



Por un modelo sanitario para la atención a las personas con Enfermedades Raras en las Comunidades Autónomas. Estudio ENSERio2

Por un modelo sanitario
para la atención a las personas
con Enfermedades Raras en las
Comunidades Autónomas

Estudio ENSERio2



**Por un modelo sanitario para la atención a las personas
con Enfermedades Raras en las Comunidades Autónomas
Estudio ENSERio2**

Primera edición, 500 ejemplares.

Estudio realizado por FEDER con la asistencia técnica de:



Edición febrero 2013

FEDER (Federación Española de Enfermedades Raras)

www.enfermedades-raras.org

Estudio financiado por Caja Madrid Obra Social.

Diseño: MisterPubli

Depósito Legal: M-2135-2013

PRESENTACIÓN FEDER

Estudio ENSERio2: un proyecto para conseguir que cada persona con una enfermedad rara tenga la asistencia sanitaria que necesita en su Comunidad Autónoma.

¿Cómo tendría que ser el sistema sanitario en una Comunidad Autónoma española para que cada persona con una enfermedad rara tuviera acceso a la atención que necesita?

Para contestar a esta importante cuestión, la Federación Española de Enfermedades Raras (FEDER) ha puesto en marcha el Estudio ENSERio2 en 2011 en las Comunidades Autónomas de Madrid, Cataluña, Andalucía, Comunidad Valenciana, Extremadura, y Comunidad de Murcia.

Un proyecto de ‘cambio social’, con el que el movimiento asociativo de enfermedades raras busca restablecer el principio de igualdad de oportunidades que, como ciudadanos de plenos derechos, le corresponden a las familias con enfermedades poco frecuentes, a través de la adaptación del modelo sanitario en las diferentes autonomías.

Y es que después de los datos publicados por el primer Estudio ENSERio, editado en 2010, en donde se evidenció como la mayoría de las personas de este colectivo han sido y son huérfanos del sistema sanitario, la Federación comprendió que hacía falta lanzar un nuevo proyecto para luchar por la transformación de esta dura realidad.

Para luchar contra el grave retraso diagnóstico (cuyo tiempo de espera medio se identificó entre los 5 a 7 años); el duro peregrinaje familiar, el tratamiento inadecuado, el empobrecimiento económico y lo que es más crítico, el aislamiento y la discriminación social en el que viven las personas del colectivo. Una realidad dolorosa que no es tolerable en una sociedad como la actual. Y para hacer que las cosas cambien, el movimiento social de ER se ha dado cuenta que su misión es ser protagonista de este cambio.

De esta manera y bajo el título “Por un modelo sanitario para la atención a las personas con Enfermedades Raras en las Comunidades Autónomas. Estudio ENSERio2”, este nuevo estudio, que ha sido posible gracias a la colaboración de la Obra Social de

Caja Madrid y Fundación ONCE, abordará las adaptaciones que se deben hacer en el Modelo Sanitario de las autonomías para que las personas con ER puedan acceder en condiciones de equidad a la atención -especializada, multidisciplinar y de proximidad- que requieren en su lugar de residencia.

El Estudio ENSERio2 parte de la información disponible sobre atención sanitaria en las diferentes CCAA españolas, para proponer de forma clara cuáles serían las adaptaciones necesarias en sus Modelos de Atención, destinados a garantizar que todos y cada uno de los afectados por ER dispongan de los cuidados y prestaciones que necesita para su vida.

El Estudio ENSERio2 tiene como base fundamental el debate, la reflexión y la búsqueda de soluciones entre todas las partes interesadas. Se trata de un proyecto que promueve el diálogo como puente para conseguir el entendimiento y el compromiso de la administración para que impulse las adaptaciones sanitarias que se identifiquen como cruciales.

Con lo anterior, que duda cabe, que se trata de un Estudio destinado a abrir la puerta del sistema sanitario autonómico a cada persona con ER. Para que ni un solo niño, niña, joven o adulto afectado sea invisible a la sociedad. En suma, para posibilitar que cada persona sepa a donde ir y qué pasos dar para disfrutar del derecho fundamental a la salud que le corresponde como ciudadano.

Mayor información: www.enfermedades-raras.org

Juan Carrión Tudela
Presidente de FEDER

PRESENTACIÓN FUNDACIÓN ESPECIAL CAJA MADRID

La Fundación Especial Caja Madrid, heredera de la labor que ha venido desarrollando hasta ahora Obra Social Caja Madrid, se siente enormemente satisfecha por poder ofrecer, con esta publicación, los resultados del importante estudio ENSERio2, llevado a cabo de la mano de la Federación Española de Enfermedades Raras (FEDER), y cuyo objetivo, no es otro, que el de desarrollar y aplicar propuestas de actuación para mejorar la atención sanitaria a las personas con enfermedades raras.

Para ello, se han desarrollado una serie de protocolos de actuación específicos, relacionados con las necesidades sanitarias de estas personas, que van a permitir mejorar su calidad de vida. Para un mejor abordaje de los objetivos planteados, se han realizado adaptaciones específicas en distintas Comunidades Autónomas.

Con esta iniciativa la Fundación Especial Caja Madrid quiere, una vez más, reforzar su compromiso con las personas con Enfermedades Raras, con sus familias, sus asociaciones y de una forma muy especial con la Federación Española de Enfermedades Raras (FEDER), con quien compartimos, desde hace ya muchos años, objetivos y proyectos.

Ya en 2009, ambas entidades, aunamos nuestros esfuerzos, para analizar e identificar las dificultades de acceso al sistema sanitario que sufren las personas con enfermedades raras. Fue un pionero, cuidadoso y minucioso análisis, que dio lugar a la primera edición del estudio que tienen entre sus manos, el estudio ENSERio “Estudio sobre situación de Necesidades Sociosanitarias de las personas con Enfermedades Raras en España”. Fue un valioso estudio que permitió trazar una clara radiografía de la realidad de las personas afectadas por enfermedades raras en un país europeo.

Conseguido este objetivo, es tiempo de poner en marcha iniciativas como la que presentamos ahora, para dar pasos hacia la cobertura de las necesidades identificadas.

Para la realización del Estudio ENSERio2 se ha tomado como referencia metodológica el Proyecto EUROPLAN, una iniciativa para la armonización de planes y estrategias de enfermedades raras en la Unión Europea. Un modelo de trabajo en el que los protocolos de actuación han sido consensuados mediante grupos de trabajo compuestos por participantes cuidadosamente seleccionados y orientado a resultados. Por tanto,

estamos ante un instrumento construido desde el diálogo de todas las partes para el análisis y propuesta firme de un modelo de atención sanitaria que no discrimine a las personas por el hecho de tener una enfermedad poco frecuente.

Impulsando este tipo de iniciativas, la Fundación Especial Caja Madrid quiere contribuir a favorecer que los esfuerzos del sistema sanitario y de sus profesionales, se traduzcan en un mejor diagnóstico, una mayor eficacia de los tratamientos y en consecuencia en una mejora de la calidad de vida de las personas afectadas.

Queremos expresar nuestro reconocimiento a FEDER por impulsar este segundo estudio, y agradecer a los investigadores, entidades y resto de colaboradores, todo su esfuerzo, ilusión y rigor científico, que han permitido, que hoy vea la luz, esta excelente publicación.

Carmen Cafranga Cavestany

Presidenta de la Fundación Especial Caja Madrid

CONTENIDO

- 1. Introducción** (Páginas 15-24)
 - 1.1. Iniciativas estatales y autonómicas sobre ER en España
 - 1.2. Necesidades detectadas y propuestas de atención sanitaria en las ER
- 2. Método** (Páginas 27-30)
 - 2.1. Formación y funcionamiento de los Grupos de Trabajo de cada CCAA
- 3. Propuesta de un Modelo de asistencia sanitaria de las personas con Enfermedades Raras** (Páginas 31-44)
 - 3.1. Elementos determinantes del Modelo de Atención Sanitaria
 - Unidad coordinadora de la atención a ER
 - Unidades de Referencia
 - Plan de Atención Integral de las ER
 - Síntesis
 - 3.2. Elementos complementarios del Modelo de Atención Sanitaria
 - Comisión Asesora en Enfermedades Raras
 - Otros elementos susceptibles de ser incorporados al modelo
- 4. Resultados** (Página 47)
- 5. Cataluña** (Páginas 49-62)
 - 5.1. Elementos determinantes del Modelo de Atención Sanitaria
 - Plan de Atención Integral de las ER
 - Unidad Coordinadora de la atención a ER
 - Unidades de Referencia
 - Comisión de Seguimiento
 - Organigrama
 - 5.2. Elementos complementarios del Modelo de Atención Sanitaria
 - Otros elementos susceptibles de ser incorporados al modelo
- 6. Comunidad Valenciana** (Páginas 65-76)
 - 6.1. Elementos determinantes del Modelo de Atención Sanitaria

- Plan de Atención Integral de las ER
- Unidades de Referencia
- 6.2. Elementos complementarios del Modelo de Atención Sanitaria
- Consejo Asesor en Enfermedades Raras
- Otros elementos susceptibles de ser incorporados al modelo

- 7. Región de Murcia** (Páginas 79-89)
- 7.1. Elementos determinantes del Modelo de Atención Sanitaria
- Plan de Atención Integral de las ER
- Unidades de Referencia
- 7.2. Elementos complementarios del Modelo de Atención Sanitaria
- Consejo Asesor en Enfermedades Raras
- Otros elementos susceptibles de ser incorporados al modelo

- 8. Andalucía** (Páginas 91-105)
- 8.1. Elementos determinantes del Modelo de Atención Sanitaria
- Plan de Atención Integral de las ER
- Unidades de Referencia
- 8.2. Elementos complementarios del Modelo de Atención Sanitaria
- Consejo Asesor en Enfermedades Raras
- Otros elementos susceptibles de ser incorporados al modelo

- 9. Comunidad de Madrid** (Páginas 107-121)
- 9.1. Elementos determinantes del Modelo de Atención Sanitaria
- Plan de Atención Integral de las ER
- Unidades de Referencia
- 9.2. Elementos complementarios del Modelo de Atención Sanitaria
- Otros elementos susceptibles de ser incorporados al modelo

- 10. Extremadura** (Páginas 123-138)
- 10.1. Elementos del Modelo de Atención Sanitaria implantados en Extremadura
- Plan de Atención Integral de las ER
- Unidades de Referencia
- Consejo Asesor en Enfermedades Raras
- 10.2. Elementos complementarios del Modelo de Atención Sanitaria en Extremadura
- Otros elementos susceptibles de ser incorporados al modelo

- 11. Conclusión** (Páginas 141-142)

- 12. Participantes en el Estudio** (Páginas 145-147)

- 13. Resumen ejecutivo y para medios de comunicación** (Páginas 149-152)

- 14. ANEXO: Marco normativo y legal** (Páginas 155-157)

1. Introducción

El estudio pretende desarrollar y aplicar propuestas de actuación para mejorar la atención sanitaria a personas con enfermedades raras, identificadas en estudios y análisis previos. Para ello, se ha desarrollado una serie de protocolos de actuación específicos relacionados con las necesidades sanitarias de las personas con enfermedades raras, que permitan una mejora en la calidad de vida de dicha población. Para un mejor abordaje de los objetivos planteados, se han realizado adaptaciones específicas en aquellas Comunidades Autónomas donde FEDER tiene presencia institucional: Cataluña, Comunidad Valenciana, Región de Murcia, Andalucía, Comunidad de Madrid y Extremadura.

Cada una de estas estrategias responde a las propuestas en materia de atención sanitaria identificadas en el Estudio ENSERio (2009) y a partir de los datos registrados por el SIO (Servicio de Información y Orientación) de FEDER; ambas iniciativas financiadas por la Obra Social Caja Madrid. Además, se han tenido en cuenta otras referencias clave:

- Informe sobre las desigualdades en políticas para Enfermedades Raras en España (2007) de FEDER.
- Situación de las Enfermedades Raras en la Comunidad de Madrid de FEDER.
- Estrategia en ER del Sistema Nacional de Salud (2009) del Ministerio de Sanidad y Política Social.
- Plan Integral de Enfermedades Raras en Extremadura (2010-2014) de la Junta de Extremadura.
- Modelo de atención sanitaria de las enfermedades raras en Cataluña. Comisión asesora de ER (2010) del Departament de Salut de la Generalitat de Catalunya.
- Como referencia metodológica, el Proyecto EUROPLAN, una iniciativa a para la armonización de planes y estrategias de enfermedades raras en la Unión Europea.

Los protocolos de actuación han sido consensuados mediante grupos de trabajo formados por personas con enfermedades raras, familiares, profesionales de las

delegaciones regionales de FEDER y profesionales y técnicos de la Administración en cada una de las CCA.A de referencia. Para la realización de estas sesiones de trabajo, FEDER ha puesto a disposición sus sedes y equipos de profesionales.

Los objetivos específicos planteados para este Proyecto han sido los siguientes:

- Identificar las necesidades en el ámbito sanitario que requieren atención prioritaria.
- Reconocer los recursos del sistema sanitario clave en relación con las necesidades identificadas.
- Establecer protocolos de actuación orientados a la mejora de los servicios en colaboración con personas afectadas, familias, organizaciones y administración sanitaria.
- Extraer estrategias de actuación, instrumentos y buenas prácticas para su difusión y aplicación generalizada en administraciones sanitarias.

1.1. Iniciativas sobre ER en España

El documento de Estrategia en Enfermedades Raras del Sistema Nacional de Salud (2009) del Ministerio de Sanidad y Política Social describe de forma completa el desarrollo de las iniciativas de atención a las ER en nuestro país; la primera iniciativa estatal en relación a las enfermedades raras tuvo lugar con la creación del Centro de Investigación sobre el Síndrome del Aceite Tóxico (CISAT) del Instituto de Salud Carlos III (ISCIII) en 1996, con la misión de coordinar la asistencia e investigación en el Síndrome del Aceite Tóxico (SAT). A partir del año 2000, la administración comenzó a implicarse progresivamente en la atención e investigación de las Enfermedades Raras extendiendo las actividades del CISAT, que pasó por Orden Ministerial del 27 de diciembre de 2001 a ser el Centro de Investigación del Síndrome del Aceite Tóxico y Enfermedades Raras (CISATER). Las tareas encomendadas al citado centro fueron las de mantener y apoyar el desarrollo de la investigación e implantar un Programa Nacional de Investigación en este ámbito.

Como resultado de las iniciativas del CISATER, se creó el primer Sistema de Información de ER en español (SIERE), logrando la inclusión de las Enfermedades Raras entre las líneas prioritarias de investigación del Instituto de Salud Carlos III, se participó en Redes Temáticas de Investigación Cooperativa en Salud (RETICS), tanto nacionales como europeas y se creó un Comité de Ética de ER.

La aprobación del Plan de Acción en Enfermedades Raras de la Unión Europea en 1999 y del Reglamento sobre Medicamentos Huérfanos en 2000 supuso en España un nuevo impulso a las ER, que quedaron incluidas como líneas prioritarias en las convocatorias del Fondo de Investigación Sanitaria (FIS) del ISCIII, al tiempo que se establecían conexiones entre las asociaciones de personas afectadas, las sociedades

profesionales y los clínicos e investigadores.

Surgieron un total de 12 Redes Temáticas de Investigación Cooperativa Sanitaria (RETICS) relacionadas con las ER y aprobadas por el FIS, de las cuales las de carácter más generalista (REPIER, Red de Investigación Epidemiológica en Enfermedades Raras, INERGEN, Instituto de Investigación de Enfermedades Raras de Base Genética y la Red de Centros de Genética Clínica y Molecular, RECGEN) dieron lugar a un sistema de información epidemiológico y de recursos de diagnóstico genético. También cabe destacar la actividad de la Red de Enfermedades Metabólicas Hereditarias (REDEMETH) en cuanto a avances en diagnóstico clínico, bioquímico y genético, estudio de las bases moleculares y etiopatogénesis de las enfermedades metabólicas, nuevas aproximaciones terapéuticas y estudios epidemiológicos y registros.

En 2003, el CISATER pasó a ser el Instituto de Investigación de Enfermedades Raras (IIER). Se fijó como objetivo del Instituto el fomento y ejecución de la investigación clínica y básica, formación y apoyo a la referencia sanitaria e innovación en la atención de la salud en enfermedades raras. En noviembre de 2006, se constituyó el Centro de Investigación Biomédica en Red de Enfermedades Raras (CIBERER), uno de los nueve consorcios públicos establecidos por iniciativa del Instituto de Salud Carlos III, y cuyo fin es coordinar y potenciar la investigación biomédica sobre las enfermedades raras en España. El CIBERER nace con el objetivo de convertirse en un centro de referencia internacional para la investigación de las causas y mecanismos de las enfermedades raras y proporcionar las bases para realizar una investigación traslacional en beneficio de las personas afectadas por estos trastornos.

