.3. Fomentar las iniciativas de formación continuada relacionadas con las ER en la AP y AE teniendo en cuenta las necesidades poblacionales, institucionales e individuales, e incluyendo, en la medida de lo posible, las recomendaciones descritas en la estrategia del SNS en los planes estratégicos de formación continuada.**



Las CC.AA están llevando a cabo iniciativas de formación continuada relacionadas con las ER en la Atención Primaria y Atención Especializada.

**Conclusión Objetivo 7.3: Parcialmente Conseguido**  
**Recomendación: Mantener objetivo**

**Objetivo específico 7.4. Impulsar tanto en el SNS como en Servicios Sociales la formación de las familias de personas con ER, cuidadores principales y voluntariado, así como de asociaciones de pacientes.**

Es bajo el porcentaje de CC.AA. que impulsan la formación de las familias de personas con ER, en cambio es una actividad más potenciada en sociedades científicas y asociaciones de pacientes.

Es bajo el porcentaje de CCAA que llevan a cabo iniciativas para facilitar el respiro de las personas cuidadoras.

Se recomienda seguir incidiendo en la consecución de este objetivo.

**Conclusión Objetivo 7.4: Parcialmente conseguido**  
**Recomendación: Mantener objetivo**

### 3.8. Actuaciones y avances para implantar la Estrategia en Enfermedades Raras del SNS desde el MSSSI, Informes de las Agencias de Evaluación de Tecnologías Sanitarias y Guías de Práctica Clínica. 2009-2011

#### Actuaciones financiadas 2009-2011

En los años 2009, 2010 y 2011 se financiaron un total de 40 proyectos relacionados con la Estrategia en Enfermedades Raras del SNS con un importe

total de **1.512.431** euros. La distribución anual del número de proyectos y su importe se muestra en la siguiente tabla:

<b>Año</b>	<b>Número de proyectos</b>	<b>Importe (euros)</b>
<b>2009</b>	12	418.485
<b>2010</b>	18	842.996
<b>2011</b>	10	250.950
<b>Total</b>	40	1.512.431

Los fondos se han destinado a actividades relacionadas con la implantación y desarrollo de registros de ER (13 proyectos), la atención y coordinación sanitaria (9 proyectos), actividades de formación (7), actividades desarrolladas por las asociaciones de pacientes (5 proyectos), campañas de sensibilización (3), programas de cribado (1) y otro tipo de actividades (2).

## Informes de las Agencias de Evaluación de Tecnologías Sanitarias

En el marco de colaboración previsto en el Plan de Calidad para el SNS del MSSSI se ha financiado la realización cuatro informes mediante los convenios suscritos por el Instituto de Salud Carlos III y las Agencias de Evaluación de Tecnologías Sanitarias. Son los siguientes:

- Tratamiento de sustitución enzimática en enfermedades raras: revisión sistemática, impacto presupuestario y elementos de política farmacéutica. Cataluña, 2009.
- Cribado neonatal ampliado de enfermedades lisosomales mediante espectrometría de masas. Andalucía, 2010.
- Evaluación económica del cribado neonatal ampliado de enfermedades lisosomales mediante espectrometría de masas. Andalucía, 2010
- Recomendaciones para el manejo terapéutico de retinosis pigmentaria. Canarias, 2010.

## Guías de Práctica Clínica

En el marco de colaboración previsto en el Plan de Calidad para el SNS del MSSSI no se ha elaborado ninguna guía de práctica clínica relacionada con enfermedades raras durante los años 2009, 2010 y 2011.

## 4. Conclusiones y recomendaciones

Se puede afirmar que, en su conjunto, la Estrategia de Enfermedades Raras del SNS se encuentra activa y en desarrollo en la mayoría de las CC.AA.

El grado de consecución de los objetivos incluidos en la Estrategia se puede resumir de la siguiente forma:

Grado Consecución	Nº objetivos específicos	% de objetivos específicos
Conseguido	1	4,2
Prácticamente conseguido	1	4,2
Parcialmente conseguido	15	62,5
Iniciado	5	20,8
No iniciado	2	8,3
<b>TOTAL</b>	<b>24</b>	<b>100</b>

El 70,7 % de los objetivos específicos de la estrategia que se han podido evaluar se han alcanzado por más del 50% de las Comunidades Autónomas. Destaca el alto porcentaje de objetivos (7 objetivos) que no han podido ser evaluados por falta de información.

Hay que destacar como logros de la implantación de la estrategia, entre otros, los siguientes:

- Impulso en el desarrollo de un registro nacional de Enfermedades Raras.
- Disponibilidad de inventarios de servicios y pruebas de diagnóstico prenatal, existen circuitos de derivación de gestantes con riesgo de ER fetal y los profesionales los conocen. Se conocen los expertos en diagnóstico de laboratorio.
- Visibilización y reconocimiento de las Enfermedades Raras a través de la realización de campañas de sensibilización.
- Disponibilidad de guías de actuación, criterios diagnósticos, protocolos de seguimiento consensuados y catálogo de recursos completo y actualizado para la atención temprana a menores de 3 años.
- En investigación, se está impulsando los programas enmarcados dentro de la acción estratégica en Salud, desarrollando unidades de apoyo a la investigación clínico experimental o de diagnóstico avan-

zado, desarrollando la acreditación de los Institutos de Investigación Sanitaria, desarrollando el CIBERER, impulsando la creación de centros mixtos de investigación entre instituciones sanitarias públicas con un enfoque traslacional, así como de sistemas de aprovechamiento compartido de infraestructuras y el desarrollo de plataformas de servicios y unidades de apoyo a la investigación (biobancos, animalarios y otros) y fomentando la cooperación científica entre las instituciones públicas (hospitales, universidades, CSIC y otros OPIs), centros tecnológicos y empresas.

- En formación se están realizando acciones para profundizar en la noción y manejo de las ER en postgrado y en formación continuada. Los profesionales sanitarios que atienden el embarazo y el parto están formados para prevenir las enfermedades endocrino metabólicas en recién nacidos.