Por último, la iniciativa más reciente en nuestro país en relación a la problemática de las enfermedades raras ha sido la Ponencia del Senado en 2006, constituida en el seno de la Comisión conjunta de la Comisión de Sanidad y Consumo y de la Comisión de Trabajo y Asuntos Sociales, que durante un año analizó la situación de las personas con enfermedades raras. La Ponencia puso de manifiesto la necesidad de que todas las iniciativas autonómicas se coordinaran a través de un plan nacional que gestionara todos los recursos asistenciales. El Pleno del Senado aprobó el informe en el que se instaba al Gobierno a poner en marcha dicho plan de acción para las enfermedades raras. Uno de los aspectos a los que se hace referencia en la Ponencia es el objetivo de la Administración Central de garantizar la cohesión, la calidad y la equidad del sistema. Así, en España, el Real Decreto 1302/2006, de 10 de noviembre, por el que se establecen las bases del procedimiento para la designación y acreditación de los Centros, Servicios y Unidades de Referencia (CSUR) del Sistema Nacional de Salud, define las características que deben reunir las patologías o grupos de patologías cuya prevención, diagnóstico o tratamiento se realice, mediante técnicas, tecnologías o procedimientos incluidos en la cartera de servicios comunes del Sistema Nacional de Salud, en CSUR del SNS.

En el ámbito de los servicios sociales, en 2009 se crea el Centro de Referencia Estatal de Atención a Personas con Enfermedades Raras y sus Familias (CREER), ubicado en Burgos. El Centro de Referencia en ER de Burgos, adscrito al Ministerio de Sanidad y Política Social, se configura como un centro dedicado a la promoción, desarrollo y difusión de conocimientos, experiencias innovadoras y métodos de atención a personas con ER, y como centro de alta especialización en servicios de atención y apoyo a familias

y cuidadores y de promoción de la autonomía personal y la participación social de las personas con dichas enfermedades.

La Estrategia en Enfermedades Raras del Sistema Nacional de Salud fue aprobada por el Consejo Interterritorial del SNS el 3 de junio de 2009 (Ministerio de Sanidad y Política Social), y a través de la cual España pasa a ser uno de los Estados Miembros pionero en disponer de una Estrategia nacional, adelantándose a los plazos establecidos en la Recomendación del Consejo de Europa relativa a una acción en el ámbito de las enfermedades raras (2009). La Estrategia presenta 7 líneas de actuación, tales como, los indicadores de salud pública (vigilancia epidemiológica), la prevención primaria y detección precoz de enfermedades raras, la atención integral, atención sociosanitaria, las terapias (tratamientos), el impulso a la investigación y la formación e información a profesionales y personas afectadas y sus familias.

El desarrollo asociativo en nuestro país en el ámbito de las enfermedades raras es tardío. FEDER (Federación Española de Enfermedades Raras) fue fundada en 1999, y en la actualidad está compuesta por más de 230 asociaciones, desde donde se trabaja de forma integral con las familias con enfermedades raras a través de proyectos y servicios destinados a mejorar su calidad de vida a corto, medio y largo plazo. FEDER representa una de las principales plataformas en España, que integra a los pacientes con enfermedades de baja prevalencia y representa su voz, dedicando sus esfuerzos a hacer visible el grave problema de salud pública que suponen las enfermedades poco frecuentes.

FEDER gestiona el Servicio de Información y Orientación (SIO) sobre Enfermedades Raras, que constituye un elemento de atención y de apoyo a personas afectadas y sus familias, ya que establece canales estables de información y consulta.

Uno de los ejes que FEDER impulsa es el de la promoción de la investigación sociosanitaria. En el año 2009 la Federación, en colaboración con la Obra Social de Caja Madrid, presenta el Estudio sobre la situación de las Necesidades Sociosanitarias de las personas con Enfermedades Raras en España (Estudio ENSERio, 2009), que supone la primera aproximación a las necesidades reales de atención en el ámbito sociosanitario de las personas afectadas y sus familias.

La atención sanitaria específica de las ER en las CCAA

La situación en las distintas Comunidades Autónomas de referencia para este estudio, en cuanto al desarrollo de instrumentos y herramientas de atención sanitaria a las enfermedades raras, resulta dispar. En la siguiente tabla, se resumen los avances más destacados, en cuanto a desarrollo de actividades relacionadas con atención sanitaria:

TABLA 1. Resumen de instrumentos de atención sanitaria a ER por Comunidad Autónoma.

	Sistema de Información sobre ER	Convenio Marco de Colaboración	Plan de Genética	Plan de Atención a ER	Comisión Asesora en ER	Plan de Salud	Plan Integral de ER (PIER)	Mapa de Recursos para ER
Andalucía	----	2005	2006	2008	----	----	----	----
Cataluña	----	----	----	----	2009	----	----	----
Extremadura	2004	----	----	----	2009	2009	2010	----
C. Valenciana	----	----	----	----	----	2005	----	----
P. Vasco	----	----	2008	----	----	----	----	----
C. Madrid	----	----	----	----	----	----	----	2011

Fuente: FEDER Comunidad de Madrid “Situación de las Enfermedades Raras en Madrid”.

En el año 2005, la Consejería de Salud de la Junta de Andalucía y la Federación Española de Enfermedades Raras suscribieron un Convenio Marco de Colaboración, con el fin de mejorar las condiciones de vida y de salud de las personas afectadas por patologías poco frecuentes en Andalucía. La Junta de Andalucía dispone de un Plan de Genética de Andalucía 2006-2010, que cuenta entre sus objetivos específicos el mejorar el acceso a los cuidados y la calidad de la atención a las personas afectadas de enfermedades raras. Este plan a su vez ha instado un Plan de atención a personas afectadas por ER 2008-2012. Ambos actualmente vigentes y en desarrollo.

La Junta de Extremadura creó mediante la Orden de 14 de Mayo de 2004 (DOE nº 59 de 25 de mayo) un Sistema de Información sobre Enfermedades Raras. La Junta de Extremadura, que ya hacía referencia específica a las ER en su Plan de Salud de Extremadura 2005-2008, ha elaborado un Plan Integral de Enfermedades Raras en Extremadura 2010-2014 (PIER) para la atención sanitaria y sociosanitaria específica de este colectivo, que cuenta con las siguientes líneas de actuación: prevención primaria y detección precoz, asistencia integral, sistemas de información, formación, investigación, terapias (medicamentos huérfanos, coadyuvantes y productos sanitarios), participación comunitaria y asociacionismo, y coordinación e integración interinstitucional. La región cuenta, por otra parte, con un Consejo Asesor sobre Enfermedades Raras dependiente del Sistema Sanitario Público Regional, aprobado mediante el Decreto 171/2009, de 24 de julio.

El Departamento de Salud de la Generalitat de Catalunya también aprobó en el año 2009 una Orden para la creación de una Comisión asesora en ER con la finalidad de potenciar la implementación de políticas de salud específicas dirigidas a estas patologías (Orden SLT/233/2009, de 30 de abril, por la que se crea la Comisión Asesora en ER), algunas de las cuales ya estaban incluidas en los diferentes planes directores existentes en esta región (sociosanitario, salud mental, oncología, etc.).

El Plan de Salud 2005-2009 de la Comunidad Valenciana incluye las ER entre sus objetivos. La difusión desde los centros asistenciales de la información necesaria sobre ER facilita la orientación a los pacientes y a sus familiares, así como, la inclusión de la investigación de estas enfermedades entre las áreas prioritarias de investigación.

Recientemente y también en la Comunidad Valenciana, se ha creado el Sistema de Información de Enfermedades Raras (SIER), establecido por Orden de la Conselleria de Sanitat de 7 de marzo de 2012 (DOCV Núm. 6748 de 4 de abril de 2012), registro básico para la investigación clínica y epidemiológica.

La Comunidad Autónoma del País Vasco cuenta con un Plan de Genética (2008) cuya propuesta establece recomendaciones de actuación para la región relativas a cartera de servicios tanto de consejo genético, pruebas genéticas, laboratorios de referencia y dotación de recursos.

En el otro extremo, se encuentran CCAA que no hacen referencia a las enfermedades raras en sus planes de salud o que no han tomado ninguna medida respecto a esta categoría de enfermedades. En la mayoría de las regiones encontramos una situación intermedia. En la Comunidad de Madrid se han establecido dos propuestas de actuación a través de FEDER: la creación de una Comisión asesora de ER y la inclusión de las ER en el “Informe del Estado de Salud de la Población de la Comunidad de Madrid”, para determinar este tipo de enfermedades como problema de salud y establecer estrategias de atención específicas.

1.2. Necesidades detectadas y propuestas de atención sanitaria en las ER

En el Estudio sobre situación de Necesidades Sociosanitarias de las personas con Enfermedades Raras en España. ENSERio, llevado a cabo en el año 2009, se detectaron una serie de necesidades de atención en el ámbito sociosanitario en las personas con enfermedades raras y sus familias. A partir de estas necesidades reales detectadas, se propusieron unas recomendaciones para la mejora del abordaje de la asistencia sanitaria de las personas afectadas. A efectos organizativos, tanto las necesidades detectadas como las recomendaciones propuestas se han agrupado en cinco bloques temáticos: detección y diagnóstico, especialización, comunicación eficaz, tratamientos y recursos.

TABLA 2. Necesidades detectadas y propuestas en el ámbito socio-sanitario del Estudio ENSERio (2009).

Tema	Necesidades	Propuestas
Detección y diagnóstico	- Demora en el proceso diagnóstico.	- Avanzar en la detección y tratamiento precoz. - Avanzar en la investigación biomédica, genética y/o epidemiológica.

Especialización	<ul style="list-style-type: none"> - Necesidad de mayor especialización de determinados servicios o profesionales clave. - Falta de centros de atención o servicios de referencia especializados en entornos más cercanos. 	<ul style="list-style-type: none"> - Facilitar el acceso a los recursos especializados. - Identificar servicios, centros y profesionales de referencia, estableciendo una red de recursos y profesionales especializados.
Comunicación y coordinación eficaz	<ul style="list-style-type: none"> - Desconocimiento sobre las características de las ER por profesionales sanitarios. - Falta de información que produce sensación de inseguridad, angustia e incertidumbre, así como desorientación y desafección hacia el sistema sanitario, que no es capaz de ofrecer una respuesta efectiva a las personas con enfermedad rara. - Problemas burocráticos sobre todo en la demora de los procesos administrativos y en los ámbitos de gestión de los sistemas sanitarios (CCAA). - Falta de protocolos y modelos de atención y/o derivación a otros especialistas. - Problemas de descoordinación entre diferentes servicios (sanitarios, sociales, educativos, etc.), así como de mecanismos de control de la información que eviten la repetición continua de pruebas, explicaciones, tratamientos y otras actuaciones. - Dificultades de acceso a los recursos, que generalmente se hayan dispersos y lejanos al lugar de residencia. 	<ul style="list-style-type: none"> - Mejorar el registro e intercambio de información entre personas afectadas y profesionales, a través de sistemas válidos y reconocibles de control de la información. - Establecer pautas protocolizadas y sistemáticas de coordinación entre sistemas y servicios para la actuación con las enfermedades raras. - Mejorar los canales de transmisión de información, tratamiento y prescripciones desde médicos ajenos al sistema sanitario, generalmente vinculados a asociaciones de pacientes o a centros o servicios de referencia a nivel privado. - Generar iniciativas de atención a pacientes aislados.
Tratamientos	<ul style="list-style-type: none"> - Ausencia de tratamientos eficaces para la eliminación de la enfermedad, o recepción de un tratamiento inadecuado. - Dificultades específicas para acceder a la totalidad de productos que se precisan para seguir un tratamiento adecuado de la enfermedad, medicamentos huérfanos, importados o de uso no oficializado aunque permitido (compasivos). - Dificultades económicas para acceder a los tratamientos que no están costeados por la Seguridad Social. - Dificultades económicas para acceder a las ayudas técnicas que no están cubiertas ni financiadas por la administración pública. 	<ul style="list-style-type: none"> - Ampliar la cobertura de los tratamientos.
Recursos	<ul style="list-style-type: none"> - Necesidad de una mayor dotación de recursos profesionales en los servicios sanitarios. - Falta de cobertura social para satisfacer las necesidades de apoyo (ayudas técnicas y/o asistencia personal) para el desarrollo de las actividades básicas de la vida diaria. - Necesidad de atención psicológica debido al retraso experimentado en conocer el diagnóstico tanto por parte de las personas con enfermedades raras y sus familias. - Dificultades en el acceso a servicios de rehabilitación permanentes, ya que éstos sólo se contemplan para un periodo determinado de tiempo y no de manera continua. 	<ul style="list-style-type: none"> - Incorporar criterios de especificidad en el diseño de los servicios de apoyo. - Reforzar los servicios de apoyo psicológico y emocional a las personas cuidadoras desde servicios especializados, poniendo en marcha programas sistemáticos y evaluables de intervención y asesoramiento psicológico que ayuden a las familias cuidadoras. - Garantizar, generalizar y hacer permanentes los tratamientos de rehabilitación relacionados con mejoras en la calidad de vida de los pacientes con enfermedades raras.

Fuente: Huete A. y Díaz E. (2009): “Estudio sobre la situación de las Necesidades Sociosanitarias de las personas con Enfermedades Raras en España (Estudio ENSERio)”. Madrid: FEDER y Obra Social de Caja Madrid.

En el Grupo de Trabajo de Atención Sanitaria en las ER llevado a cabo en Don Benito (Badajoz) en el año 2009, los profesionales del ámbito de la salud detectaron una serie de necesidades específicas muy similares a las registradas en el Estudio ENSERio. Tales necesidades han sido agrupadas en los bloques temáticos señalados anteriormente:

1. Dificultades en la detección y diagnóstico:

- Falta de cualificación de profesionales cualificados.
- Desconocimiento de los profesionales de los centros de referencia.
- Realización de muchas pruebas diagnósticas.
- Demora en la realización de pruebas diagnósticas.
- Demora de la obtención de un diagnóstico definitivo.
- Falta de coordinación entre profesionales, lo que conlleva a la duplicación de pruebas.
- Falta de accesibilidad a una segunda opinión diagnóstica.
- Dificultad en la obtención de informes médicos.
- Falta de elaboración por parte de los profesionales de una historia clínica detallada y exhaustiva.
- Falta de acceso a pruebas y estudios genéticos.
- Falta de protocolos diagnósticos. Si los hay, no son conocidos por el profesional.
- Diagnósticos basados en rasgos físicos y de apariencia, así como de rasgos externos, no confirmados por pruebas objetivas.

2. Dificultades en la atención especializada y en la coordinación de servicios:

- Falta de un diagnóstico adecuado, exhaustivo, concreto y objetivo.
- Falta de apoyo psicológico al dar el diagnóstico tanto a las personas con enfermedades raras como a sus familias.

- Falta de información de la evolución de la enfermedad y sus complicaciones futuras.
- Revisiones médicas muy espaciadas en el tiempo. Las revisiones son estándares para todas las patologías, y no se adaptan a cada persona y enfermedad rara.
- Falta de coordinación entre los diferentes especialistas para las revisiones.
- Falta de comunicación entre los especialistas que tratan la misma patología en distintas comunidades u hospitales.
- Barreras administrativas y burocráticas en las derivaciones, incluso en el mismo centro sanitario, que se acentúan cuando la persona es derivada a otra comunidad.
- Desconocimiento de los siguientes aspectos:
 - El plan de cuidados a seguir.
 - Qué es perjudicial para la enfermedad.
 - Qué medidas son beneficiosas.
 - Los controles periódicos que se deben realizar.
 - Qué médico de cabecera o especialistas deben asesorar, orientar y tratar la enfermedad.

3. Dificultades en el tratamiento y en los recursos:

- Falta de prioridad de acceso en la administración de los tratamientos cuando éstos son muy frecuentes: transfusiones, curas, etc.
- Continuos cambios de profesionales que tratan a la persona habitualmente por otros que desconocen la enfermedad.
- Trabas burocráticas para el mantenimiento de los mismos profesionales en la atención sanitaria de una persona con enfermedad rara.
- Dificultades de acceso a terapias psicológicas, psicomotricidad, logopedia, etc. que se acentúan en el medio rural.
- Falta de acceso a las terapias adaptadas a las necesidades reales, ya que el acceso se basa en la edad cronológica del afectado (por ejemplo, la fisioterapia).
- Dificultad de acceso a curas, pañales, dispositivos, etc., adaptados a las necesidades reales.
- Imposibilidad de acceso a los tratamientos farmacológicos efectivos demostrados en otros países.
- Imposición de tratamientos de dudosa efectividad.

- Falta de información de las investigaciones y ensayos en curso de las patologías.
- Dificultades de atención en situaciones de urgencia debidas principalmente al desconocimiento de los profesionales y a la descoordinación y falta de comunicación entre los servicios sanitarios de urgencias.
- Percepción de rechazo por parte de los profesionales en situaciones de urgencia sanitaria y, a veces, en los controles periódicos.

El Grupo de Trabajo de Atención Sanitaria en las ER ha aportado una serie de recomendaciones, destinadas a mejorar los protocolos de atención en las personas con enfermedades raras y sus familias, que guardan relación con las propuestas del Estudio ENSERio (2009):

- Impulsar la creación de Centros de Referencia en el diagnóstico y tratamiento de las enfermedades raras.
- Disposición de una Unidad que organice, guíe y asesore en la atención a las ER tanto a los afectados como a los profesionales.
- Establecimiento de un historial clínico detallado que recoja todos los síntomas relatados por los pacientes.
- Eliminación de las barreras burocráticas en la atención a las patologías: derivaciones, interconsultas, derivaciones a centros, etc.
- Contar con un buen equipo multidisciplinar para atender específicamente cada patología.
- Atención del mismo profesional en los diferentes servicios de la misma región.
- Formación adecuada a los profesionales sanitarios en el ámbito de las ER.
- Establecimiento de foros de comunicación (jornadas, conferencias, congresos, etc.) sobre ER para pacientes y profesionales.

2. Método

Para el desarrollo de los diferentes modelos autonómicos específicos de atención a las necesidades sanitarias de las personas con enfermedades raras, se elaboró un primer esquema básico, como referencia inicial, en función de las propuestas en materia de atención sanitaria identificadas en el Estudio ENSERio (2009), los datos registrados por el SIO (Servicio de Información y Orientación) de FEDER, así como otros documentos de referencia ya explicados en el capítulo anterior.

El desarrollo y adaptación de ese modelo básico se ha realizado mediante grupos de trabajo organizados en aquellas CCAA en las que FEDER tiene presencia institucional (Cataluña, Comunidad Valenciana, Región de Murcia, Andalucía, Comunidad de Madrid, Extremadura). A partir de las conclusiones de las sesiones de trabajo, se ha confeccionado una serie de Modelos de actuación en cada CCAA. Los resultados se han agrupado en este informe.

La metodología, se ha inspirado en El Proyecto Europeo de los Planes de Desarrollo Nacionales para las Enfermedades Raras (EUROPLAN) una iniciativa cofinanciada por la Comisión Europea para promover y aplicar planes o estrategias nacionales para hacer frente a las enfermedades raras, vinculando los esfuerzos nacionales con una estrategia común a nivel europeo. El proyecto EUROPLAN ha tenido como propósito principal abordar de forma conjunta la lucha contra las enfermedades raras, en la Unión Europea.

2.2. Formación y funcionamiento de los Grupos de Trabajo de cada CCAA

Para lograr la máxima riqueza y productividad, en las sesiones han participado personas con diferentes perfiles, capaces de aportar puntos de vista variados y complementarios: Afectados/as, Delegados/as de FEDER en cada CCAA., Representantes de la Administración Sanitaria, Representantes Industria Farmacéutica, Expertos/as.

La tarea de los participantes ha sido la de poner a disposición del presente estudio el conocimiento que disponen acerca de la situación y necesidades de las

personas con enfermedades raras en el ámbito sanitario, así como de las necesidades de mejora de los servicios de atención sanitaria, con el objetivo de realizar la validación, mediante consenso, de aquellos protocolos de actuación que responden a las necesidades tanto de las personas con ER como de los servicios de atención sanitaria.

Los grupos de trabajo fueron guiados y apoyados por un Moderador/a profesional de FEDER, que realizó diferentes tareas para lograr los resultados planteados:

- Presentar el proyecto y los objetivos planteados.
- Organizar y guiar el debate entre los participantes hacia el desarrollo de propuestas concretas.
- Tomar notas del debate e informar sobre los resultados en los formularios proporcionados por el proyecto.

Cada Grupo de Trabajo realizó tres sesiones entre los meses de octubre de 2011 y febrero de 2012; en cada una de esas sesiones (completadas en una o varias reuniones cada sesión) se trataron temas específicos para el desarrollo del Modelo de Atención Sanitaria en Enfermedades Raras, tal como se detalla a continuación.

Temas para trabajar en las sesiones

Sesión 1: Estructura del Modelo. Cuestiones a abordar:

¿Qué elementos considera necesario añadir al Modelo propuesto, para adaptarlo a la organización administrativa de la sanidad en su CCAA?

¿Qué características debería tener cada uno de los elementos identificados en la pregunta anterior? (Señalar su ubicación en la Representación Gráfica)

Sesión 2: Desarrollo y adaptación del Modelo. Cuestiones a abordar:

¿Qué organismos, instancias, personas, centros o servicios concretos de su región, deberían asumir las distintas partes del Modelo?

¿Cuáles deberían ser las relaciones que deberían establecerse entre los organismos, instancias, personas, centros o servicios concretos identificados?

Sesión 3: Implantación y despliegue del Modelo. Cuestiones a abordar:

¿Qué pasos sería necesario dar para la puesta en marcha del Modelo en su CCAA?

¿Existen elementos clave del Modelo que carecen de estructura administrativa o financiación?

¿Qué entidades podrían asumir las funciones de los elementos encontrados en la pregunta anterior?

Técnica de los debates

La técnica elegida para el desarrollo de las sesiones en grupos de trabajo fue el METAPLÁN, con la que se trataba de fomentar la participación de todos los asistentes en igualdad de condiciones, así como recoger la información de forma organizada. El METAPLÁN es un método que permite la recogida, visualización, clasificación y valoración rápida de ideas. Consiste básicamente en lo siguiente:

- Los participantes utilizan diferentes materiales (tarjetas, pizarra, rotuladores) para exponer sus ideas y en todo momento la discusión es coordinada por un moderador.
- Se comienza la sesión planteando al grupo una pregunta o un tema muy concreto.
- Cada participante escribe varias respuestas (máximo 4) respondiendo al tema planteado. El moderador recoge las respuestas, y las va apuntando de forma organizada en la pizarra, al mismo tiempo que las lee en voz alta.
- Los participantes pueden expresar sus dudas u oposición a las ideas emitidas, así como a la organización de las mismas. Acto seguido, el animador de la reunión invita ordenadamente a los autores de las ideas criticadas a que aclaren las dudas o argumenten sobre las objeciones expresadas.

En el METAPLÁN no se establece debate. Las intervenciones que se produzcan han de ser muy breves y de tipo aclaratorio. Como resultado de estas aclaraciones, se pueden volver a reformular la idea escrita en la tarjeta, si de esa forma recoge mejor el sentir común. Cuando se ha clarificado todo, se agrupan las ideas por su coincidencia o su homogeneidad. Al hacerlo, conviene que las agrupaciones que surjan se vean claramente. Si hay ideas que no se pueden agrupar con otras, se mantienen independientes. Luego se le pone un título a cada agrupación de ideas. A continuación, si se desea, se puede proceder a establecer la prioridad de las actuaciones expuestas, por consenso.

3. Propuesta de un Modelo de asistencia sanitaria de las personas con Enfermedades Raras

En la atención a las personas con enfermedades raras se hace imprescindible la inclusión de una serie de mejoras de gestión en el proceso asistencial. Se entiende por proceso, un conjunto de actuaciones, decisiones, actividades y tareas que se encadenen de forma secuencial y ordenada, para conseguir un resultado que satisfaga plenamente los requerimientos de los pacientes a los que va dirigido.

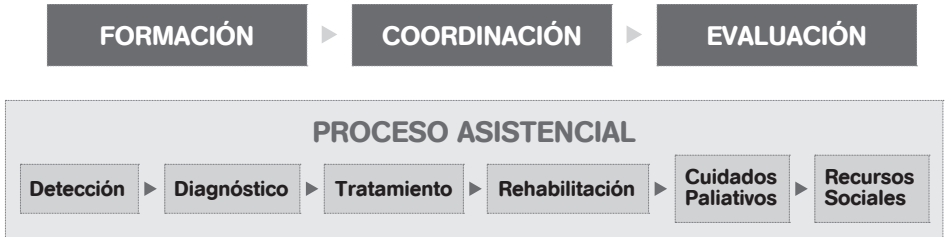
Estas mejoras tienen el objetivo de articular las actuaciones de cuantos recursos, servicios y agentes intervienen a lo largo de la cadena asistencial para reducir la variabilidad e incorporar las mejores evidencias disponibles para alcanzar la máxima calidad y eficiencia.

El punto de partida para la inclusión de las mejoras de gestión en el proceso asistencial de las personas con ER son las propias necesidades individuales de los pacientes, entendidas éstas desde las actuaciones diagnósticas, terapéuticas y de rehabilitación. El trabajo interdisciplinar se presenta como uno de los principales requisitos en la toma de decisiones y en la aplicación de criterios de mejora.

En esta línea, la Consejería de Sanidad y Dependencia de la Junta de Extremadura, ha planteado la inclusión de dos tipos de apoyo a lo largo del proceso asistencial, tal y como se indica:

- 1. Apoyos generales (actividad organizativa)**
- 2. Apoyos directos (actividad clínico-asistencial)**

1. Apoyos generales (actividad organizativa)



2. Apoyos directos (actividad clínico-asistencial)



El diseño de un Modelo específico de atención sanitaria en personas con enfermedades raras supone la inclusión de estos dos tipos de apoyos (organizativos y clínicos-asistenciales), conformando un sistema integral de gestión de toda la cadena asistencial y articulando recursos, servicios y agentes del ámbito sanitario.

Pretendemos la definición de un Modelo de Atención a las ER a partir de los recursos sanitarios públicos disponibles en cada CCAA y las necesidades y propuestas detectadas que se han explicado, que reconozca las características y demandas específicas de la población con enfermedades raras en la atención sanitaria.

En coherencia con la consulta de los materiales revisados, los principios que inspiran este Modelo de Atención sanitaria son los siguientes:

- Reconocimiento, cumplimiento y promoción de Derechos en el ámbito sanitario de las personas con ER.
- Prestación adecuada de recursos, bienes y servicios sanitarios.
- Respeto en la atención de las personas con ER.
- Abordaje multidisciplinario y trabajo en red de recursos sanitarios.
- Compromiso y coordinación institucional.

Los objetivos principales propuestos para el Modelo de Atención, obtenidos a partir de los materiales revisados, son:

- Facilitar la identificación y diagnóstico precoz de las enfermedades de baja prevalencia.
- Favorecer el tratamiento y rehabilitación de las personas afectadas en su entorno más cercano.
- Fomentar la coordinación y trabajo en red de los recursos sanitarios (públicos y privados) en la atención a las personas con ER.
- Promover el trabajo interdepartamental (Salud, Acción Social, Educación, etc.) como elemento imprescindible de mejora en la atención a las personas con ER.
- Incluir el apoyo psicológico y emocional a las personas y sus familiares en el modelo de atención sanitario.
- Promover la elaboración y aplicación de un Plan de Actuación Integral en ER.

El Modelo sanitario deberá contemplar, al menos, los siguientes niveles de atención:

- Los servicios especializados de más complejidad (servicios especializados, laboratorios clínicos, plan de atención, intervenciones puntuales, acompañamientos, etc.). Se requiere un equipo gestor multidisciplinario hospitalario que coordine el trabajo interno y externo, y que aporte información y apoyo a las personas con ER y sus familiares.
- Servicios comunitarios especializados y equipos de apoyo para la detección, seguimiento de la evolución y acompañamientos. Este equipo define el modelo genérico y específico de atención sanitaria y sociosanitaria para las ER.
- Un Plan de Atención Primaria y de Salud Comunitaria para las ER.

Para hacer efectivo el Modelo dentro de los servicios sanitarios públicos regionales podrían incluir diferentes herramientas que dotan al modelo de una mayor operatividad:

- Registro de ER para la información epidemiológica y de servicios.
- Bases de datos de laboratorios clínicos para el diagnóstico y mapa de expertos clínicos.
- Historia Clínica compartida para garantizar la continua asistencia sanitaria de las personas con ER.
- Definición de los roles de los diferentes profesionales del ámbito sanitario.
- Potenciación de la Figura del Equipo Gestor de enfermedades raras a nivel de atención especializada y atención comunitaria. Rol de la gestión de la atención continuada.

- Sensibilización y formación a los directores de la Administración Territorial de Salud.
- Formación continuada a profesionales del ámbito sanitario en: buenas prácticas en ER y gestión de la atención continuada, dirigida a los gestores de los hospitales y servicios comunitarios.
- Elementos de evaluación y financiación de tratamientos farmacológicos de alta complejidad, acceso a proveedores de productos sanitarios y otras prestaciones.
- Elaboración de la Guía de Recursos interdepartamentales para las ER.
- Elaboración de folletos de información de las enfermedades raras más prevalentes para las personas que las sufren.
- Portal Web: información para los ciudadanos y profesionales acerca de las ER, recursos de salud y de otros departamentos (laboratorios, atención comunitaria, equipos de apoyo, servicios especializados, etc.), ORPHANET, circuitos de acceso a la atención sanitaria, información sobre asociaciones de ER.

Para la implantación del modelo de atención sanitaria en cada CCAA es fundamental añadir un análisis de la situación y de las necesidades específicas de las personas con ER de la región, que incluya los siguientes aspectos:

- Información epidemiológica de ER.
- Datos sobre cribado neonatal.
- Información sobre Enfermedades vinculadas a otras enfermedades comunes: presencia de las ER en los Planes Directores, Sanitarios, Sociosanitarios y de Salud Pública.
- Estudios de detección de necesidades de la atención de ER.
- Información de los servicios de atención disponibles y los componentes interdepartamentales de las administraciones sanitarias.

El modelo de atención sanitaria propuesto está constituido por una serie de elementos, que son considerados como determinantes o complementarios. Para la implantación de dicho modelo en cada CCAA se hace necesario tener en cuenta la situación y las características de los diferentes servicios sanitarios regionales y del desarrollo normativo y de instrumentos de atención sanitaria a las enfermedades raras de cada CCAA, para incluir y desarrollar aquellos elementos del modelo que sean necesarios de forma específica; esta actividad es el núcleo principal del presente estudio.

TABLA 3. Elementos del Modelo de Atención Sanitaria.

Elementos determinantes	Elementos complementarios
1. Unidad Coordinadora de la atención a ER.	1. Comisión Asesora en ER.
2. Unidades de Referencia.	2. Otros elementos de interés (establecimiento de plataformas de información de ER, campañas de concienciación y visibilidad social de las ER, formación específica a profesionales, etc.).
3. Plan de Atención Integral a las personas con ER.	

Fuente: Elaboración propia.

3.1. Elementos determinantes del Modelo de Atención Sanitaria

Se propone un Modelo de atención básico, preparado para ser desarrollado y adaptado en cada una de las CCAA participantes en el Proyecto a partir de los recursos y servicios ya existentes. El Modelo se organiza en tres niveles de actuación complementarios:

1. Nivel de control, análisis y difusión: cuyo elemento de referencia es la Unidad Coordinadora, que sincroniza las prioridades con el control de los recursos disponibles: especialistas, centros, servicios, investigación, recursos comunitarios, asociaciones, etc.

2. Nivel de diagnóstico, atención e intervención: donde se ubican los profesionales, centros y servicios para la atención de las personas con ER ya sea esta en niveles básicos o especializados.

3. Nivel de diseño, estrategia y evaluación: cuyo elemento de referencia es el Plan de Acción, en el que se diseñan las actuaciones prioritarias para un período concreto, y se disponen las bases para la evaluación.

Unidad coordinadora de la atención a ER

Aunque las diferentes administraciones sanitarias disponen de estructuras creadas en alguna medida para la atención a las ER, estas en general no están ofreciendo el servicio que los afectados demandan, o bien solo ofrecen este servicio a parte de ellos. Como se ha reflejado en diferentes foros “el Sistema Nacional de Salud cuenta con los dispositivos tecnológicos suficientes para diagnosticar y tratar todo lo que la evidencia científica permite en estos momentos, por lo que el objetivo es organizar

y financiar adecuadamente lo que ya existe” (Comparecencia de D. Alfonso Jiménez Palacios, Director General de Cohesión del Sistema Nacional de Salud y Alta Inspección del Ministerio de Sanidad y Consumo, el día 17 de mayo de 2006 en el Senado).

La unidad de coordinación y asesoramiento tiene las siguientes funciones:

1. Coordinar la atención sanitaria de los afectados por alguna patología rara. La unidad de coordinación guiará al afectado entre la Atención Primaria y la Atención Hospitalaria (especializada). Para agilizar los procesos administrativos, la unidad coordinadora debe estar en permanente contacto con los Servicios de Admisión, tanto para la gestión de citas dentro de la Comunidad, como fuera de ella. La unidad debe disponer de:

- Base de datos de profesionales de referencia en el ámbito de la atención primaria, especializada y hospitalaria (en el nivel provincial, regional, estatal e internacional). La unidad remitiría a estos especialistas los casos nuevos de afectados a través de los correspondientes servicios de admisión del Área de Salud al que correspondiera el usuario.

- Registro de ER: La unidad de coordinación colabora con la administración sanitaria, y con las entidades sociales en la elaboración de registros de enfermedades raras.

2. Asesorar a los profesionales en la atención a las personas con enfermedades raras cuando así lo requieran. Se pone en contacto al profesional demandante de la información con los centros o profesionales de referencia en la atención a las enfermedades raras. Para ello, la unidad debe disponer al menos de:

- Base de protocolos de atención a las patologías raras proporcionados, o elaborados en caso de que no existan, tanto por los centros como los profesionales de referencia.

- Base de datos de las asociaciones de atención a las enfermedades raras.

3. Asesorar y coordinarse con los organismos de las restantes áreas de atención de las enfermedades raras cuando se le requiera (área educativa, área social, área laboral). La unidad coordinadora aporta la información sanitaria sobre el plan de atención y los apoyos específicos que requieren los afectados a fin de facilitar una atención integral en educación, apoyo social e informes de adaptación laboral.

4. Informar y asesorar a los afectados y familiares de ER: La unidad ofrece la información que dispone en sus bases de datos sobre la patología demandada, deriva al afectado o familia a las asociaciones pertinentes si existen.