## 4.1. Conclusiones y recomendaciones por líneas estratégicas

### Línea 1. Información sobre ER

Destaca la baja disponibilidad en CC.AA. de información actualizada sobre recursos en ER accesible tanto para profesionales como para personas afectadas. No ocurre así con las sociedades científicas y asociaciones de pacientes. Se incluye la opinión de los pacientes en las acciones orientadas al acceso a la información pero hay menor implicación de las Sociedades de Medicina de Familia y Pediatría en la difusión de los recursos disponibles sobre ER. Este dato es importante teniendo en cuenta que los profesionales de ambas sociedades científicas suponen en la mayoría de los casos la puerta de acceso a la atención sanitaria a las personas con ER y por tanto, son quienes deberían implicarse prioritariamente en la difusión y uso de estos recursos.

Para mejorar la disponibilidad de información sobre recursos se recomienda seguir trabajando a través del grupo de trabajo 5 «Información sobre recursos» de la Estrategia en Enfermedades Raras del SNS con el fin de identificar y analizar las iniciativas de información existentes sobre recursos, de ámbito nacional e internacional.

Además se recomienda posibilitar que la información sea accesible tanto para los profesionales como para las personas afectadas de Enferme-

dades Raras a través de herramientas existentes, entre otras, la base de datos Orphanet.

La coordinación y desarrollo de los registros de ER se va a llevar a cabo a través del proyecto «Red Española de Registros de Investigación en ER» dirigido por el IIER cuyo objetivo principal es el desarrollo de un registro nacional de ER.

Actualmente se está trabajando en la codificación de ER en el nivel nacional a través del proyecto «Red Española de Registros de Investigación en ER» dirigido por el ISCIII y en el que participan todas las CC.AA. En el nivel internacional la codificación de ER se está trabajando a través de la acción concertada EUCERD Joint Action en la que participa el MSSSI. El trabajo de estos dos proyectos y el flujo de información que se establezca entre CC.AA., ISCIII, MSSSI y las instituciones internacionales implicadas favorecerá la participación en los grupos de trabajo de codificación y clasificación de ER.

Se recomienda reformular el objetivo específico 1.3. (Apoyar y participar en los grupos de trabajo en codificación y clasificación que trabajen en este ámbito a nivel internacional (Rare Disease Task Force Working Group RDTF-WP) de la Dirección General de Sanidad y Protección de los Consumidores) ya que el grupo de trabajo internacional ha cambiado y también hay grupos nacionales que están trabajando en codificación.

El tercer y último indicador del objetivo 1.3., que mide la participación de grupos de las CC.AA. en grupos de trabajo internacional, debería ser replanteado o eliminado, ya que no se trata tanto de que todas las CC.AA. tengan representación a nivel internacional, si no que ésta se produzca a nivel nacional. Nivel a partir del cual los interlocutores adecuados transmitirán los acuerdos alcanzados al ámbito internacional.

## Línea 2. Prevención y detección precoz

### Prevención

Se están llevando a cabo acciones de sensibilización a profesionales y población diana para realizar consultas preconcepcionales. Los profesionales están suficientemente formados para prevenir las enfermedades endocrino-metabólicas en recién nacidos. Además la mayoría de las CC.AA. recogen en otras estrategias en salud la recomendación de atender a las mujeres antes de la concepción y en los primeros meses del embarazo para el manejo de enfermedades como diabetes o epilepsia y otros riesgos.

Se recomienda el desarrollo y aplicación de protocolos clínicos de actuación para profesionales de obstetricia y matronería para atender a las mujeres antes de la concepción y en los primeros meses del embarazo para el manejo de enfermedades como diabetes o epilepsia y otros riesgos.

Se recomienda seguir fomentando la difusión de información relativa al potencial teratógeno de determinadas sustancias y la utilización de guías relativas a la prevención pre y postnatal sobre potenciales teratógenos.

Se recomienda reformular el indicador «Formación de los profesionales de AP en competencias para sensibilizar a las mujeres sobre la importancia de concertar visitas preconcepcionales» para referir la sensibilización a mujeres y hombres.

## Detección precoz

Aunque las CC.AA. realizan acciones de sensibilización y formación a profesionales de Atención Primaria para potenciar su papel en el diagnóstico de sospecha de ER no están claros los criterios sobre los que se debería formar estos profesionales.

Bajo porcentaje de CC.AA. refiere tener: criterios de derivación establecidos para pacientes con diagnóstico de sospecha de ER, directorio de servicios o expertos en ER y los servicios clínicos de expertos acreditados. Dado que se ha identificado la existencia de problemas en este sentido, es necesario establecer de forma generalizada los procedimientos de derivación de pacientes ante sospecha de ER, tanto dentro de la CA, como a otra CC.AA., y para ello convendría contar con un directorio de servicios o expertos en ER y que los servicios clínicos estén acreditados.

En relación al indicador referido a la acreditación de estos servicios clínicos es necesario definir si se refiere a la acreditación en el ámbito nacional o en el ámbito comunitario o a favorecer la acreditación nacional desde la CA.

La mayoría de las CC.AA. dispone de un inventario de servicios y pruebas de diagnóstico prenatal y conocen los expertos de los que disponen. Además se cuenta con circuitos de derivación de gestantes con riesgo de ER fetal establecidos y que son conocidos por los profesionales. También se está facilitando en la mayoría de las CC.AA. la creación de comités de patología neonatal.

En cambio hay que mejorar la posibilidad de confirmación diagnóstica en los casos de muertes fetales y en la IVE por el supuesto de malformación o grave daño.

Hay que considerar la idoneidad de los siguientes indicadores: claridad en las competencias de los servicios que atienden ER en la CA y valoración de la utilidad de diseñar/implementar un Plan específico de Genética para homogeneizar la oferta de Unidades de Diagnóstico Prenatal y/o para disponer de protocolos de toma de muestras biológicas.

En relación al cribado neonatal se recomienda reformular el objetivo 2.4. El documento marco sobre cribado poblacional es el único documento de consenso sobre cribado poblacional aprobado por la Comisión de Salud Pública y junto con la Ley General de Salud Pública constituyen el marco para el desarrollo de los programas de cribado por cuyo motivo se propone reformular el objetivo actual y los indicadores correspondientes.

La mayoría de las CC.AA. dispone de un directorio de laboratorios para realizar las pruebas de detección precoz de ER pero es necesario homogeneizar la oferta de estas pruebas y para ello conocer el número y protocolo a seguir de dichas pruebas.

Hay que redefinir el indicador referido a la acreditación de servicios o unidades de genética. Aclarar si se refiere a la acreditación en el ámbito nacional o en el ámbito comunitario o si se refiere a favorecer la acreditación nacional desde la CA.

Se recomienda mejorar la disponibilidad de un inventario de servicios y pruebas de asesoramiento genético multidisciplinar y de diagnóstico genético preimplantatorio. También hay que mejorar en el desarrollo de protocolos de acceso a los servicios de genética de los potenciales portadores con el fin de mejorar el acceso al diagnóstico predictivo.

Además se recomienda redefinir el indicador referido a la creación de unidades de referencia y competencia en genética. Aclarar si se refiere a la designación en el ámbito nacional o en el ámbito comunitario o si se refiere a favorecer la designación nacional desde la CA.

### Línea 3. Atención sanitaria

Se están realizando acciones de coordinación entre Atención Primaria, Atención Especializada y las unidades afines y de trabajo conjunto entre pacientes y profesionales.

También se está promocionando la continuidad asistencial entre edad pediátrica y adulta en las CC.AA.

Se recogen las necesidades/demandas de atención de personas usuarias y profesionales a través de una evaluación periódica de su grado de satisfacción.

El objetivo 3.2 «Proponer al Comité de Designación de CSUR del SNS que estudie la posibilidad de establecer CSUR en el SNS para la atención de pacientes con ER» debe ser reformulado para dar cabida a la situación actual de los CSUR, ya que el Comité de Designación de éstos se encuentra actualmente avanzado en su labor en materia de centros para ER. Además hay que redefinir el indicador de este objetivo porque ya se dispone de un listado de grupos de ER para ser abordados por CSUR en el SNS.

## Línea 4. Terapias

### Medicamentos huérfanos, coadyuvantes y productos sanitarios

Desde la aprobación de la estrategia ha aumentado el porcentaje de medicamentos de uso compasivo y de medicamentos extranjeros autorizados por la Agencia Española de Medicamentos y Productos Sanitarios y el 83% de los medicamentos huérfanos autorizados en la Unión Europea son comercializados en España y cubiertos por el SNS.

Ha habido baja respuesta a la petición de información para valorar los objetivos 4.1, (Garantizar la accesibilidad en tiempo y forma de los medicamentos huérfanos necesarios para el tratamiento de las Enfermedades Raras en todo el territorio nacional), el objetivo 4.2 (Potenciar la investigación y el desarrollo de medicamentos huérfanos) y el objetivo 4.3. (Posibilitar y agilizar la transferencia de resultados de investigación y la vigilancia y seguimiento de la comercialización de nuevos fármacos) y los indicadores podrían no estar midiendo la consecución objetivo por lo que se recomienda elaborar otros indicadores.

Es necesario obtener información sobre el número y tiempos de acceso de medicamentos huérfanos solicitados y comercializados por parte de la Agencia Española de Medicamentos y Productos Sanitarios (AEMPS), así como reformular los indicadores según se indica en los comentarios. Así como información relativa al número y tiempos de acceso de tratamientos de uso compasivo o con medicamentos extranjeros solicitados y autorizados por parte del MSSSI y CC.AA.

Es necesario fomentar la puesta en marcha de acciones específicas de potenciación de la investigación y desarrollo de medicamentos huérfanos, así como de acciones dirigidas a la agilización de la transferencia de resultados y la vigilancia y seguimiento de la comercialización de nuevos fármacos.

Ninguna CA ha analizado las necesidades de productos sanitarios, coadyuvantes, materiales de cura y dispositivos médicos necesarios para el tratamiento de las ER.



Se recomienda continuar con el trabajo iniciado por el grupo de trabajo 3 «Necesidades de productos sanitarios y otros» de la Estrategia en Enfermedades Raras del SNS que ha elaborado un borrador de identificación de las necesidades de productos sanitarios, materiales de cura y otros productos que finalizará con la elaboración de un documento que recoja los criterios de priorización de estas necesidades y una propuesta de recomendaciones y prioridades.

## Terapias avanzadas

Desde la aprobación de la estrategia ha aumentado el número de ensayos clínicos con medicamentos de terapias avanzadas autorizados por la Agencia Española de Medicamentos y Productos Sanitarios.

En el desarrollo de la investigación en terapias avanzadas se recomienda promover la preparación de investigadores con un perfil competitivo en terapias avanzadas y promover en trabajo en red y la coordinación a nivel nacional de los distintos grupos que trabajan en estos temas.

No se ha recibido información sobre: las acciones informativas sobre terapias avanzadas dirigidas a las asociaciones de pacientes y a los colectivos profesionales implicados; las iniciativas para establecer un sistema de evaluación y seguimiento de terapias avanzadas; los criterios seguidos para promover la creación de unidades hospitalarias de terapias avanzadas y; los centros hospitalarios de localización de las unidades en terapias avanzadas.

En general ha habido baja respuesta a la petición de información sobre terapias avanzadas. Los indicadores podrían no estar midiendo la consecución del objetivo por lo que se recomienda elaborar otros indicadores.

## Rehabilitación

Aunque hay disponibilidad de un inventario de servicios de atención temprana, rehabilitación y logopedia para ER, la rehabilitación dada no se basa en la mejor evidencia científica disponible en lo que respecta a la mejora de la calidad de vida y en relación a los análisis de coste efectividad de los diferentes procedimientos de intervención asistencial. Asimismo podría ser de utilidad dirigir las cuestiones específicas de rehabilitación a ER o grupos de ER concretas sobre las que preguntar cuáles son las medidas de rehabilitación que se llevan a cabo, la temporalidad y características de las mismas. Por ejemplo, preguntar sobre medidas de rehabilitación específicas en el caso de

la Fibrosis Quística (enfermedad rara frecuente), enfermedades neuromusculares (grupo de ER frecuentes) ó 5/6 ER muy poco frecuentes.

Los programas sociosanitarios dirigidos a la población infantil se integran a través de programas de atención temprana. Las ER están integradas en los programas de cuidados paliativos generales y en los programas de logopedia generales.

## Línea 5. Atención sociosanitaria

### Coordinación sociosanitaria, educación y trabajo

No hay disponibilidad de un catálogo actualizado de los recursos sociosanitarios y educativos disponibles, no se dispone de modelos de coordinación entre servicios sanitarios y servicios sociales ni de protocolos y/o modelos asistenciales detallados para las ER. Tampoco se ha abordado la implantación de la figura o del modelo de gestión de casos. En cambio si se dispone de aulas hospitalarias en la mayoría de las C.AA.