5. Coordinar la información ofrecida con las asociaciones y la Federación Española de Enfermedades Raras (FEDER): Se establece una coordinación efectiva entre la unidad de atención, las asociaciones y la federación con el objetivo de intercambiar

información, experiencias, buenas prácticas referentes a la atención sanitaria de las enfermedades raras.

6. Asesorar, ayudar y difundir la investigación sobre ER: La unidad de coordinación colabora con entidades y departamentos de investigación en la difusión de los estudios más recientes sobre las enfermedades de baja prevalencia.

7. Potenciar y colaborar en los eventos de difusión y comunicación relacionados con ER: Desde la unidad coordinadora se organizan jornadas, congresos, talleres, charlas, campañas en centros educativos, etc., para difundir y sensibilizar a la sociedad de las necesidades sanitarias de las personas con enfermedades raras.

Dadas las características expresadas, es imprescindible que las unidades coordinadoras se creen dentro de los Servicios Regionales de Salud.

Unidades de Referencia

Las Unidades de Referencia son instrumentos de intervención en el diagnóstico y tratamiento de la población con ER y se distribuyen a lo largo del territorio, como elemento especializado de primer nivel. La configuración de una instancia como Unidad de Referencia no guarda, en la actualidad, relación con una distribución equitativa de los recursos en el Sistema, sino con otros criterios, como la especialización de los profesionales, el interés de determinadas administraciones, la concentración de entidades de apoyo, etc.

Las unidades de referencia para las Enfermedades Raras ejercer como instancias expertas la referencia a nivel estatal o regional sobre patologías grupos de ellas, impulsando proyectos de investigación, formación e información para médicos de primaria y otros profesionales locales. Además estas unidades deben participar en redes de referencia europea para estar coordinados y conocer los avances en esa enfermedad.

Las funciones que debería asumir una Unidad de Referencia, son:

1. Atención integral por parte de equipos multidisciplinares dentro del sistema sanitario público.

2. Designación de facultativos especialistas para cada enfermedad o grupo de enfermedades, configurados en unidades de excelencia en su diagnóstico y tratamiento, a fin de garantizar la calidad, la seguridad y la eficiencia asistenciales

3. Acceso a un Consejo genético y un diagnóstico genético específico para cada paciente.

4. Establecimiento de protocolos de atención sanitaria para cada enfermedad que unifiquen los criterios de actuación.
5. Disposición de historiales clínicos de cada persona con enfermedad rara.
6. Establecimiento del derecho a una segunda opinión clínica.
7. Atención psicológica y orientación a afectados, familiares y cuidadores.
8. Garantía de disponibilidad de medicamentos huérfanos.
9. Estrategias para reducir los plazos de experimentación de fármacos, facilitando el acceso de los usuarios a los mismos.

Tal como indica la Federación Española de Enfermedades Raras (FEDER), los beneficios derivados de la designación de Unidades de Referencia en las Comunidades Autónomas son los siguientes:

TABLA 4. Beneficios derivados de la designación de Unidades de Referencia en las CCAA.

Para las personas con ER	Para la Sanidad Pública
<ol style="list-style-type: none"> 1. Atención adecuada a los afectados por personal sanitario con experiencia clínica en cada patología específica. 2. Reducción de los tiempos de espera en el establecimiento del diagnóstico. 3. Reducción del número de pruebas a las que se somete a la persona con ER. 4. Aplicación de la medicina preventiva, conociendo el protocolo establecido y disminuyendo de esta manera la incidencia y prevalencia de las complicaciones derivadas del desconocimiento de la enfermedad. 5. Disminución de los casos de discapacidad y minusvalías derivados de la falta de atención adecuada. 6. Mejora de la calidad de vida de las personas y de sus familias. 	<ol style="list-style-type: none"> 1. Reducción de los costes por eliminación de las pruebas innecesarias. 2. Mayor conocimiento de la enfermedad por parte de los profesionales sanitarios, tanto clínicos como investigadores, lo que se traduciría en una mayor efectividad en la utilización de los recursos sanitarios. 3. Epidemiología de los casos de las distintas enfermedades raras y estudios de distribución en cada región. 4. Reducción de los costes por disminución de las minusvalías.

Fuente: FEDER “Situación de las Enfermedades Raras en Madrid” (Documento no publicado).

Plan de Atención Integral de las ER

Un Plan de Acción es un instrumento que pretende garantizar una atención integral y multidisciplinar a un determinado colectivo desde la perspectiva de la equidad y la calidad asistencial. En el ámbito de las enfermedades raras resulta imposible diseñar una estrategia de salud pública específica para cada enfermedad, dada la diversidad existente, su escasa frecuencia entre la población, y el amplio desconocimiento sobre su etiología, evolución y tendencia, pero se puede apostar por un planteamiento conjunto, estableciendo políticas de coordinación entre todos los sectores implicados en la atención a personas con enfermedades raras.

El desarrollo de un Plan Integral de Enfermedades Raras a nivel regional puede contribuir a incrementar el bienestar y mejorar la calidad y expectativa de vida de los pacientes con enfermedades raras al permitir el establecimiento de políticas de salud coordinadas en los ámbitos de la investigación científica y biomédica, de la información, de las prestaciones sociales y de la atención sanitaria.

Un Plan debe propugnar el desarrollo de una atención integral, integrada y de calidad a las personas afectadas por enfermedades raras, basada en la continuidad asistencial a través de la gestión por procesos, la adecuación de la oferta de servicios con criterios de equidad y accesibilidad a las necesidades de los afectados y al desarrollo tecnológico, y la potenciación de los sistemas de información, de la formación de los profesionales y de la investigación en este ámbito.

Algunos de los objetivos estratégicos que podrían ser incluidos en una Plan de Atención Integral serían los siguientes:

1. Proporcionar información actualizada sobre enfermedades raras de interés para las personas afectadas, profesionales de la salud y sociedad en general.

- Desarrollo de campañas informativas y de sensibilización dirigidas a la población general.

- Elaboración y difusión de material con información actualizada y evidencia científica dirigida a los profesionales de la salud (ej. guías de atención a las enfermedades raras priorizadas).

2. Detectar precozmente los casos de enfermedades raras, con criterios de equidad y accesibilidad.

- Extensión del diagnóstico neonatal precoz.

3. Mejorar el acceso a la atención sanitaria, favoreciendo la continuidad asistencial y la equidad y accesibilidad de los enfermos a los recursos necesarios.

- Desarrollo de los recursos asistenciales para conseguir un adecuado tratamiento y

seguimiento de los afectados.

- Creación de la figura de Coordinador de enfermedades raras que actuará como referente para el paciente a lo largo de todo el proceso hospitalario.

4. Incrementar el conocimiento epidemiológico sobre las enfermedades raras en una región determinada.

- Potenciación del Sistema de Información sobre enfermedades raras.

- Evaluación de la calidad de la atención prestada a los afectados contando con la colaboración de las asociaciones de pacientes.

5. Impulsar la formación en enfermedades raras de los profesionales del Sistema Sanitario Público Regional.

- Desarrollo de la formación continuada en enfermedades raras de los profesionales de la región para mejorar la identificación de las mismas y atender adecuadamente las necesidades de los pacientes.

6. Fomentar la investigación básica y traslacional sobre enfermedades raras.

- Potenciación de la investigación en enfermedades raras promoviendo, en las convocatorias de proyectos de investigación, la inclusión de líneas de investigación interdisciplinarias prioritarias en enfermedades raras.

7. Garantizar la disponibilidad de los medicamentos y productos sanitarios necesarios para el tratamiento de las enfermedades raras.

- Colaboración con el conjunto del Sistema Nacional de Salud (SNS), en la promoción de los medicamentos huérfanos, en la definición de los centros de referencia del SNS, etc.

Síntesis

Se propone un Modelo de atención básico, preparado para ser desarrollado y adaptado en cada una de las CCAA participantes en el Proyecto a partir de los recursos y servicios ya existentes. El Modelo se organiza en tres niveles de actuación complementarios:

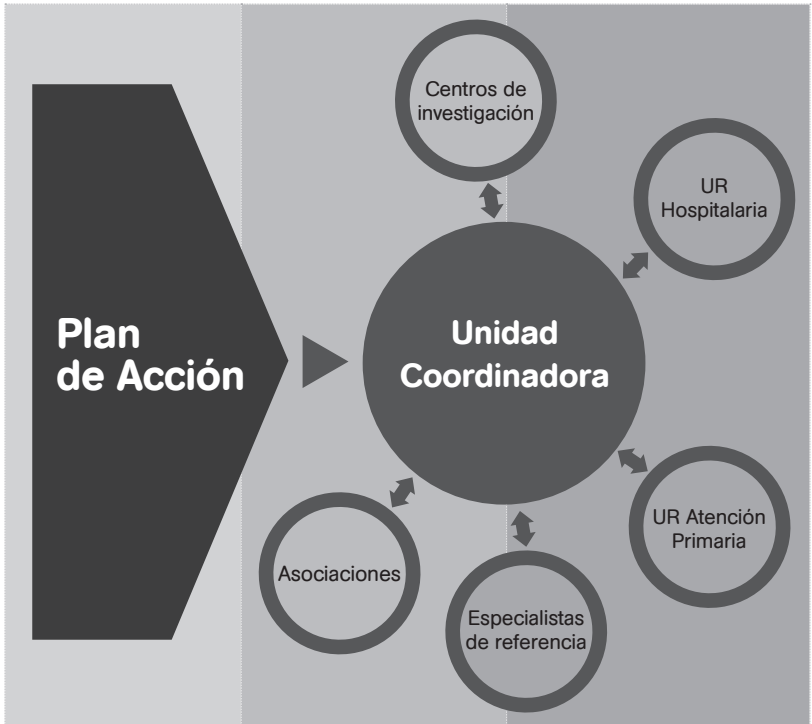
1. Nivel de diagnóstico, atención e intervención: donde se ubican los profesionales, centros y servicios para la atención de las personas con ER ya sea esta

en niveles básicos o especializados.

2. Nivel de control, análisis y difusión: cuyo elemento de referencia es la Unidad coordinadora como eje ordena las prioridades (Plan de Acción) con el control de los recursos disponibles: especialistas, centros, servicios, investigación, recursos comunitarios, asociaciones, etc.

3. Nivel de diseño, estrategia y evaluación: cuyo elemento de referencia es el Plan de Acción, en el que se diseñan las actuaciones prioritarias para un período concreto.

Representación gráfica del Modelo



Funciones clave	Diseño, estrategia, evaluación.	Control, análisis, difusión.	Diagnóstico, atención, intervención.
Elementos	Plan de Acción	Unidad coordinadora, Asociaciones, Especialistas, Centros de investigación	Unidades de Referencia, Especialistas, Centros de intervención
Ubicación	Documento realizado por representantes de administración, pacientes, familiares.	Servicios centrales de la administración sanitaria, asociaciones.	Centros de salud, hospital, centro de especialidades, consultas, distribuidas en el territorio.
Tareas	Establecimiento de prioridades por periodos de tiempo.	Realización y seguimiento del plan de acción, selección de unidades de referencia, coordinación, formación, gestión de registros y bases de datos, promoción de investigación, difusión, información, asesoramiento.	Detección y atención integral a los pacientes, captura de información para bases de datos y registros, colaboración en investigación, cribado.

3.2. Elementos complementarios del Modelo de Atención Sanitaria

Comisión Asesora en Enfermedades Raras

En los últimos años se han producido distintas iniciativas en el campo de las enfermedades raras tanto a nivel europeo como estatal y regional. A nivel regional se han desarrollado una serie de iniciativas en relación con la creación de una comisión asesora que favorezca la implementación de políticas de salud específicas dirigidas a las personas afectadas por una enfermedad de baja prevalencia, que establezca las líneas de colaboración entre los departamentos de salud, los profesionales y las asociaciones de pacientes y familiares en relación con los objetivos sociosanitarios para la promoción de iniciativas, programas y medidas que comporten una mejora en la prevención, el diagnóstico, el tratamiento y la calidad de vida de este colectivo de pacientes:

- Cataluña: Orden SLT/233/2009, de 30 de abril, por la que se crea la Comisión Asesora en ER.
- Extremadura: Decreto 171/2009, de 24 de julio, por el que se crea el Consejo Asesor sobre Enfermedades Raras del Sistema Sanitario Público de Extremadura.

Corresponderían a la Comisión Asesora en ER las funciones siguientes:

- Recomendar las medidas por lo que respecta a la prevención primaria y al diagnóstico precoz como al establecimiento, en su caso, de una red de centros de referencia, con servicios, unidades o profesionales expertos que puedan garantizar un seguimiento y un acceso a las intervenciones sanitarias y terapéuticas que precise el colectivo de personas afectadas por ER.
- Proponer medidas que permitan el establecimiento de registros de ER, con el objetivo de hacer un seguimiento epidemiológico, disponer de un mejor conocimiento de la historia natural de la enfermedad, detectar las necesidades de este colectivo y evaluar el impacto de las intervenciones de salud.
- Proponer intervenciones, dentro del marco de la atención domiciliaria, y los protocolos de rehabilitación y tratamiento para la mejora de la calidad de vida de las personas que sufran una enfermedad minoritaria.
- Proponer actuaciones para potenciar la coordinación entre los diferentes niveles asistenciales y favorecer la cooperación entre todos los agentes implicados, incluyendo a otros departamentos de la administración regional, las organizaciones de ER, los profesionales del ámbito de la salud, la industria del medicamento y de los productos sanitarios y el sector de la investigación.

- Fomentar la investigación y la planificación de estudios de prevalencia de las enfermedades raras.
- Proponer medidas que favorezcan las iniciativas de financiación existentes y que se ajusten a los programas que se propongan desarrollar en este ámbito.
- Promover el asociacionismo de personas con enfermedades raras y sus familiares.
- Todas aquellas otras funciones que se le encarguen por parte del Departamento de Salud o el Servicio Regional de la Salud, para la prevención y control de las enfermedades raras.

Otros elementos susceptibles de ser incorporados al modelo

- Apoyo en la formación específica en ER de los clínicos y de los estudiantes de medicina.
- Establecimiento de campañas de concienciación y visibilidad social de las personas con ER.
- Inclusión en la Sanidad Pública de un Registro de enfermedades raras y su epidemiología.
- Consideración de las ER como enfermedades crónicas.
- Mejoras en la valoración de las minusvalías e incapacidades en el ámbito de las enfermedades raras, con el objetivo de evitar los problemas de clasificación y calificación del grado, y las dificultades para acceder a prestaciones sociales o económicas.
- Desarrollo de una plataforma de información sobre enfermedades raras dirigida a personas afectadas, profesionales y población en general que cuente con los siguientes elementos:
 - Información sobre las asociaciones de personas con enfermedades raras.
 - Apoyo a la creación y mantenimiento del movimiento asociativo.
- Participación de las asociaciones en la definición de las políticas de salud pública en relación con las enfermedades raras.
- Información sobre las ER, sus Unidades de Referencia, catálogo de buenas prácticas y avances biomédicos, sociosanitarios, etc.

4. Resultados

Para la implantación de un modelo de atención sanitaria en cada CCAA se hace necesario tener en cuenta la situación y las características de los diferentes servicios sanitarios regionales y del desarrollo normativo y de instrumentos de atención sanitaria a las enfermedades raras de cada región, para incluir y desarrollar aquellos elementos del modelo que sean necesarios de forma específica.

El modelo de atención sanitaria propuesto está constituido por una serie de elementos, que son considerados como determinantes o complementarios, en cada CCAA:

Elementos determinantes	Elementos complementarios
Unidad Coordinadora de la atención a ER.	- Comisión Asesora en ER.
Unidades de Referencia.	- Otros elementos de interés (establecimiento de plataformas de información de ER, campañas de concienciación y visibilidad social de las ER, formación específica a profesionales, etc.).
Plan de Atención Integral a las personas con ER.	

Fuente: Elaboración propia.

5. Cataluña



Se pretende ofrecer una definición del Modelo de Atención a las ER a partir de los recursos sanitarios públicos disponibles en Cataluña y las necesidades y propuestas detectadas que se han explicado, que reconozca las características y demandas específicas de la población con enfermedades raras en la atención sanitaria. En coherencia con la consulta de los materiales revisados, los principios que deben inspirar este Modelo de Atención sanitaria en Cataluña son los siguientes:

- Reconocimiento, cumplimiento y promoción de Derechos en el ámbito sanitario de las personas con ER.
- Prestación adecuada de recursos, bienes y servicios sanitarios.
- Respeto en la atención de las personas con ER.
- Abordaje multidisciplinario y trabajo en red de recursos sanitarios.
- Compromiso y coordinación institucional.

Los objetivos generales del modelo de asistencia sanitaria de ER en Cataluña son los siguientes:

- Facilitar la identificación y diagnóstico precoz de las enfermedades de baja prevalencia.
- Favorecer el tratamiento y rehabilitación de las personas afectadas en su entorno más cercano.
- Fomentar la coordinación y trabajo en red de los recursos sanitarios (públicos y privados) en la atención a las personas con ER.
- Promover el trabajo interdepartamental (Salud, Acción Social, Educación, etc.) como elemento imprescindible de mejora en la atención a las personas con ER.
- Incluir el apoyo psicológico y emocional a las personas y sus familiares en el modelo de atención sanitario.