Aunque se han impulsado iniciativas de coordinación y planificación conjunta entre centros educativos y sanitarios no disponemos de información sobre la disponibilidad por el personal docente que atiende población infantil con ER de la información sanitaria básica. Además la difusión de la información no está organizada y depende de la iniciativa del profesional sanitario que atiende al niño o de la propia familia de éste.

No se desarrollan iniciativas de coordinación y planificación conjunta para la adaptación de los puestos de trabajo ni iniciativas concretas para la gestión de la reinserción y la continuidad laboral de familiares de afectados de ER.

El bajo nivel de consecución de los indicadores que hacen referencia a la coordinación sociosanitaria muestra una escasa relación entre los distintos agentes implicados en la atención de las ER, lo cual hace necesario reflexionar sobre la necesidad de fomentar de manera activa las iniciativas a nivel sociosanitario, así como la disponibilidad de inventarios o mapas de recursos sociales y educativos existentes a nivel autonómico y nacional.

Es destacable el hecho de que ha habido 3 indicadores sobre los que no se ha recibido información alguna, son aquellos que hacen referencia al personal docente, adaptación de los puestos de trabajo y reinserción /continuidad laboral, es decir de aquellos aspectos que implicarían la necesidad de dirigirse a otras fuentes para recopilar la información necesaria (consejerías de educación y trabajo, respectivamente).

Es necesario hacer un mayor énfasis en los inventarios de recursos sociales y educativos, y en la recopilación de información detallada sobre los mismos.

Además habría que replantearse que en el caso de los indicadores que hacen referencia a competencias de otros departamentos, o bien se eliminan, o bien se incluye entre las fuentes de consulta las respectivas consejerías implicadas en cada uno de ellos.

## Salud mental

En relación a la salud mental no se dispone de un inventario de servicios y acciones de soporte psicológico para personas con ER. Tampoco se han desarrollado iniciativas para facilitar el mantenimiento de las personas con ER en su entorno como servicios de ayuda a domicilio, hospitalización a domicilio, centros de día, etcétera. En aquellos casos en las que existen, se identifican iniciativas pensadas para ampliar la atención más allá del colectivo de población diana de pacientes con ER.

No se dispone de información sobre disponibilidad de herramientas para la capacitación en cuidados sanitarios, apoyo emocional y fomento de la autoayuda de las personas cuidadoras de pacientes con ER.

## Calidad de vida

Bajo porcentaje de CC.AA. afirma realizar actividades de integración en la comunidad (actividades de ocio y tiempo libre) para las personas con ER. Aunque se identifica un papel importante por parte de las sociedades científicas y asociaciones de pacientes.

Ante la escasez de actividades de integración en la comunidad para las personas con ER, es necesario realizar un esfuerzo en la potenciación de las mismas por parte de las CC.AA. aprovechando la implicación de sociedades científicas y asociaciones de pacientes en este proceso.

## Campañas de sensibilización

Se realizan campañas de sensibilización a profesionales de la salud y ciudadanía en general hacia las Enfermedades Raras, contribuyendo a generar

visibilidad y aumentar su reconocimiento aunque sería necesario recopilar información sobre el número concreto de actividades y tipología de las mismas más allá de su realización.

## Asociacionismo y voluntariado

Se realizan acciones para promover el asociacionismo y el voluntariado y se dispone de un inventariado de las asociaciones y federaciones que realizan actividades en el ámbito de las ER.

Las asociaciones de pacientes se incluyen en el diseño de iniciativas y planes de acciones del ámbito social y de salud a través de diversos mecanismos: creación de la figura del Coordinador de Asociaciones y Sociedades Científicas en el Servicio de Salud; creación de una oficina del Defensor del Usuario del Sistema Sanitario Público; realización de entrevistas a demanda de las asociaciones con los responsables de la administración; participación en la elaboración e implantación del Plan de Salud y Plan Integral de Enfermedades Raras y; participación en grupos de trabajo con la Consejería de Sanidad.

No se ha recibido información sobre el papel que juegan las asociaciones de pacientes en los órganos de participación-decisión de los gobiernos autonómicos en el ámbito de la salud de la Comunidad Autónoma.

Sí existen iniciativas o convocatorias para gestionar ayudas (subvenciones, fondos, becas,...) para las asociaciones de pacientes con Enfermedades Raras.

## Atención Integral a menores de tres años

Hay disponibilidad de guías de actuación, criterios diagnósticos, protocolos de seguimiento consensuados y catálogo de recursos completo y actualizado para la atención temprana a menores de 3 años.

## Línea 6. Investigación

No se dispone de un inventario de centros y grupos de investigación en ER en las CC.AA.

Se está impulsando los programas enmarcados dentro de la acción estratégica en Salud, desarrollando unidades de apoyo a la investigación clínico experimental o de diagnóstico avanzado, desarrollando Consorcios Asociados de Investigación Biomédica en Red (CAIBER) y la acreditación de los Institutos de Investigación Sanitaria, desarrollando el CIBERER, impulsando la creación de centros mixtos de investigación entre instituciones sanitarias públicas con un enfoque traslacional, así como de sistemas de aprovechamiento compartido de infraestructuras y el desarrollo de plataformas de servicios y unidades de apoyo a la investigación (biobancos, animales y otros) y fomentando la cooperación científica entre las instituciones públicas (hospitales, universidades, CSIC y otros OPIs), centros tecnológicos y empresas.

En general ha habido baja respuesta a la petición de información. Los indicadores podrían no estar midiendo la consecución objetivo por lo que se recomienda elaborar otros indicadores para evaluar los objetivos relativos a la investigación en ER.

## Línea 7. Formación

No se está incidiendo sobre la problemática de las Enfermedades Raras en la formación pregrado. Aunque se identifica un papel importante por parte de las Sociedades Científicas En cambio si se están llevando a cabo acciones para profundizar en la noción y manejo de las ER en la formación postgrado, priorizando el conocimiento acerca de la persona enferma frente al de la enfermedad. Sería necesario recopilar información específica sobre las actividades de formación en pregrado, postgrado y formación continuada, así como de formación a familiares, cuidadores y voluntariado.

También se están llevando a cabo iniciativas de formación continuada relacionadas con las ER en la Atención Primaria y Atención Especializada.

No se está impulsando la formación de las familias de personas con ER, en cambio es una actividad más potenciada en Sociedades Científicas y Asociaciones.

Tampoco se llevan a cabo iniciativas para facilitar el respiro de las personas cuidadoras.

**Para concluir, la siguiente tabla muestra el grado de consecución de los objetivos y las recomendaciones derivadas de los resultados de la evaluación de los mismos:**

Línea estratégica	Objetivos	Grado de consecución	Recomendación	Comentario
<b>1. Información sobre Enfermedades Raras</b>	<p>1.1. Mejorar la información disponible sobre ER y los recursos disponibles para su atención, que permita dar respuesta a las necesidades planteadas por pacientes, profesionales sanitarios, investigadores y responsables</p>	Parcialmente conseguido	Mantener objetivo	<p>Continuar con el trabajo iniciado por el grupo de trabajo 5 «Información sobre recursos» de la Estrategia en Enfermedades Raras del SNS.</p> <p>Posibilitar que la información sea accesible tanto para los profesionales como para las personas afectadas de Enfermedades Raras a través de herramientas existentes, entre otras, la base de datos Orphanet.</p>
	<p>1.2. Analizar los registros de ER existentes, tanto a nivel autonómico como central, y promover desde el Ministerio de Sanidad y Política Social, la coordinación y compatibilidad entre los mismos, así como promover la investigación sobre éstos.</p>	Parcialmente conseguido	Mantener objetivo	<p>Apoyar el desarrollo del proyecto «Red Española de Registros de Investigación en ER».</p>
	<p>1.3. Apoyar y participar en los grupos de trabajo en codificación y clasificación que trabajen en este ámbito a nivel internacional (Rare Disease Task Force Working Group RDTF-WP) de la Dirección General de Sanidad y Protección de los Consumidores</p>	No valorable	Reformular objetivo e indicadores	<p>Se recomienda reformular el objetivo ya que el grupo de trabajo internacional ha cambiado y también hay grupos nacionales que están trabajando en codificación.</p> <p>El último indicador, que mide la participación de grupos de las CC.AA. en grupos de trabajo internacional, debería ser replanteado o eliminado, ya que no se trata tanto de que todas las CC.AA. tengan representación a nivel internacional, si no que ésta se produzca a nivel nacional. Nivel a partir del cual los interlocutores adecuados transmitirán los acuerdos alcanzados al ámbito internacional.</p>

Línea estratégica	Objetivos	Grado de consecución	Recomendación	Comentario
<b>2. Prevención y detección precoz</b>	2.1. Adoptar medidas que reduzcan la incidencia de aquellas ER susceptibles de beneficiarse de programas de prevención primaria.	Parcialmente conseguido	Mantener objetivo y reformular indicadores	Mejorar la formación a profesionales de AP en consultas preconcepcionales. Fomentar la difusión de información relativa al potencial teratogénico de determinadas sustancias. Desarrollar y aplicar protocolos clínicos de actuación para profesionales de obstetricia y matronería para atender a las mujeres antes de la gestación y durante los primeros meses para el manejo de enfermedades como diabetes o epilepsia u otros riesgos. Reformular el indicador «Formación de los profesionales de AP en competencias para sensibilizar a las mujeres sobre la importancia de concertar visitas preconcepcionales» para referirlo a mujeres y hombres.
	2.2. Mejorar el diagnóstico precoz, incluido el prenatal, potenciando el papel de la AP en el diagnóstico de sospecha de ER, facilitando el acceso y agilizando los procesos de derivación a los servicios clínicos con experiencia en la atención a este tipo de enfermedades.	Iniciado	Mantener objetivo y reformular indicadores	Mejorar la formación a profesionales de AP para potenciar su papel en el diagnóstico de sospecha de ER. Establecer criterios de derivación de un paciente ante el diagnóstico de sospecha de ER. Mejorar la disponibilidad de un directorio de servicios clínicos y expertos para mejorar la derivación. Reformular el indicador referido a la acreditación de servicios clínicos. Debemos aclarar si se refiere a la acreditación en el ámbito nacional o en el ámbito comunitario o a favorecer la acreditación nacional desde la CA.

Línea estratégica	Objetivos	Grado de consecución	Recomendación	Comentario
	2.3. Mejorar la atención en caso de patologías diagnosticadas en el período prenatal.	Parcialmente conseguido	Mantener objetivo y reformular indicadores	<p>Mejorar la posibilidad de confirmación diagnóstica en los casos de muertes fetales y en la IVE por el supuesto de malformación o grave daño.</p> <p>Reformular los siguientes indicadores: claridad en las competencias de los servicios que atienden ER en la CA y valoración de la utilidad de diseñar/ implementar un Plan específico de Genética para homogeneizar la oferta de Unidades de Diagnóstico Prenatal y/o para disponer de protocolos de toma de muestras biológicas.</p>
	2.4. Mejorar los programas de cribado neonatal de ER, teniendo en consideración la evidencia científica disponible, criterios de equidad, coste efectividad de las pruebas y aspectos éticos, según el «Informe sobre la Situación de los programas de Cribado Neonatal en España» de la Comisión de Salud Pública del CISNS.	No valorable	Reformular objetivo e indicadores	<p>El documento marco sobre cribado poblacional es el único documento de consenso sobre cribado poblacional aprobado por la Comisión de Salud Pública y junto con la Ley General de Salud Pública constituyen el marco para el desarrollo de los programas de cribado por cuyo motivo se propone reformular el objetivo actual y los indicadores correspondientes.</p>
	2.5. Mejorar el acceso a pruebas diagnósticas clínicas y de laboratorio, así como el apoyo a la implementación y validación de nuevas técnicas y pruebas.	Parcialmente conseguido	Mantener objetivo y reformular indicadores	<p>Reformular el indicador referido a la acreditación de servicios o unidades de genética. Aclarar si se refiere a la acreditación en el ámbito nacional o en el ámbito comunitario o si se refiere a favorecer la acreditación nacional desde la CA.</p>