- Promover la elaboración y aplicación de un Plan de Actuación Integral en ER.

Los pasos necesarios para la puesta en marcha del modelo sanitario en Cataluña serían los siguientes:

1. Creación y definición (composición y función) de los diferentes elementos que conforman el modelo, por parte de la Unidad coordinadora y de la comisión de seguimiento (plan de acción, unidad coordinadora, comisión de seguimiento, unidades de referencia, etc.).

2. Fijar esquemas temporales para la realización y puesta en marcha del Modelo.

3. Sería necesario exponer el modelo y los objetivos desde la Administración a toda la red de servicios (Atención Primaria, Hospitales Comarcales y de tercer nivel, etc.) para que cada cual identifique su función en el circuito.

4. Dotar de la financiación necesaria para el despliegue completo de todo el potencial del modelo. La administración autonómica debe comprometerse a apoyar a los centros y unidades de referencia en gestión y gasto farmacéutico.

5. Vincular un registro de pacientes con ER con el existente a nivel estatal.

6. Definir el uso de las TIC en la atención sociosanitaria de las ER.

7. Difundir la existencia de las unidades a la población y establecer las reglas de acceso y financiación.

8. Evaluar y velar por la mejora continua del modelo.

Un aspecto importante a tener en cuenta es que buena parte del modelo se puede poner en marcha utilizando fundamentalmente los recursos y estructuras actualmente existentes, aunque tanto las unidades de referencia como la unidad coordinadora y la comisión de seguimiento han de tener una mínima estructura de gestión administrativa para su funcionamiento y objetivos, además de una financiación adicional.

Para la implantación definitiva del modelo de atención sanitaria en Cataluña es fundamental incluir un análisis de la situación y de las necesidades específicas de las personas con ER de la región, que incluya los siguientes aspectos:

- Información epidemiológica de ER.
- Datos sobre cribado neonatal.



- Información sobre Enfermedades vinculadas a otras enfermedades comunes: presencia de las ER en los Planes Directores, Sanitarios, Sociosanitarios y de Salud Pública.
- Estudios de detección de necesidades de la atención de ER.
- Información de los servicios de atención disponibles y los componentes interdepartamentales de las administraciones sanitarias.

5.1. Elementos determinantes del Modelo de Atención Sanitaria

El Modelo sanitario que se propone implantar en Cataluña contempla los siguientes niveles de atención:

- Un Plan de Atención Integral para las ER. En este nivel de diseño, estrategia y evaluación se encuentra un elemento de referencia como es el Plan de Acción, en el que se diseñan las actuaciones prioritarias para un período concreto.
- Los servicios especializados de más complejidad (servicios especializados, laboratorios clínicos, intervenciones puntuales, etc.). Se requiere la creación e implantación de una Unidad Coordinadora a nivel de control, análisis y difusión de la información, que sincronice las prioridades con el control de los recursos disponibles: especialistas, centros de investigación, unidades de referencia, servicios de atención primaria, recursos comunitarios, asociaciones, etc.
- Los servicios comunitarios especializados y equipos de apoyo para la detección, seguimiento de la evolución y acompañamientos. En este nivel de diagnóstico, atención e intervención es donde se ubican los profesionales, centros y servicios para la atención de las personas con ER ya sea ésta en niveles básicos o especializados. Para establecer las líneas de colaboración entre estos niveles de atención se propone la creación de un Consejo Asesor. A través de la Orden SLT/233/2009, de 30 de abril, se crea la Comisión Asesora en ER en Cataluña.

Plan de Atención Integral de las ER

Un Plan de Acción es un instrumento que pretende garantizar una atención integral y multidisciplinar a un determinado colectivo desde la perspectiva de la equidad y la calidad asistencial. En el ámbito de las enfermedades raras resulta imposible diseñar una estrategia de salud pública específica para cada enfermedad, dada la diversidad existente, su escasa frecuencia entre la población, y el amplio desconocimiento sobre su etiología, evolución y tendencia, pero se puede apostar por un planteamiento conjunto, estableciendo políticas de coordinación entre todos los sectores implicados en la

atención a personas con enfermedades raras.

El desarrollo de un Plan Integral de Enfermedades Raras a nivel regional puede contribuir a incrementar el bienestar y mejorar la calidad y expectativa de vida de los pacientes con enfermedades raras al permitir el establecimiento de políticas de salud coordinadas en los ámbitos de la investigación científica y biomédica, de la información, de las prestaciones sociales y de la atención sanitaria. Sin embargo, este instrumento también debe seguir unos criterios equitativos y claros en todo el territorio español a partir de una estrategia nacional.

Algunos de los objetivos estratégicos que podrían ser incluidos en el Plan Integral de Atención serían los siguientes:

1. Proporcionar información actualizada sobre enfermedades raras de interés para las personas afectadas, profesionales de la salud y sociedad en general.
2. Detectar precozmente los casos de enfermedades raras, con criterios de equidad y accesibilidad.
3. Mejorar la asistencia sanitaria de los pacientes con enfermedades raras, favoreciendo la continuidad en la atención y la accesibilidad a los recursos necesarios.
4. Incrementar el conocimiento epidemiológico sobre las enfermedades raras en Cataluña.
5. Impulsar la formación en enfermedades raras de los profesionales implicados del Sistema Sanitario Público Regional.
6. Fomentar y difundir la investigación básica, clínica y traslacional sobre enfermedades raras.
7. Asegurar la disponibilidad de los medicamentos y productos sanitarios necesarios para el tratamiento de las enfermedades raras.

El diseño y elaboración del Plan de Acción deberá ser asumido por la administración sanitaria catalana.

Unidad Coordinadora de la atención a ER

Este nodo de coordinación en la atención de las enfermedades raras en Cataluña debe configurarse como un dispositivo administrativo, protocolizado, ágil y eficiente, que garantice la coordinación de recursos en todo el proceso, actúe como referente para profesionales y pacientes y haga posible la continuidad asistencial de los pacientes con enfermedades raras.



La unidad coordinadora no es una unidad central, sino una unidad dinamizadora-facilitadora de la implantación del modelo. Esta descentralización va a permitir que no se configure como una unidad politizada y alejada de las necesidades reales.

La unidad coordinadora debe ser el enlace entre las unidades de referencia, las unidades de investigación y los centros homólogos en otras CCAA, pero favoreciendo también, sin cortapisas burocráticos ni administrativos la relación fluida entre los profesionales de diferentes CCAA. Esta reducción de la desigualdad fomenta la equidad entre los pacientes tanto a nivel de los diferentes hospitales catalanes como la coordinación con el resto de Comunidades Autónomas.

La coordinación entre profesionales de distintos niveles (atención primaria y especializada) resulta de vital importancia para una mejora en la atención sanitaria de las personas con una enfermedad rara. Por otra parte, la coordinación entre profesionales de centros de distintas CCAA debe realizarse directamente desde la Administración Sanitaria, que debe disponer de un Mapa de recursos y de expertos y del resto de recursos TIC que permitirán la conexión e información entre diferentes regiones.

La unidad coordinadora debe ser asumida por la Administración sanitaria de la región. Su función principal es de facilitar la implantación del modelo y activar las herramientas y los circuitos de la red autonómica de atención a las ER. La unidad es la entidad que marca la cartera de servicios y circuitos además de contratación, por lo tanto está en su mano incorporar un nuevo modelo de atención a las ER. Debe marcar criterios para garantizar la equidad entre los pacientes afectados por enfermedades raras.

La unidad coordinadora facilitará que las asociaciones de pacientes puedan participar en los distintos trabajos y actividades de las unidades de investigación, las unidades de referencia y los centros de asistencia primaria, facilitando los contactos y creando vías de comunicación para la publicidad de las potenciales colaboraciones.

La unidad de coordinación y asesoramiento debe presentar las siguientes funciones:

1. Coordinar la atención sanitaria de los afectados por alguna patología rara. La unidad de coordinación guiará al afectado entre la Atención Primaria y la Atención Hospitalaria (especializada). Para agilizar los procesos administrativos, la unidad coordinadora debe estar en permanente contacto con los Servicios de Admisión, tanto para la gestión de citas dentro de la Comunidad, como fuera de ella. La unidad debe disponer de:

- Base de datos de profesionales de referencia en el ámbito de la atención primaria, especializada y hospitalaria (en el nivel provincial, regional, estatal e internacional). La unidad remitiría a estos especialistas los casos nuevos de afectados a través de los correspondientes servicios de admisión del Área de Salud al que correspondiera el usuario.

- Registro de ER: La unidad de coordinación colabora con la administración sanitaria, y con las entidades sociales en la elaboración de registros de enfermedades raras.

2. Asesorar a los profesionales en la atención a las personas con enfermedades raras cuando así lo requieran. Se pone en contacto al profesional demandante de la información con los centros o profesionales de referencia en la atención a las enfermedades raras. Para ello, la unidad debe disponer al menos de:

- Base de protocolos de atención a las patologías raras proporcionados, o elaborados en caso de que no existan, tanto por los centros como los profesionales de referencia.

- Base de datos de las asociaciones de atención a las enfermedades raras.

3. Asesorar y coordinarse con los organismos de las restantes áreas de atención de las enfermedades raras cuando se le requiera (área educativa, área social, área laboral). La unidad coordinadora aporta la información sanitaria sobre el plan de atención y los apoyos específicos que requieren los afectados a fin de facilitar una atención integral en educación, apoyo social e informes de adaptación laboral.

4. Informar y asesorar a los afectados y familiares de ER: La unidad ofrece la información que dispone en sus bases de datos sobre la patología demandada, deriva al afectado o familia a las asociaciones pertinentes si existen.

5. Coordinar la información ofrecida con las asociaciones y la Federación Española de Enfermedades Raras (FEDER): Se establece una coordinación efectiva entre la unidad de atención, las asociaciones y la federación con el objetivo de intercambiar información, experiencias, buenas prácticas referentes a la atención sanitaria de las enfermedades raras.

6. Asesorar, ayudar y difundir la investigación sobre ER: La unidad de coordinación colabora con entidades y departamentos de investigación en la difusión de los estudios más recientes sobre las enfermedades de baja prevalencia.

7. Potenciar y colaborar en los eventos de difusión y comunicación relacionados con ER: Desde la unidad coordinadora se organizan jornadas, congresos, talleres, charlas, campañas en centros educativos, etc., para difundir y sensibilizar a la sociedad de las necesidades sanitarias de las personas con enfermedades raras.

Dadas las características expresadas, es imprescindible que esta unidad coordinadora se cree dentro del Servicio Catalán de Salud.



Unidades de Referencia

Las Unidades de Referencia o Centros de intervención Especialistas son instrumentos de diagnóstico, atención, intervención de la población con ER y se distribuyen a lo largo del territorio regional, como elemento especializado de primer nivel. Todos estos recursos tienen el objetivo primordial de mejorar la atención y calidad de vida de los afectados por enfermedades raras, sus familias y/o cuidadores. Entre las funciones más específicas de estas unidades se encuentran las siguientes:

- Atención integral por parte de equipos multidisciplinares dentro del sistema sanitario público.
- Designación de facultativos especialistas para cada enfermedad o grupo de enfermedades, configurados en unidades de excelencia en su diagnóstico y tratamiento, a fin de garantizar la calidad, la seguridad y la eficiencia asistenciales.
- Acceso a un Consejo genético y un diagnóstico genético específico para cada paciente.
- Establecimiento de protocolos de atención sanitaria para cada enfermedad que unifiquen los criterios de actuación.
- Disposición de historiales clínicos de cada persona con enfermedad rara.
- Establecimiento del derecho a una segunda opinión clínica.
- Atención psicológica y orientación a afectados, familiares y cuidadores.
- Financiación de medicamentos huérfanos, garantizando su disponibilidad.
- Estrategias para reducir los plazos de experimentación de fármacos, facilitando el acceso de los usuarios a los mismos.
- Promoción de investigación, formación e información.

La unidad de referencia establece una colaboración asistencial interdisciplinar con la atención primaria, así como con los centros de investigación para elaborar futuros proyectos. La relación con las asociaciones de pacientes debe ser fluida. Los especialistas de referencia, ya se incluyen dentro de las UR Hospitalarias y Centros de Investigación.

Es importante que las unidades de referencia tengan capacidad de actuación y decisión y que trabajen de forma coordinada si hay más de una en el mismo territorio. Los centros expertos realizan el diagnóstico y el seguimiento del paciente conjuntamente con la red territorial (cercana al domicilio del paciente) de los servicios de salud. Estos centros actúan como consultores para el resto de servicios de la red, especialmente para los especialistas territoriales. Por otra parte, los expertos clínicos deberán asesorar

en cuanto al diagnóstico de una enfermedad rara y sus posibilidades terapéuticas.

Los recursos sanitarios con actividades más específicas dirigidas a la atención de pacientes con enfermedades raras (Centros de salud, Hospitales, Centros de especialidades, consultas, etc.) distribuidos por todo el territorio, con los que cuenta el Sistema Sanitario Público de Cataluña son los siguientes:

- Centros de investigación básica: el Instituto Guttmann, el Institut d'Estudis de la Salut y el Institut Universitari Dexeus.
- Administración sanitaria de Cataluña.
- Servicios hospitalarios regionales acreditados/autorizados para las ER: El Hospital Clínic de Barcelona, el Hospital de Santa Creu i Sant Pau, el Hospital de Sabadell-Parc Taulí, el Hospital Germans Trias i Pujol, el Hospital de Vall d'Hebron, el Hospital de Bellvitge y el Hospital del Mar.
- Hospitales comarcales y territoriales, equipos de atención primaria, servicios sanitarios de soporte, servicios sociales, servicios educativos y otros que actúan de soporte a los enfermos con ER.

Comisión de Seguimiento

En los últimos años se han producido distintas iniciativas en el campo de las enfermedades raras tanto a nivel europeo como estatal y regional. A nivel regional se han desarrollado una serie de iniciativas en relación con la creación de una comisión de seguimiento que favorezca la implementación de políticas de salud específicas dirigidas a las personas afectadas por una enfermedad de baja prevalencia, como es el caso de Cataluña mediante la Orden SLT/233/2009, de 30 de abril, por la que se crea la Comissió Assessora de Malalties Minoritàries (CAMM) del Departament de Salut de la Generalitat de Catalunya.

Este órgano consultivo, formado por representantes de enfermos, expertos y profesionales de la salud, social y de educación, junto con miembros del Departament de Salut i del Servei Català de la Salut y representantes de Acció Social i Ciutadania y del Departament d'Educació, evalúa los recursos existentes y presenta propuestas para mejorar el acceso de los afectados a los servicios sanitarios y sociales de la región y/o estatales.

Esta comisión de seguimiento debe facilitar y asumir una relación de control con respecto al resto de estructuras y circuitos, para poder valorar el grado de implantación del modelo asistencial, los resultados y el grado de satisfacción de los usuarios. Entre todos estos agentes implicados (expertos, administración, asociaciones de pacientes e industria, etc.) tiene que existir una relación de colaboración e interacción, no de competencia ni de segmentación. Estas relaciones deben mantenerse de forma



continuada a lo largo de los años para estar actualizados en cuanto a la enfermedad y los avances diagnósticos y terapéuticos. Por tanto, la comisión debe mantener una actitud facilitadora, y no sólo de control.

Este Consejo Asesor tiene por finalidad prestar el asesoramiento técnico y la información que le sean solicitados a través de l'Àrea de Serveis i Qualitat del Servei Català de la Salut sobre materias relacionadas con las denominadas enfermedades raras. El Consejo Asesor tiene funciones de asesoramiento e información en las siguientes materias:

- Asesorar en materia de formación a los diferentes agentes y promover la difusión de la información en materia de enfermedades raras, con el fin de mejorar la percepción social de estas enfermedades.
- Recomendar las medidas que se consideren oportunas para la mejora de los servicios y las actuaciones, el establecimiento de una red de centros de referencia con servicios, unidades o profesionales expertos que puedan garantizar un seguimiento y un acceso a las intervenciones sanitarias y terapéuticas que necesita el colectivo y sus familias.
- Proponer medidas que permitan el establecimiento de registros de ER, con el objetivo de disponer de un seguimiento epidemiológico y de un mejor conocimiento de la historia natural de la enfermedad, detectar las necesidades del colectivo y evaluar el impacto de las intervenciones en materia de salud.
- Proponer intervenciones en el marco de la atención domiciliaria, la rehabilitación y el tratamiento para la mejora de la calidad de vida de las personas que padecen una enfermedad rara.
- Proponer actuaciones para potenciar la coordinación entre los agentes sociales de diferentes niveles asistenciales y favorecer la cooperación entre todos los agentes implicados (departamentos de la Generalitat de Catalunya, profesionales del ámbito sanitario, asociaciones, la industria del medicamento y de los productos sanitarios, y el sector de la investigación).
- Proponer medidas que favorezcan las iniciativas de financiación existentes y que se ajusten a los programas que se van a desarrollar en este ámbito.
- Fomentar la investigación y la planificación de estudios de prevalencia de las enfermedades raras.
- Promover el asociacionismo de personas con enfermedades raras y sus familiares.
- Todas aquellas otras funciones que se encarguen por parte del Departament de Salut o el Servei Català de la Salut, para la prevención y control de las enfermedades raras.