Línea estratégica	Objetivos	Grado de consecución	Recomendación	Comentario
	2.6. Mejorar el acceso al asesoramiento genético multidisciplinar.	Iniciado	Mantener objetivo y reformular indicadores	Mejorar la disponibilidad de un directorio de servicios y pruebas de asesoramiento genético multidisciplinar, de diagnóstico genético pre-implantatorio y protocolizar el acceso a los servicios de genética de los potenciales portadores con el fin de mejorar el acceso al diagnóstico predictivo. Reformular el indicador referido a la creación de unidades de referencia y competencia en genética. Aclarar si se refiere a la designación en el ámbito nacional o en el ámbito comunitario o si se refiere a favorecer la designación nacional desde la CA. Reformular el indicador sobre la realización de acciones para crear la especialidad de genética.
<b>3. Asistencia sanitaria</b>	3.1. Mejorar la atención sanitaria que reciben pacientes con ER, con el objetivo de que sea integral, continuada y coordinada entre los niveles asistenciales. 3.2. Proponer al Comité de Designación de CSUR del SNS que estudie la posibilidad de establecer CSUR en el SNS para la atención de pacientes con ER.	Parcialmente conseguido  No valorable	Mantener objetivo  Reformular objetivo e indicadores	  Reformular el objetivo para dar cabida a la situación actual de los CSUR, ya que el Comité de Designación de éstos se encuentra avanzado en su labor en materia de centros para ER. Además hay que redefinir el indicador de este objetivo porque ya se dispone de un listado de grupos de ER para ser abordados por CSUR en el SNS.

Línea estratégica	Objetivos	Grado de consecución	Recomendación	Comentario
4. Terapias	4.1. Garantizar la accesibilidad en tiempo y forma de los medicamentos huérfanos necesarios para el tratamiento de las Enfermedades Raras en todo el territorio nacional.	No valorable	Mantener objetivo y reformular indicadores	Los indicadores podrían no estar midiendo la consecución de este objetivo. Se recomienda elaborar otros indicadores.
	4.2. Potenciar la investigación y el desarrollo de medicamentos huérfanos.	No valorable	Mantener objetivo y reformular indicadores	Los indicadores podrían no estar midiendo la consecución de este objetivo. Se recomienda elaborar otros indicadores.
	4.3. Posibilitar y agilizar la transferencia de resultados de investigación y la vigilancia y seguimiento de la comercialización de nuevos fármacos.	No valorable	Mantener objetivo y reformular indicadores	Los indicadores podrían no estar midiendo la consecución de este objetivo. Se recomienda elaborar otros indicadores.
	4.4. Analizar las necesidades de productos sanitarios, coadyuvantes, materiales de cura y otros dispositivos médicos necesarios para el tratamiento de las ER, buscando alternativas que garanticen el acceso a los mismos en condiciones de equidad.	No iniciado	Mantener objetivo	Continuar con el trabajo iniciado por el grupo de trabajo 3 «Necesidades de productos sanitarios y otros» de la Estrategia en Enfermedades Raras del SNS.
	4.5. Potenciar la investigación pública y privada en terapias avanzadas y la aplicación clínica de estas terapias para las Enfermedades Raras.	No valorable	Mantener objetivo y reformular indicadores	Los indicadores podrían no estar midiendo la consecución de este objetivo. Se recomienda elaborar otros indicadores.
	4.6. Potenciar la rehabilitación integral (física, sensorial y cognitiva) para las personas afectadas por una ER de manera continuada, con el fin de optimizar, conservar y/o asegurar sus capacidades residuales.	Parcialmente conseguido	Mantener objetivo	Promover que los servicios relativos a la rehabilitación estén basados en la mejor evidencia científica disponible en lo que respecta a la recuperación o mejora de la calidad de vida del paciente y el coste-efectividad de la misma.

Línea estratégica	Objetivos	Grado de consecución	Recomendación	Comentario
<b>5. Atención sociosanitaria</b>	5.1. Promover la coordinación de los distintos organismos e instituciones involucradas en la atención integral de las personas afectadas por Enfermedades Raras.	Iniciado	Mantener objetivo	Mejorar la disponibilidad de un catálogo de los recursos sociosanitarios disponibles. Fomentar el desarrollo de modelos y protocolos de coordinación sociosanitaria para ER. Fomentar la implantación de la figura de gestor de casos.
	5.2. Colaborar e informar desde el ámbito sanitario y en la medida de lo posible, para que las necesidades socio-económicas, laborales, educativas y técnicas, tanto de las personas afectadas de ER como de la persona cuidadora, sean conocidas por los agentes de servicios sociales para ser adecuadamente atendidas.	Parcialmente conseguido	Mantener objetivo y reformular indicadores	Mejorar la organización de la difusión de la información que llega al personal docente. Fomentar la coordinación y planificación conjunta para la adaptación de los puestos de trabajos y para gestionar la reinserción y continuidad laboral de los familiares de afectados de ER.
	5.3. Promocionar el acceso adecuado a servicios de salud mental a las personas afectadas de ER y sus familiares.	Iniciado	Mantener objetivo	Mejorar la disponibilidad de un inventario de servicios y acciones de soporte psicológico para personas con ER. Fomentar las iniciativas para facilitar el mantenimiento de las personas con ER en su entorno como servicios de ayuda a domicilio, hospitalización a domicilio, centros de día, etcétera. Mejorar la información disponible sobre herramientas para la capacitación en cuidadores sanitarios, apoyo emocional y fomento de la autoayuda de las personas cuidadoras de pacientes con ER.

Línea estratégica	Objetivos	Grado de consecución	Recomendación	Comentario
6. Investigación	5.4. Potenciar, desde el ámbito socio-sanitario, la adopción de medidas para mejorar la calidad de vida de las personas afectadas por ER y sus familiares.	No iniciado	Mantener objetivo	Fomentar la realización de actividades de integración en la comunidad (actividades de ocio y tiempo libre) para las personas con ER.
	5.5. Fomentar las campañas de sensibilización a profesionales de la salud y ciudadanía en general hacia las Enfermedades Raras, contribuir a generar visibilidad y aumentar su reconocimiento.	Conseguido	Mantener objetivo	
	5.6. Potenciar el apoyo al asociacionismo y voluntariado.	Parcialmente conseguido	Mantener objetivo	Mejorar la información disponible sobre el papel que juegan las asociaciones en los órganos de participación-decisión de las CC.AA. en el ámbito de la salud.
	5.7. Apoyar e impulsar el acuerdo sobre criterios comunes, recomendaciones y condiciones mínimas en la Atención Integral a menores de tres años, una vez sea aprobado por el Consejo Territorial del Sistema para la Autonomía y Atención a la Dependencia.	Prácticamente conseguido	Mantener objetivo	
	6.1. Apoyar las iniciativas en la investigación epidemiológica, clínica, básica y traslacional sobre Enfermedades Raras.	Parcialmente conseguido	Mantener objetivo y reformular indicadores	Promover la disponibilidad de un inventario de centros y grupos de investigación en ER en CC.AA. Los indicadores podrían no estar midiendo la consecución de este objetivo. Se recomienda elaborar otros indicadores.