Desde hace años, desde el Sistema Sanitario Público de Cataluña se llevan a cabo estrategias encaminadas al conocimiento y la superación de las necesidades de

los afectados por enfermedades raras, entre las que destaca la creación de la Comisión Asesora de los Tratamientos Farmacológicos de Alta Complejidad (Comissió Assessora de Tractaments Farmacològics d'alta complexitat) en el año 2010 por el Departament de Salut, con el objetivo de garantizar un acceso equitativo a los pacientes que requieren de medicamentos huérfanos o terapias complejas. Esta comisión autoriza estos tratamientos y establece un sistema de financiación directa a través del Servei Català de la Salut, evitando el impacto presupuestario en los centros de atención de salud y unidades de referencia y favoreciendo, por lo tanto, un acceso rápido y equitativo.

Organigrama





5.2. Elementos complementarios del Modelo de Atención Sanitaria

Según los expertos consultados, existen una serie de elementos considerados necesarios para el modelo sanitario propuesto. Estos elementos se deben adaptar a la organización administrativa de la Sanidad en Cataluña:

Mapa de Recursos de Cataluña

Este mapa estaría constituido por los recursos clínicos especializados y con expertos en ER. El objeto es identificar los recursos existentes sobre enfermedades raras en los distintos hospitales del Sistema Sanitario Público de la región con el fin de elaborar un mapa de recursos de enfermedades raras que mejore la atención sanitaria que reciben los afectados por enfermedades raras. Una vez confeccionado el mapa de recursos se hace necesaria la difusión de información de interés y actualizada sobre enfermedades raras, así como de las acciones llevadas a cabo sobre las ER en Cataluña y el mapa de recursos generado, a través de los portales corporativos de las administraciones con competencias en materia de sanidad y política social, y mediante envío de dicha información a los profesionales sanitarios de las distintas áreas de salud de la región.

Registro de ER

Se trata de obtener una amplia vigilancia epidemiológica, junto a un seguimiento más específico de ciertas enfermedades raras, en términos de incidencia, prevalencia, impacto sobre la mortalidad y la morbilidad, la calidad de vida y los circuitos de atención a los pacientes. Con ello, se dispondrá de un mayor conocimiento de las enfermedades raras que nos permitirá comprender mejor la historia natural de estas enfermedades, evaluar las necesidades y la progresión de los enfermos dentro de los sistemas sanitario y social, y la evolución de los indicadores relativos a la calidad de vida de los pacientes. Este registro debe referenciarse a la Red Estatal de registros de EERR.

El sistema aporta información sociosanitaria relacionada con dos ámbitos principalmente:

- Información sobre las asociaciones de personas con enfermedades raras.
- Información sobre las ER, sus Unidades de Referencia, catálogo de buenas prácticas y avances biomédicos, sociosanitarios, etc.

Trabajo en red y colaboración entre profesionales

En el trabajo en red participan todos los servicios y niveles de atención, cada cual con su rol (expertos, atención primaria, hospital del territorio del domicilio del enfermo, servicio de soporte –logopeda, fisioterapeuta, educador-, asociaciones, etc.). Debe de existir un trabajo óptimo en red, de tal forma que puedan identificarse especialistas de cada enfermedad no únicamente a nivel autonómico, sino a nivel nacional o incluso internacional. De este modo, se favorece la rapidez del diagnóstico y del tratamiento. Al mismo tiempo, se tendrían que establecer relaciones bien coordinadas entre los distintos niveles asistenciales y profesionales no asistenciales (trabajadores sociales, psicólogos, etc.) e incorporar la visión de las asociaciones de afectados y sus familias.

En la atención a las personas con enfermedades raras se hace imprescindible la inclusión de una serie de mejoras de gestión en el proceso asistencial. Estas mejoras tienen el objetivo de articular las actuaciones de cuantos recursos, servicios y agentes intervienen a lo largo de la cadena asistencial para reducir la variabilidad e incorporar las mejores evidencias disponibles para alcanzar la máxima calidad y eficiencia:

- Apoyos generales (actividad organizativa), relacionados con la formación de profesionales y la coordinación y evaluación de recursos y servicios específicos.

- Apoyos directos (actividad clínico-asistencial), relacionados con el sistema de información, de información al paciente y a la implantación de las pruebas complementarias.

Uso del Potencial de las Asociaciones

Las Asociaciones de pacientes se agrupan mediante federaciones o grupos de enfermedades. Es importante aprovechar el potencial que aportan las Asociaciones de Pacientes para poder contribuir a la Investigación Biomédica, además de otros elementos de interés. Estas entidades deben mantener una relación con todas las estructuras del modelo, aunque la mayor relación sería con la comisión de seguimiento.

Estas entidades ofrecen apoyo y asesoría tanto a personas con ER como a sus familias.

Uso de las TICs (Tecnologías de la Información y las Comunicaciones), en todo el modelo de atención a la ER.

Los expertos en el ámbito sanitario consideran clave el uso de las TIC para el desarrollo del modelo en red, con el objetivo de potenciar la colaboración con los laboratorios farmacéuticos que comercializan medicamentos huérfanos y a los que la



EMA (European Medicines Agency) les ha impuesto la elaboración de un registro sobre la enfermedad minoritaria.

Otras unidades o servicios de importancia para la atención sanitaria de las ER

- Unidades de Investigación, que puedan estar vinculadas a los laboratorios acreditados que realizan el diagnóstico y a los centros de investigación básica, y que pueden contar con expertos clínicos. Resulta importante el establecimiento de sinergias y colaboraciones con los laboratorios que investigan y/o comercializan medicamentos huérfanos.
- Laboratorios farmacéuticos que investigan y/o comercializan medicamentos para el tratamiento de las ER.
- Laboratorios de Diagnóstico autorizados.
- El resto de servicios (hospitales comarcales y territoriales, equipos de atención primaria, servicios sanitarios de soporte, servicios sociales, servicios educativos y otros servicios que actúan de soporte a los enfermos con ER) también forman parte de la red de atención a las ER y por tanto, tienen una función fundamental en la implantación del modelo de atención.

Otros elementos susceptibles de ser incorporados al modelo

Para hacer efectivo el Modelo dentro de los servicios sanitarios públicos regionales se deben incluir diferentes herramientas que doten al modelo de una mayor operatividad:

- Historia Clínica compartida para garantizar la continua asistencia sanitaria de las personas con ER.
- Potenciación de la Figura del Equipo Gestor de enfermedades raras a nivel de atención especializada y atención comunitaria. Rol de la gestión de la atención continuada.
- Esta figura mantiene el contacto y la continuidad asistencial tanto a nivel de centros de referencia como a nivel de la atención primaria. Esta persona debería poder facilitar y hacer fluido el paso de los enfermos de unas unidades a otras, y trabajar a modo de coordinador, pudiendo ofrecer no sólo apoyo en la búsqueda de la mejor asistencia sanitaria, sino también en ámbitos como la educación o los servicios sociales, ya que una separación entre lo “sanitario” y lo “social” es útil a efectos de análisis, pero irreal en la vida diaria de las personas.

- El establecimiento de esta figura requiere de una financiación adicional por parte de los hospitales o de otros recursos sanitarios implicados en la atención sanitaria de la ER.
- Sensibilización y formación a los directores de la Administración Territorial de Salud.
- Definición de los roles de los diferentes profesionales del ámbito sanitario.
- Elementos de evaluación y financiación de tratamientos farmacológicos de alta complejidad, acceso a proveedores de productos sanitarios y otras prestaciones.
- Elaboración de la Guía de Recursos interdepartamentales para las ER.
- Elaboración de folletos de información de las enfermedades raras más prevalentes para las personas que las sufren.
- Portal Web: información para los ciudadanos y profesionales acerca de las ER, recursos de salud y de otros departamentos (laboratorios, atención comunitaria, equipos de apoyo, servicios especializados, etc.), ORPHANET, circuitos de acceso a la atención sanitaria, información sobre asociaciones de ER.
- Apoyo en la formación específica en ER de los clínicos y de los estudiantes de medicina.
- Establecimiento de campañas de concienciación y visibilidad social de las personas con ER.

6. Comunidad Valenciana



Se pretende ofrecer una definición del Modelo de Atención a las ER a partir de los recursos sanitarios públicos disponibles en la región y las necesidades y propuestas detectadas que se han explicado, que reconozca las características y demandas específicas de la población con enfermedades raras en la atención sanitaria. En coherencia con la consulta de los materiales revisados, los principios que deben inspirar este Modelo de Atención sanitaria en la Comunidad Valenciana son los siguientes:

- Reconocimiento, cumplimiento y promoción de Derechos en el ámbito sanitario de las personas con ER.
- Prestación adecuada de recursos, bienes y servicios sanitarios.
- Respeto en la atención de las personas con ER.
- Abordaje multidisciplinario y trabajo en red de recursos sanitarios.
- Compromiso y coordinación institucional.

Los objetivos generales del modelo de asistencia sanitaria de ER en la región son los siguientes:

- Facilitar la identificación y diagnóstico precoz de las enfermedades de baja prevalencia.
- Favorecer el tratamiento y rehabilitación de las personas afectadas en su entorno más cercano.
- Fomentar la coordinación y trabajo en red de los recursos sanitarios (públicos y privados) en la atención a las personas con ER.
- Promover el trabajo interdepartamental (Salud, Acción Social, Educación, etc.) como elemento imprescindible de mejora en la atención a las personas con ER.
- Incluir el apoyo psicológico y emocional a las personas y sus familiares en el modelo de atención sanitario.

- Promover la elaboración y aplicación de un Plan de Actuación Integral en ER.

Según los expertos consultados, los pasos necesarios para la implementación del modelo sanitario en la Comunidad Valenciana serían los siguientes:

1. Mejoras en los protocolos de despistaje y las pautas de alertas en la Atención Primaria. Es muy importante que los médicos de Atención Primaria sean capaces de detectar, mediante unas pautas básicas, una enfermedad de baja prevalencia de forma que puedan derivar al paciente al especialista de referencia, evitando el peregrinaje del afectado por los distintos niveles y servicios sanitarios, y fomentando el pronto acceso al diagnóstico y a un tratamiento adecuado.

2. Creación de una Unidad Coordinadora y de una Comisión Asesora. Se trata de estructuras interdisciplinares que coordinan y asesoran en temas de enfermedades raras a los centros de investigación, las UR Hospitalarias, las UR Atención Primaria, los especialistas de referencia, y las asociaciones.

3. Establecimiento de un Sistema de Información. A través de un Registro de Pacientes con ER se obtiene una amplia vigilancia epidemiológica, junto a un seguimiento más específico de ciertas enfermedades raras, en términos de incidencia, prevalencia, impacto sobre la mortalidad y la morbilidad, la calidad de vida y los circuitos de atención a los pacientes. Con ello, se dispondrá de un mayor conocimiento de las enfermedades raras que evitará duplicidades dentro de los sistemas de atención sanitaria existentes.

4. Formación en universidades e instituciones docentes. Las facultades deben empezar a tomar conciencia de la necesidad de formación a los futuros profesionales (médicos, psicólogos, investigadores, etc.) incluyendo las ER en la formación curricular ya establecida. De forma que los profesionales dispongan de unos conocimientos sobre estas enfermedades. Este tipo de formación se ha priorizado dentro del ámbito de la Sanidad y por ello es fundamental dar prioridad también en la formación de los profesionales. La formación que se imparta deberá estar formada por un equipo interdisciplinar y en la que no sólo se abarquen aspectos sanitarios, sino también aspectos sociales (asociacionismo, necesidades de las personas y sus familias, etc.).

5. Trabajo en red con las empresas biotecnológicas y la industria farmacéutica, en coordinación con los Servicios Sanitarios, que fomente la investigación en Medicamentos Huérfanos y en ER.

Un aspecto importante a tener en cuenta es que buena parte del modelo se puede poner en marcha utilizando los recursos y estructuras actualmente existentes. Tanto las unidades de referencia como la unidad coordinadora y la comisión de seguimiento han de tener una mínima estructura de gestión administrativa para su funcionamiento y cumplimiento de objetivos, estructura con la que no se cuenta en la actualidad.



Se debe incidir en una mayor inversión por parte del gobierno regional y/o estatal para la creación de una red de actuación y para el establecimiento de campañas de divulgación específicas:

- Mayor financiación para la Atención Temprana y la Unidad Coordinadora.
- Más recursos humanos y materiales para las Unidades de referencia.

El principal organismo responsable de la implantación del modelo de atención propuesto es la Consellería de Sanidad a través de la Dirección General de Ordenación y Asistencia Sanitaria, la Dirección General de Evaluación, Calidad y Atención al paciente y la Dirección General de Salud Pública.

Para la implantación definitiva del modelo de atención sanitaria en la Comunidad Valenciana es fundamental incluir los siguientes aspectos:

- Análisis de la situación actual de las ER en la Comunidad Valenciana.
- Asesoramiento, planificación, evaluación y actualización de los servicios prestados.
- Coordinación, comunicación e información de los servicios destinados a las ER.
- Prestaciones sociosanitarias específicas o que engloben también a las ER de la región.

6.1. Elementos determinantes del Modelo de Atención Sanitaria

El Modelo sanitario que se propone implantar en la Comunidad Valenciana contempla los siguientes niveles de atención:

- Un Plan de Atención Integral para las ER. En este nivel de diseño, estrategia y evaluación se encuentra un elemento de referencia como es el Plan de Acción, en el que se diseñan las actuaciones prioritarias para un período concreto. La Comunidad Valenciana cuenta con un Plan de Salud 2005-2009 que incluye las ER entre sus objetivos (difusión desde los centros asistenciales de la información necesaria sobre ER, orientación a los pacientes y a sus familiares e inclusión de la investigación de estas enfermedades entre las áreas prioritarias de investigación). Sin embargo, este plan se antoja algo insuficiente dado que no se trata de un plan específico de atención sanitaria de las ER.

- Los servicios especializados de más complejidad (servicios especializados, laboratorios clínicos, intervenciones puntuales, etc.). Se requiere la creación e implantación de una Unidad Coordinadora a nivel de control, análisis y difusión de la información, que sincronice las prioridades con el control de los recursos disponibles: especialistas, centros de investigación, unidades de referencia, servicios de atención primaria, recursos

comunitarios, asociaciones, etc.

- Los servicios comunitarios especializados y equipos de apoyo para la detección, seguimiento de la evolución y acompañamientos. En este nivel de diagnóstico, atención e intervención es donde se ubican los profesionales, centros y servicios para la atención de las personas con ER ya sea ésta en niveles básicos o especializados. Para establecer las líneas de colaboración entre estos niveles de atención se propone la creación de un Consejo Asesor.

Plan de Atención Integral de las ER

Un Plan de Acción es un instrumento que pretende garantizar una atención integral y multidisciplinar a un determinado colectivo desde la perspectiva de la equidad y la calidad asistencial. En el ámbito de las enfermedades raras resulta imposible diseñar una estrategia de salud pública específica para cada enfermedad, dada la diversidad existente, su escasa frecuencia entre la población, y el amplio desconocimiento sobre su etiología, evolución y tendencia, pero se puede apostar por un planteamiento conjunto, estableciendo políticas de coordinación entre todos los sectores implicados en la atención a personas con enfermedades raras.

El desarrollo de un Plan Integral de Enfermedades Raras a nivel regional puede contribuir a incrementar el bienestar y mejorar la calidad y expectativa de vida de los pacientes con enfermedades raras al permitir el establecimiento de políticas de salud coordinadas en los ámbitos de la investigación científica y biomédica, de la información, de las prestaciones sociales y de la atención sanitaria. Sin embargo, este instrumento también debe de seguir unos criterios equitativos y claros en todo el territorio español a partir de una estrategia nacional.

Algunos de los objetivos estratégicos que podrían ser incluidos en el Plan Integral de Atención serían los siguientes:

1. Proporcionar información actualizada sobre enfermedades raras de interés para las personas afectadas, profesionales de la salud y sociedad en general.
2. Detectar precozmente los casos de enfermedades raras, con criterios de equidad y accesibilidad.
3. Mejorar la asistencia sanitaria de los pacientes con enfermedades raras, favoreciendo la continuidad en la atención y la accesibilidad a los recursos necesarios.
4. Incrementar el conocimiento epidemiológico sobre las enfermedades raras en la región.
5. Impulsar la formación en enfermedades raras de los profesionales implicados del Sistema Sanitario Público Regional.



6. Fomentar y difundir la investigación básica, clínica y traslacional sobre enfermedades raras.

7. Asegurar la disponibilidad de los medicamentos y productos sanitarios necesarios para el tratamiento de las enfermedades raras.

El diseño y elaboración del Plan de Acción debe ser liderado por la Consellería de Sanidad de la Generalitat Valenciana como órgano responsable, contando con los profesionales implicados y las asociaciones, a través de grupos de trabajo o comisiones.

Unidad Coordinadora de la atención a ER

Este nodo de coordinación en la atención de las enfermedades raras en la Comunidad Valenciana debe configurarse como un dispositivo administrativo, protocolizado, ágil y eficiente, que garantice la coordinación de recursos en todo el proceso, actúe como referente para profesionales y pacientes y haga posible la continuidad asistencial de los pacientes con enfermedades raras.

La unidad coordinadora debe ser el enlace entre las unidades de referencia, las unidades de investigación y los centros homólogos en otras CCAA, pero favoreciendo también, sin cortapisas burocráticas ni administrativas la relación fluida entre los profesionales de diferentes CCAA. Esta reducción de la desigualdad fomenta la equidad entre los pacientes tanto a nivel de los diferentes hospitales regionales como la coordinación con el resto de Comunidades Autónomas. Por otra parte, la coordinación entre profesionales de distintos niveles (atención primaria y especializada) resulta de vital importancia para una mejora en la atención sanitaria de las personas con una enfermedad rara.

La unidad coordinadora debe ser asumida por la Administración sanitaria de la región. Su función principal es de facilitar la implantación del modelo, coordinar al resto de elementos del modelo y activar las herramientas y los circuitos de la red autonómica de atención a las ER. La unidad es la entidad que marca la cartera de servicios, la creación de protocolos para la Atención Primaria, el fomento de la formación de los profesionales del ámbito sanitario y social y la generación de un plan de atención integral a las ER. Por otra parte, esta unidad debe establecer mecanismos de coordinación entre la Atención Primaria, las especialidades hospitalarias, el Registro de ER, el ámbito de la formación y de la investigación y el sector asociativo.

La unidad de coordinación y asesoramiento, que estaría formada por un equipo interdisciplinar, debe presentar las siguientes funciones:

1. Coordinar la atención sanitaria de los afectados por alguna patología rara. La unidad de coordinación guiará al afectado entre la Atención Primaria y la Atención Hospitalaria (especializada). Para agilizar los procesos administrativos, la unidad

coordinadora debe estar en permanente contacto con los Servicios de Admisión, tanto para la gestión de citas dentro de la Comunidad, como fuera de ella. La unidad debe disponer de:

- Base de datos de profesionales de referencia en el ámbito de la atención primaria, especializada y hospitalaria (en el nivel provincial, regional, estatal e internacional). La unidad remitiría a estos especialistas los casos nuevos de afectados a través de los correspondientes servicios de admisión del Área de Salud al que correspondiera el usuario.

Registro de ER: La unidad de coordinación colabora con la administración sanitaria, y con las entidades sociales en la elaboración de registros de enfermedades raras.

2. Asesorar a los profesionales en la atención a las personas con enfermedades raras cuando así lo requieran. Se pone en contacto al profesional demandante de la información con los centros o profesionales de referencia en la atención a las enfermedades raras. Para ello, la unidad debe disponer al menos de:

- Base de protocolos de atención a las patologías raras proporcionados, o elaborados en caso de que no existan, tanto por los centros como los profesionales de referencia.

- Base de datos de las asociaciones de atención a las enfermedades raras.

3. Asesorar y coordinarse con los organismos de las restantes áreas de atención de las enfermedades raras cuando se le requiera (área educativa, área social, área laboral). La unidad coordinadora aporta la información sanitaria sobre el plan de atención y los apoyos específicos que requieren los afectados a fin de facilitar una atención integral en educación, apoyo social e informes de adaptación laboral.

4. Informar y asesorar a los afectados y familiares de ER: La unidad ofrece la información que dispone en sus bases de datos sobre la patología demandada, deriva al afectado o familia a las asociaciones pertinentes si existen.

5. Coordinar la información ofrecida con las asociaciones y la Federación Española de Enfermedades Raras (FEDER): Se establece una coordinación efectiva entre la unidad de atención, las asociaciones y la federación con el objetivo de intercambiar información, experiencias, buenas prácticas referentes a la atención sanitaria de las enfermedades raras.

6. Asesorar, ayudar y difundir la investigación sobre ER: La unidad de coordinación colabora con entidades y departamentos de investigación en la difusión



de los estudios más recientes sobre las enfermedades de baja prevalencia.

7. Potenciar y colaborar en los eventos de difusión y comunicación relacionados con ER: Desde la unidad coordinadora se organizan jornadas, congresos, talleres, charlas, campañas en centros educativos, etc., para difundir y sensibilizar a la sociedad de las necesidades sanitarias de las personas con enfermedades raras.

Dadas las características expresadas, es imprescindible que esta unidad coordinadora se cree dentro del Servicio Valenciano de Salud.

En el ámbito de las enfermedades raras no tiene ningún sentido la elaboración de un plan de atención integral sin tener en cuenta las unidades de referencias asistenciales que pueden existir en otras Comunidades Autónomas. Para ello, la Unidad de Coordinación debe establecer relaciones de colaboración con estas unidades mediante los convenios necesarios para su utilización.

Unidades de Referencia

Las Unidades de Referencia o Centros de intervención Especialistas son instrumentos de diagnóstico, atención, intervención de la población con ER y se distribuyen a lo largo del territorio regional, como elemento especializado de primer nivel. Todos estos recursos tienen el objetivo primordial de mejorar la atención y calidad de vida de los afectados por enfermedades raras, sus familias y/o cuidadores. Entre las funciones más específicas de estas unidades se encuentran las siguientes:

- Atención integral por parte de equipos multidisciplinares dentro del sistema sanitario público.
- Designación de facultativos especialistas para cada enfermedad o grupo de enfermedades, configurados en unidades de excelencia en su diagnóstico y tratamiento, a fin de garantizar la calidad, la seguridad y la eficiencia asistenciales.
- Acceso a un Consejo genético y un diagnóstico genético específico para cada paciente.
- Establecimiento de protocolos de atención sanitaria para cada enfermedad que unifiquen los criterios de actuación.
- Disposición de historiales clínicos de cada persona con enfermedad rara.
- Establecimiento del derecho a una segunda opinión clínica.
- Atención psicológica y orientación a afectados, familiares y cuidadores.

- Financiación de medicamentos huérfanos, garantizando su disponibilidad.
- Estrategias para reducir los plazos de experimentación de fármacos, facilitando el acceso de los usuarios a los mismos.
- Promoción de investigación, formación e información.

Los recursos sanitarios con actividades más específicas dirigidas a la atención de pacientes con enfermedades raras (Centros de salud, Hospitales, Centros de especialidades, consultas, etc.) distribuidos por todo el territorio, con los que cuenta el Sistema Sanitario Público de la Comunidad Valenciana son los siguientes:

- Consellería de Sanidad a través de la Dirección General de Ordenación y Asistencia Sanitaria, la Dirección general de Evaluación, Calidad y Atención al paciente y la Dirección General de Salud Pública.
- Área de Investigación de Enfermedades Raras del Centro Superior de Investigación en Salud Pública (CSISP).
- Unidad Multidisciplinar de Enfermedades Raras. Hospital General de Alicante.
- Unidad de Rehabilitación Hospitalaria de la Agencia Valenciana de Salud, a través de la Dirección General de Ordenación y Atención Sanitaria (organismo responsable de la atención sanitaria tanto de ámbito hospitalario como extrahospitalario).
- Unidad de Atención Primaria de la Agencia Valenciana de Salud.
- Red asistencial especializada de la Agencia Valenciana de Salud.
- Departamento de Atención a las ER del Hospital General Universitario de Alicante.
- Servicio de Pediatría de la Unidad de Dismorfología del Hospital La Fe de Valencia.
- Servicio de Neonatología de la Unidad de Dismorfología del Hospital La Fe de Valencia.

Según los expertos consultados, las unidades y profesionales de referencia deben establecer relaciones de coordinación y colaboración con la Atención Primaria y con la industria farmacéutica. Al mismo tiempo, los especialistas deben promover el asociacionismo dando a conocer la asociación de referencia de la patología del paciente, evitando que éste se quede solamente con un diagnóstico.

La coordinación entre la Atención Primaria y las unidades de referencia resulta muy importante, para hacer fluir la información de diagnósticos, tratamientos, derivaciones, etc. Por ello, se hace necesaria la confección de una base de datos de especialistas a la que los médicos de Atención Primaria tengan acceso. Esta base de datos debe incluir la especialidad y la patología o grupos de patología que trata.



Mediante las pautas de alertas a través del protocolo de detección el médico de Atención Primaria puede derivar a una persona al especialista, para que le realice las pruebas oportunas. Con esto se pretende retrasar el tiempo de espera para un diagnóstico y evitar el peregrinaje médico del paciente, así como dejar de asumir gastos tanto por la administración como por el propio paciente.

El establecimiento de unos mecanismos de retroalimentación permitirá evaluar la calidad del proceso, de forma que se pueda controlar la actividad sanitaria y el gasto con el fin de minimizar errores y agilizar el diagnóstico clínico.

6.2. Elementos complementarios del Modelo de Atención Sanitaria

Consejo Asesor en Enfermedades Raras

Debe facilitar y asumir una relación de control con respecto al resto de estructuras y circuitos, para poder valorar el grado de implantación del modelo asistencial, los resultados y el grado de satisfacción de los usuarios. Entre todos estos agentes implicados (expertos, administración, asociaciones de pacientes e industria, etc.) tiene que existir una relación de colaboración e interacción, no de competencia ni de segmentación. Estas relaciones deben mantenerse de forma continuada a lo largo de los años para estar actualizados en cuanto a la enfermedad y los avances diagnósticos y terapéuticos. Por tanto, la comisión debe mantener una actitud facilitadora, y no sólo de control.

El Consejo Asesor debería estar compuesto por profesionales de la Atención Primaria, de hospitales y de otros recursos sanitarios implicados, investigadores, expertos, formadores y por representantes de afectados y familiares.

El Consejo Asesor tiene funciones de asesoramiento e información en las siguientes materias:

1. Recomendar las medidas por lo que respecta a la prevención primaria y al diagnóstico precoz como al establecimiento, en su caso, de una red de centros de referencia, con servicios, unidades o profesionales expertos que puedan garantizar un seguimiento y un acceso a las intervenciones sanitarias y terapéuticas que precise el colectivo de personas afectadas por ER.
2. Proponer medidas que permitan el establecimiento de registros de ER, con el objetivo de hacer un seguimiento epidemiológico, disponer de un mejor conocimiento de la historia natural de la enfermedad, detectar las necesidades de este colectivo y evaluar el impacto de las intervenciones de salud.
3. Proponer intervenciones, dentro del marco de la atención domiciliaria, y los protocolos de rehabilitación y tratamiento para la mejora de la calidad de vida de las

personas que sufran una enfermedad minoritaria.

4. Proponer actuaciones para potenciar la coordinación entre los diferentes niveles asistenciales y favorecer la cooperación entre todos los agentes implicados, incluyendo a otros departamentos de la administración regional, las organizaciones de ER, los profesionales del ámbito de la salud, la industria del medicamento y de los productos sanitarios y el sector de la investigación.

5. Fomentar la investigación y la planificación de estudios de prevalencia de las enfermedades raras. Asimismo, recogen las novedades sobre ER que vayan surgiendo en cuanto a estudios, investigaciones, protocolos, legislaciones, etc. y ponerlas en conocimiento de los especialistas, investigadores, profesionales de las asociaciones, etc.

6. Proponer medidas que favorezcan las iniciativas de financiación existentes y que se ajusten a los programas que se propongan desarrollar en este ámbito.

7. Promover el asociacionismo de personas con enfermedades raras y sus familiares.

8. Todas aquellas otras funciones que se le encarguen por parte del Departamento de Salud o el Servicio Regional de la Salud, para la prevención y control de las enfermedades raras.

La comisión asesora que se propone debe establecer un trabajo de coordinación y colaboración con el resto de elementos del modelo propuesto.

Otros elementos complementarios del Modelo

Según los expertos consultados, existen una serie de elementos considerados necesarios para el modelo sanitario propuesto. Estos elementos se deben adaptar a la organización administrativa de la Sanidad en la región:

Mapa de Recursos de la Comunidad Valenciana

Este mapa estaría constituido por los recursos clínicos especializados y con expertos en ER. El objeto es identificar los recursos existentes sobre enfermedades raras en los distintos hospitales del Sistema Sanitario Público de la región con el fin de elaborar un mapa de recursos de enfermedades raras que mejore la atención sanitaria que reciben los afectados por enfermedades raras. Una vez confeccionado el mapa de recursos se hace necesaria la difusión de información de interés y actualizada sobre enfermedades raras, así como de las acciones llevadas a cabo sobre las ER en



la región y el mapa de recursos generado, a través de los portales corporativos de las administraciones con competencias en materia de sanidad y política social, y mediante envío de dicha información a los profesionales sanitarios de las distintas áreas de salud de la región.

Registro regional de ER

Se trata de obtener una amplia vigilancia epidemiológica, junto a un seguimiento más específico de ciertas enfermedades raras, en términos de incidencia, prevalencia, impacto sobre la mortalidad y la morbilidad, la calidad de vida y los circuitos de atención a los pacientes. Con ello, se dispondrá de un mayor conocimiento de las enfermedades raras que nos permitirá comprender mejor la historia natural de estas enfermedades, evaluar las necesidades y la progresión de los enfermos dentro de los sistemas sanitario y social, y la evolución de los indicadores relativos a la calidad de vida de los pacientes. Este registro debe referenciarse a la Red Estatal de registros de ER ya existentes (Registro Nacional de EERR, CIBERER, ORPHANET, etc.).

Los especialistas son una fuente de información muy importante tanto para los laboratorios (medicamentos huérfanos) como para la investigación. Por otra parte, tanto los especialistas de referencia como las asociaciones deben promover el registro de las EERR.

El sistema aporta información sociosanitaria relacionada con dos ámbitos principalmente:

- Información sobre las asociaciones de personas con enfermedades raras.
- Información sobre las ER, sus Unidades de Referencia, catálogo de buenas prácticas y avances biomédicos, sociosanitarios, etc.

Otros elementos susceptibles de ser incorporados al modelo

Para hacer efectivo el Modelo dentro de los servicios sanitarios públicos regionales se deben incluir diferentes herramientas que doten al modelo de una mayor operatividad:

- Historia Clínica compartida para garantizar la continua asistencia sanitaria de las personas con ER.
- Potenciación de la Figura del Equipo Gestor de enfermedades raras a nivel de atención especializada y atención comunitaria. Rol de la gestión de la atención continuada.
- Sensibilización y formación a los directores de la Administración Territorial de Salud.

- Definición de los roles de los diferentes profesionales del ámbito sanitario.
- Elementos de evaluación y financiación de tratamientos farmacológicos de alta complejidad, acceso a proveedores de productos sanitarios y otras prestaciones.
- Elaboración de la Guía de Recursos interdepartamentales para las ER.
- Elaboración de folletos de información de las enfermedades raras más prevalentes para las personas que las sufren.
- Portal Web: información para los ciudadanos y profesionales acerca de las ER, recursos de salud y de otros departamentos (laboratorios, atención comunitaria, equipos de apoyo, servicios especializados, etc.), ORPHANET, circuitos de acceso a la atención sanitaria, información sobre asociaciones de ER.
- Apoyo en la formación específica en ER de los clínicos y de los estudiantes de medicina. Establecimiento de campañas de concienciación y visibilidad social de las personas con ER.



7. Región de Murcia

Se pretende ofrecer una definición del Modelo de Atención a las ER a partir de los recursos sanitarios públicos disponibles en la región y las necesidades y propuestas detectadas que se han explicado, que reconozca las características y demandas específicas de la población con enfermedades raras en la atención sanitaria. En coherencia con la consulta de los materiales revisados, los principios que deben inspirar este Modelo de Atención sanitaria en la Región de Murcia son los siguientes:

- Reconocimiento, cumplimiento y promoción de Derechos en el ámbito sanitario de las personas con ER.
- Prestación adecuada de recursos, bienes y servicios sanitarios.
- Respeto en la atención de las personas con ER.
- Abordaje multidisciplinario y trabajo en red de recursos sanitarios.
- Compromiso y coordinación institucional.

Los objetivos generales del modelo de asistencia sanitaria de ER en la región son los siguientes:

- Facilitar la identificación y diagnóstico precoz de las enfermedades de baja prevalencia.
- Favorecer el tratamiento y rehabilitación de las personas afectadas en su entorno más cercano.
- Fomentar la coordinación y trabajo en red de los recursos sanitarios (públicos y privados) en la atención a las personas con ER.
- Promover el trabajo interdepartamental (Salud, Acción Social, Educación, etc.) como elemento imprescindible de mejora en la atención a las personas con ER.
- Incluir el apoyo psicológico y emocional a las personas y sus familiares en el modelo de atención sanitario.

-Promover la elaboración y aplicación de un Plan de Actuación Integral en ER.

Según los expertos consultados, los pasos necesarios para la implementación del modelo sanitario en la Región de Murcia serían los siguientes:

1. Coordinar con la Consejería de Sanidad la puesta en marcha de las acciones que contempla el Plan de Salud 2010-2015, en relación con la atención sanitaria de las ER.

2. Difundir el Protocolo de atención integral de las enfermedades raras a través de sesiones informativas y formativas, protocolo propuesto en el Plan de Salud 2010-2015.

3. Terminar la redacción del protocolo que está elaborando la Dirección General de Planificación e Innovación Sanitaria y que contemple el área sanitaria y social.

4. Establecer sistemas de evaluación del protocolo de atención sanitaria a las ER con carácter periódico.

5. Implantación por fases del protocolo de coordinación entre los diferentes recursos y servicios sanitarios.

6. Crear y definir la Unidad Coordinadora.

7. Crear el Consejo Asesor de Enfermedades Raras.

8. Dotar de partidas presupuestarias y de recursos humanos a cada uno de los elementos del modelo, que posibiliten la implantación de las distintas líneas de actuación y las acciones de coordinación.