Línea estratégica	Objetivos	Grado de consecución	Recomendación	Comentario
	6.2. Promover la priorización de los proyectos de investigación sobre ER y favorecer la solicitud de proyectos conjuntos de ámbito nacional e internacional.	Parcialmente conseguido	Mantener objetivo y reformular indicadores	Los indicadores podrían no estar midiendo la consecución de este objetivo. Se recomienda elaborar otros indicadores.
	6.3. Mantener y mejorar las estructuras y los instrumentos necesarios para el desarrollo de la investigación en Enfermedades Raras.	Parcialmente conseguido	Mantener objetivo y reformular indicadores	Los indicadores podrían no estar midiendo la consecución de este objetivo. Se recomienda elaborar otros indicadores.
<b>7. Formación</b>	7.1. Incidir sobre la problemática de las Enfermedades Raras en la formación pregrado de las carreras de ciencias de la salud con el fin de aumentar el conocimiento sobre las mismas y favorecer la sensibilización hacia el problema.	Iniciado	Mantener objetivo	
	7.2. Profundizar en la noción y manejo de las ER en la formación postgrado, priorizando el conocimiento acerca de la persona enferma frente al de la enfermedad.	Parcialmente Conseguido	Mantener objetivo	
	7.3. Fomentar las iniciativas de formación continuada relacionadas con las ER en la Atención Primaria y Atención Especializada teniendo en cuenta las necesidades poblacionales, institucionales e individuales, e incluyendo, en la medida de lo posible, las siguientes recomendaciones en los planes estratégicos de formación continuada.	Parcialmente Conseguido	Mantener objetivo	
	7.4. Impulsar tanto en el SNS como en Servicios Sociales la formación de las familias de personas con ER, cuidadores principales y voluntariado, así como de asociaciones de pacientes.	Parcialmente Conseguido	Mantener objetivo	Impulsar la formación de las familias de personas con ER. Fomentar iniciativas para facilitar el respiro de las personas cuidadoras.

## 4.2. Conclusiones y recomendaciones generales

Aunque se debe seguir trabajando para alcanzar el cumplimiento de todos los objetivos formulados en la Estrategia en Enfermedades Raras del SNS tras los resultados de la evaluación de la misma hay que señalar especialmente las siguientes **recomendaciones**:

1. Es necesario implementar acciones dirigidas a recopilar y difundir la información y recursos disponibles sobre ER, tanto asistenciales, sociosanitarios, educativos, servicios y acciones de soporte psicológico y sobre centros y grupos de investigación en ER, que sean accesibles tanto a personas afectadas de ER y sus familias como a los profesionales sanitarios.
2. Posibilitar que la información sea accesible tanto para los profesionales como para las personas afectadas de Enfermedades Raras a través de herramientas existentes, entre otras, la base de datos Orphanet.
3. Apoyar el desarrollo de la «Red Española de registros de Investigación en ER».
4. Desarrollar y aplicar protocolos clínicos de actuación para profesionales de obstetricia y matronería para la atención de las mujeres antes de la concepción y en los primeros meses de embarazo para el manejo de enfermedades como diabetes, epilepsia y otros riesgos.
5. Fomentar la difusión de información sobre el potencial teratógeno de determinadas sustancias y la utilización de guías relativas a la prevención pre y postnatal sobre potenciales teratógenos.
6. Mejorar la formación a profesionales de AP en el diagnóstico de sospecha de ER y establecer los adecuados criterios de derivación. También se recomienda mejorar la disponibilidad de un directorio de servicios clínicos y expertos para facilitar la derivación desde AP.
7. Mejorar la posibilidad de confirmación diagnóstica en los casos de muertes fetales y en la IVE por el supuesto de malformación o grave daño.
8. Homogeneizar la oferta de las pruebas de detección precoz de ER y para ello conocer el número y protocolo a seguir de dichas pruebas.
9. Mejorar la disponibilidad de un inventario de servicios y pruebas de asesoramiento genético multidisciplinar y de diagnóstico genético preimplantatorio.

10. Desarrollar protocolos de acceso a los servicios de genética de los potenciales portadores con el fin de mejorar el acceso al diagnóstico predictivo.
11. Analizar las necesidades de productos sanitarios, coadyuvantes, materiales de cura y dispositivos médicos necesarios para el tratamiento de las ER.
12. Promover la preparación de investigadores en terapias avanzadas y promover en trabajo en red y la coordinación a nivel nacional de los distintos grupos que trabajan en estos temas.
13. Promover que la rehabilitación dada se base en la mejor evidencia científica disponible en lo que respecta a la mejora de la calidad de vida y en relación a los análisis de coste efectividad de los diferentes procedimientos de intervención asistencial.
14. Desarrollar modelos de coordinación entre servicios sanitarios y servicios sociales y protocolos y/o modelos asistenciales detallados para las ER. Abordar la implantación de la figura o del modelo de gestión de casos.
15. Mejorar la disponibilidad por el personal docente que atiende población infantil con ER de la información sanitaria básica.
16. Desarrollar iniciativas de coordinación y planificación conjunta para la adaptación de los puestos de trabajo y para la gestión de la reinserción y la continuidad laboral de familiares de afectados de ER.
17. Desarrollar iniciativas para facilitar el mantenimiento de las personas con ER en su entorno como servicios de ayuda a domicilio, hospitalización a domicilio, centros de día, etcétera.
18. Desarrollar herramientas para la capacitación en cuidados sanitarios, apoyo emocional y fomento de la autoayuda de las personas cuidadoras de pacientes con ER.
19. Desarrollar actividades de integración en la comunidad (actividades de ocio y tiempo libre) para las personas con ER.
20. Promover la participación de las asociaciones de pacientes en los órganos de participación-decisión de los gobiernos autonómicos en el ámbito de la salud de la Comunidad Autónoma.
21. Incidir sobre la problemática de las Enfermedades Raras en los ciclos formativos.
22. Impulsar la formación de las familias de personas con ER.
23. Desarrollar iniciativas para facilitar el respiro de las personas cuidadoras.

Se recomienda **reformular, al menos, los siguientes objetivos:**

Objetivo específico 1.3. Apoyar y participar en los grupos de trabajo en codificación y clasificación que trabajen en este ámbito a nivel internacional

(Rare Disease Task Force Working Group RDTF-WP) de la Dirección General de Sanidad y Protección de los Consumidores.

Objetivo específico 2.4. Mejorar los programas de cribado neonatal de ER, teniendo en consideración la evidencia científica disponible, criterios de equidad, coste efectividad de las pruebas y aspectos éticos, según el «Informe sobre la Situación de los programas de Cribado Neonatal en España» de la Comisión de Salud Pública del CISNS.

Objetivo específico 3.2. Proponer al Comité de Designación de CSUR del SNS que estudie la posibilidad de establecer CSUR en el SNS para la atención de pacientes con ER.

Se recomienda **reformular, al menos, los indicadores de los siguientes objetivos:**

Objetivo específico 1.3. Apoyar y participar en los grupos de trabajo en codificación y clasificación que trabajen en este ámbito a nivel internacional (Rare Disease Task Force Working Group RDTF-WP) de la Dirección General de Sanidad y Protección de los Consumidores.

Objetivo específico 2.1. Adoptar medidas que reduzcan la incidencia de aquellas ER susceptibles de beneficiarse de programas de prevención primaria.

Objetivo específico 2.2. Mejorar el diagnóstico precoz, incluido el prenatal, potenciando el papel de la AP en el diagnóstico de sospecha de ER, facilitando el acceso y agilizando los procesos de derivación a los servicios clínicos con experiencia en la atención a este tipo de enfermedades.

Objetivo específico 2.3. Mejorar la atención en caso de patologías diagnosticadas en período prenatal.

Objetivo específico 2.4. Mejorar los programas de cribado neonatal de ER, teniendo en consideración la evidencia científica disponible, criterios de equidad, coste efectividad de las pruebas y aspectos éticos, según el «Informe sobre la Situación de los programas de Cribado Neonatal en España» de la Comisión de Salud Pública del CISNS.

Objetivo específico 2.5. Mejorar el acceso a pruebas diagnósticas clínicas y de laboratorio, así como el apoyo a la implementación y validación de nuevas técnicas y pruebas.

Objetivo específico 2.6. Mejorar el acceso al asesoramiento genético multidisciplinar

Objetivo específico 3.2. Proponer al Comité de Designación de CSUR del SNS que estudie la posibilidad de establecer CSUR en el SNS para la atención de pacientes con ER

Objetivo específico 4.1: Garantizar la accesibilidad en tiempo y forma de los medicamentos huérfanos necesarios para el tratamiento de las Enfermedades Raras en todo el territorio nacional.



Objetivo específico 4.2: Potenciar la investigación y el desarrollo de medicamentos huérfanos.

Objetivo específico 4.3. Posibilitar y agilizar la transferencia de resultados de investigación y la vigilancia y seguimiento de la comercialización de nuevos fármacos.

Objetivo específico 4.5. Potenciar la investigación pública y privada en terapias avanzadas y la aplicación clínica de estas terapias para las Enfermedades Raras.

Objetivo específico 6.1. Apoyar las iniciativas en la investigación epidemiológica, clínica, básica y traslacional sobre Enfermedades Raras.

Objetivo específico 6.2. Promover la priorización de los proyectos de investigación sobre ER y favorecer la solicitud de proyectos conjuntos de ámbito nacional e internacional.

Objetivo específico 6.3. Mantener y mejorar las estructuras y los instrumentos necesarios para el desarrollo de la investigación en Enfermedades Raras.

**Aunque han transcurrido sólo dos años desde la aprobación de la Estrategia en Enfermedades raras del SNS en 2009 la evaluación de la misma pone de manifiesto la necesidad de reformular parte de sus objetivos y de los indicadores de evaluación. Por ello se recomienda llevar a cabo una actualización de la Estrategia en Enfermedades Raras del SNS una vez haya sido aprobada su evaluación por el Consejo Interterritorial del SNS.**

La Estrategia en Enfermedades Raras del Sistema Nacional de Salud fue aprobada por el Consejo Interterritorial del Sistema Nacional de Salud en Junio de 2009. Fue el resultado del trabajo de coordinación y consenso entre instituciones, profesionales y pacientes. El Consejo Interterritorial del Sistema Nacional de Salud estableció que la estrategia debía ser evaluada por primera vez a los dos años de su aprobación.

El 20 de octubre de 2009 se constituyó el Comité de Seguimiento y Evaluación de la estrategia, formado por el Comité Institucional y por el Comité Técnico de la misma. El objetivo encomendado al Comité de Seguimiento y Evaluación fue establecer el sistema de seguimiento y evaluación de la Estrategia. Una vez acordado el plan de trabajo se creó la Secretaría Técnica dependiente de la Subdirección General de Calidad y Cohesión del Ministerio de Sanidad, Servicios Sociales e Igualdad, que da soporte al Comité de Seguimiento y Evaluación en el proceso de evaluación.

Una vez finalizados los trabajos de recogida de información y análisis de los datos la Secretaria Técnica y el Comité de Seguimiento y Evaluación han elaborado este informe de evaluación aprobado por el Consejo Interterritorial del Sistema Nacional de Salud el 20 de diciembre de 2012.

Es preciso resaltar que estos dos años de trabajo conjunto entre sociedades científicas, asociaciones de pacientes, Comunidades Autónomas, el Ministerio de Economía y Competitividad y el Ministerio de Sanidad, Servicios Sociales e Igualdad, orientados a hacer efectiva la implantación de la Estrategia en Enfermedades Raras del SNS, han conseguido aunar los esfuerzos dirigidos a la mejora continua de la atención en este tipo de enfermedades, y con ello mejorar la calidad de los servicios prestados a las personas con enfermedades raras y sus familias en todo el territorio nacional.