Un aspecto importante a tener en cuenta es que buena parte del modelo se puede poner en marcha utilizando los recursos y estructuras actualmente existentes. Sin embargo, todos los elementos del modelo (unidades de referencia, unidad coordinadora, la comisión de seguimiento, etc.) carecen tanto de organización administrativa definida que los interrelacione como de asignación presupuestaria, aspectos estructurales imprescindibles para el funcionamiento y cumplimiento de los objetivos del modelo.

El principal organismo responsable de la dotación de organización administrativa de los elementos del modelo es el Servicio Murciano de Salud, mientras que corresponde a la Consejería de Sanidad la asignación presupuestaria no sólo de los recursos y servicios sanitarios específicos, sino también de las asociaciones de afectados y familiares.

Según los expertos consultados, debe existir una interrelación entre los 3 niveles de la administración (estatal, regional y local) en los temas de inversión y financiación.

A nivel estatal resulta fundamental el dotar de partidas presupuestarias a los elementos del modelo y realizar acciones enmarcadas en el plan nacional de salud, a nivel regional desarrollar las líneas de actuación específicas de atención sanitaria a las ER y a nivel local ofrecer más apoyo al tejido social.

Para la implantación del modelo de atención sanitaria en cada CCAA es fundamental añadir un análisis de la situación y de las necesidades específicas de las personas con ER de la región, que incluya los siguientes aspectos:

- Información epidemiológica de ER.
- Datos sobre cribado neonatal.
- Información sobre Enfermedades vinculadas a otras enfermedades comunes: presencia de las ER en los Planes Directores, Sanitarios, Sociosanitarios y de Salud Pública.
- Estudios de detección de necesidades de la atención de ER.
- Información de los servicios de atención disponibles y los componentes interdepartamentales de las administraciones sanitarias.

7.1. Elementos determinantes del Modelo de Atención Sanitaria

El Modelo sanitario que se propone implantar en la región contempla los siguientes niveles de atención:

- Un Plan de Atención Integral para las ER. En este nivel de diseño, estrategia y evaluación se encuentra un elemento de referencia como es el Plan de Acción, en el que se diseñan las actuaciones prioritarias para un periodo concreto. La Región de Murcia cuenta con un Plan de Salud 2010-2015 que incluye las ER en el grupo de enfermedades relevantes. Entre los objetivos más importantes incluidos en la atención sanitaria de las ER están el garantizar una adecuada atención sanitaria, desarrollar un sistema de información sobre las enfermedades raras y aumentar el conocimiento de las ER entre los profesionales sanitarios. Sin embargo, este plan puede antojarse algo insuficiente dado que no se trata de un plan específico de atención sanitaria de las ER.
- Los servicios especializados de más complejidad (servicios especializados, laboratorios clínicos, intervenciones puntuales, etc.). Se requiere la creación e implantación de una Unidad Coordinadora a nivel de control, análisis y difusión de la información, que sincronice las prioridades con el control de los recursos disponibles: especialistas, centros de investigación, unidades de referencia, servicios de atención primaria, recursos comunitarios, asociaciones, etc.

- Los servicios comunitarios especializados y equipos de apoyo para la detección, seguimiento de la evolución y acompañamientos. En este nivel de diagnóstico, atención e intervención es donde se ubican los profesionales, centros y servicios para la atención de las personas con ER ya sea ésta en niveles básicos o especializados. Para establecer las líneas de colaboración entre estos niveles de atención se propone la creación de un Consejo Asesor.

Plan de Atención Integral de las ER

Un Plan de Acción es un instrumento que pretende garantizar una atención integral y multidisciplinar a un determinado colectivo desde la perspectiva de la equidad y la calidad asistencial. En el ámbito de las enfermedades raras resulta imposible diseñar una estrategia de salud pública específica para cada enfermedad, dada la diversidad existente, su escasa frecuencia entre la población, y el amplio desconocimiento sobre su etiología, evolución y tendencia, pero se puede apostar por un planteamiento conjunto, estableciendo políticas de coordinación entre todos los sectores implicados en la atención a personas con enfermedades raras.

El desarrollo de un Plan Integral de Enfermedades Raras a nivel regional puede contribuir a incrementar el bienestar y mejorar la calidad y expectativa de vida de los pacientes con enfermedades raras al permitir el establecimiento de políticas de salud coordinadas en los ámbitos de la investigación científica y biomédica, de la información, de las prestaciones sociales y de la atención sanitaria. Sin embargo, este instrumento también debe seguir unos criterios equitativos y claros en todo el territorio español a partir de una estrategia nacional.

Algunos de los objetivos estratégicos que podrían ser incluidos en el Plan Integral de Atención serían los siguientes:

1. Proporcionar información actualizada sobre enfermedades raras de interés para las personas afectadas, profesionales de la salud y sociedad en general.
2. Detectar precozmente los casos de enfermedades raras, con criterios de equidad y accesibilidad.
3. Mejorar la asistencia sanitaria de los pacientes con enfermedades raras, favoreciendo la continuidad en la atención y la accesibilidad a los recursos necesarios.
4. Incrementar el conocimiento epidemiológico sobre las enfermedades raras en la región.
5. Impulsar la formación en enfermedades raras de los profesionales implicados del Sistema Sanitario Público Regional.
6. Fomentar y difundir la investigación básica, clínica y traslacional sobre

enfermedades raras.

7. Asegurar la disponibilidad de los medicamentos y productos sanitarios necesarios para el tratamiento de las enfermedades raras.

El diseño y elaboración del Plan de Acción debe ser liderado por la Consejería de Sanidad de la Región de Murcia como órgano responsable, a través de la Dirección General de Planificación, Ordenación Sanitaria y Farmacéutica e Investigación, en coordinación con el Servicio Murciano de Salud, los profesionales implicados y las asociaciones de afectados y familiares.

Unidad Coordinadora de la atención a ER

Este nodo de coordinación en la atención de las enfermedades raras en la Región de Murcia debe configurarse como un dispositivo administrativo, protocolizado, ágil y eficiente, que garantice la coordinación de recursos en todo el proceso, actúe como referente para profesionales y pacientes y haga posible la continuidad asistencial de los pacientes con enfermedades raras.

La unidad coordinadora debe ser asumida por la Administración sanitaria de la región. Su función principal es de facilitar la implantación del modelo, coordinar al resto de elementos del modelo y activar las herramientas y los circuitos de la red autonómica de atención a las ER. La unidad es la entidad que marca la cartera de servicios, la creación de protocolos para la Atención Primaria, el fomento de la formación de los profesionales del ámbito sanitario y social y la generación de un plan de atención integral a las ER. Por otra parte, esta unidad debe establecer mecanismos de coordinación entre la Atención Primaria, las especialidades hospitalarias, el Registro de ER, el ámbito de la formación y de la investigación y el sector asociativo.

Esta unidad de coordinación debe contemplar una parte clínica y una médica, ya que hace de nexo entre el Centro de Bioquímica y la Unidad de Genética Clínica.

La unidad debe estar formada por equipos interdisciplinarios e interrelacionados en los tres niveles de atención sanitaria. A través de una comunicación y colaboración fluida, se establecen los mecanismos de coordinación entre los distintos niveles de atención en las ER.

La unidad de coordinación y asesoramiento debe presentar las siguientes funciones:

1. Coordinar la atención sanitaria de los afectados por alguna patología rara. La unidad de coordinación guiará al afectado entre la Atención Primaria y la Atención Hospitalaria (especializada). Para agilizar los procesos administrativos, la unidad coordinadora debe estar en permanente contacto con los Servicios de Admisión, tanto

para la gestión de citas dentro de la Comunidad, como fuera de ella. La unidad debe disponer de:

- Base de datos de profesionales de referencia en el ámbito de la atención primaria, especializada y hospitalaria (en el nivel provincial, regional, estatal e internacional). La unidad remitiría a estos especialistas los casos nuevos de afectados a través de los correspondientes servicios de admisión del Área de Salud al que correspondiera el usuario.

- Registro de ER: La unidad de coordinación colabora con la administración sanitaria, y con las entidades sociales en la elaboración de registros de enfermedades raras.

2. Asesorar a los profesionales en la atención a las personas con enfermedades raras cuando así lo requieran. Se pone en contacto al profesional demandante de la información con los centros o profesionales de referencia en la atención a las enfermedades raras. Para ello, la unidad debe disponer al menos de:

- Base de protocolos de atención a las patologías raras proporcionados, o elaborados en caso de que no existan, tanto por los centros como los profesionales de referencia.

- Base de datos de las asociaciones de atención a las enfermedades raras.

3. Asesorar y coordinarse con los organismos de las restantes áreas de atención de las enfermedades raras cuando se le requiera (área educativa, área social, área laboral). La unidad coordinadora aporta la información sanitaria sobre el plan de atención y los apoyos específicos que requieren los afectados a fin de facilitar una atención integral en educación, apoyo social e informes de adaptación laboral.

4. Informar y asesorar a los afectados y familiares de ER: La unidad ofrece la información que dispone en sus bases de datos sobre la patología demandada, deriva al afectado o familia a las asociaciones pertinentes si existen.

5. Coordinar la información ofrecida con las asociaciones y la Federación Española de Enfermedades Raras (FEDER): Se establece una coordinación efectiva entre la unidad de atención, las asociaciones y la federación con el objetivo de intercambiar información, experiencias, buenas prácticas referentes a la atención sanitaria de las enfermedades raras.

6. Asesorar, ayudar y difundir la investigación sobre ER: La unidad de coordinación colabora con entidades y departamentos de investigación en la difusión

de los estudios más recientes sobre las enfermedades de baja prevalencia.

7. Potenciar y colaborar en los eventos de difusión y comunicación relacionados con ER: Desde la unidad coordinadora se organizan jornadas, congresos, talleres, charlas, campañas en centros educativos, etc., para difundir y sensibilizar a la sociedad de las necesidades sanitarias de las personas con enfermedades raras.

Dadas las características expresadas, es imprescindible que esta unidad coordinadora se cree dentro del Servicio Murciano de Salud.

Unidades de Referencia

Las Unidades de Referencia o Centros de intervención Especialistas son instrumentos de diagnóstico, atención, intervención de la población con ER y se distribuyen a lo largo del territorio regional, como elemento especializado de primer nivel. Todos estos recursos tienen el objetivo primordial de mejorar la atención y calidad de vida de los afectados por enfermedades raras, sus familias y/o cuidadores. Entre las funciones más específicas de estas unidades se encuentran las siguientes:

- Atención integral por parte de equipos multidisciplinares dentro del sistema sanitario público.
- Designación de facultativos especialistas para cada enfermedad o grupo de enfermedades, configurados en unidades de excelencia en su diagnóstico y tratamiento, a fin de garantizar la calidad, la seguridad y la eficiencia asistenciales.
- Acceso a un Consejo genético y un diagnóstico genético específico para cada paciente.
- Establecimiento de protocolos de atención sanitaria para cada enfermedad que unifiquen los criterios de actuación.
- Disposición de historiales clínicos de cada persona con enfermedad rara.
- Establecimiento del derecho a una segunda opinión clínica.
- Atención psicológica y orientación a afectados, familiares y cuidadores.
- Financiación de medicamentos huérfanos, garantizando su disponibilidad.
- Estrategias para reducir los plazos de experimentación de fármacos, facilitando el acceso de los usuarios a los mismos.

- Promoción de investigación, formación e información.

Los recursos sanitarios con actividades más específicas dirigidas a la atención de pacientes con enfermedades raras distribuidos por toda la región, con los que cuenta el Sistema Sanitario Público de Murcia son los siguientes:

- Consejería de Sanidad a través del Servicio Murciano de Salud, que establece una red de centros de atención sanitaria primaria y especializada.
- Unidad de Bioquímica y Genética Clínica del Hospital Virgen de la Arrixaca de Murcia.
- Servicio de Consulta de enfermedades minoritarias del Hospital Santa Lucía de Cartagena.

7.2. Elementos complementarios del Modelo de Atención Sanitaria

Consejo Asesor en Enfermedades Raras

Debe facilitar y asumir una relación de control con respecto al resto de estructuras y circuitos, para poder valorar el grado de implantación del modelo asistencial, los resultados y el grado de satisfacción de los usuarios. Entre todos estos agentes implicados (expertos, administración, asociaciones de pacientes e industria, etc.) tiene que existir una relación de colaboración e interacción, no de competencia ni de segmentación. Estas relaciones deben mantenerse de forma continuada a lo largo de los años para estar actualizados en cuanto a la enfermedad y los avances diagnósticos y terapéuticos. Por tanto, la comisión debe mantener una actitud facilitadora, y no sólo de control.

La comisión asesora debería estar compuesta por profesionales de la Atención Primaria, de hospitales y de otros recursos sanitarios implicados, investigadores, expertos, formadores y por representantes de afectados y familiares.

El Consejo Asesor tiene funciones de asesoramiento e información en las siguientes materias:

1. Recomendar las medidas por lo que respecta a la prevención primaria y al diagnóstico precoz como al establecimiento, en su caso, de una red de centros de referencia, con servicios, unidades o profesionales expertos que puedan garantizar un seguimiento y un acceso a las intervenciones sanitarias y terapéuticas que precise el colectivo de personas afectadas por ER.

2. Proponer medidas que permitan el establecimiento de registros de ER, con

el objetivo de hacer un seguimiento epidemiológico, disponer de un mejor conocimiento de la historia natural de la enfermedad, detectar las necesidades de este colectivo y evaluar el impacto de las intervenciones de salud.

3. Proponer intervenciones, dentro del marco de la atención domiciliaria, y los protocolos de rehabilitación y tratamiento para la mejora de la calidad de vida de las personas que sufran una enfermedad minoritaria.

4. Proponer actuaciones para potenciar la coordinación entre los diferentes niveles asistenciales y favorecer la cooperación entre todos los agentes implicados, incluyendo a otros departamentos de la administración regional, las organizaciones de ER, los profesionales del ámbito de la salud, la industria del medicamento y de los productos sanitarios y el sector de la investigación.

5. Fomentar la investigación y la planificación de estudios de prevalencia de las enfermedades raras. Asimismo, recogen las novedades sobre ER que vayan surgiendo en cuanto a estudios, investigaciones, protocolos, legislaciones, etc. y ponerlas en conocimiento de los especialistas, investigadores, profesionales de las asociaciones, etc.

6. Proponer medidas que favorezcan las iniciativas de financiación existentes y que se ajusten a los programas que se propongan desarrollar en este ámbito.

7. Promover el asociacionismo de personas con enfermedades raras y sus familiares.

8. Todas aquellas otras funciones que se le encarguen por parte del Departamento de Salud o el Servicio Regional de la Salud, para la prevención y control de las enfermedades raras.

La comisión asesora que se propone debe establecer un trabajo de coordinación y colaboración con el resto de elementos del modelo (administración sanitaria, colegios profesionales, asociaciones, etc.).

Otros elementos complementarios del Modelo

Algunos de los elementos considerados necesarios para el modelo sanitario propuesto guardan relación con las grandes líneas de actuación señaladas por el Plan de Salud 2010-2015 en relación con la atención sanitaria de las ER. Estos elementos se deben adaptar a la organización administrativa de la Sanidad en la región:

1. Diseñar e implantar un protocolo general de asistencia sanitaria que incorpore en su ámbito de actuación el itinerario asistencial, circuitos de derivación, asesoramiento genético y la facilitación de tratamientos, especialmente la rehabilitación.

A través de una intervención conjunta, entre el grupo de profesionales interdisciplinar, se establece el protocolo de derivación de un paciente desde la atención primaria a la atención especializada. La coordinación entre los distintos niveles de atención sanitaria resulta muy importante, para hacer fluir la información de diagnósticos, tratamientos, derivaciones, etc.

2. Consolidar una unidad de genética de referencia regional. Creación de una unidad de referencia formada por equipos interdisciplinares para la atención integral de las ER en la región, a partir de la cual también se podrían establecer coordinaciones y/o colaboraciones entre las asociaciones, los especialistas, la atención primaria, la atención hospitalaria y los centros de investigación de la región. En la Región de Murcia resulta de vital importancia la creación de un centro de referencia sobre enfermedades raras de ámbito regional que establezca comunicaciones de forma fluida y constante entre los distintos niveles de actuación (nivel de planificación, nivel de coordinación y nivel de diagnóstico, intervención y atención).

3. Definir el Registro Regional de Enfermedades Raras y coordinarlo con el registro a nivel estatal. Este Registro Regional de Enfermedades Raras debe contar con un soporte informático que conecte a todas las partes implicadas (atención social, profesionales sociosanitarios, equipos de investigación). Se extraerán datos objetivos periódicamente para su estudio, que serán tenidos en cuenta para el diseño de las intervenciones específicas.

4. Desarrollar un sistema de información sobre las enfermedades raras. A partir de los registros clínico-sanitarios existentes y otros procedimientos directos, se obtendrá información sobre las ER que permita definir la población afectada y sus características clínicas, epidemiológicas y sociales. El establecimiento de un sistema de comunicación online para profesionales crea los espacios oportunos para el intercambio de experiencias. Este sistema de comunicación debe estar incluido dentro de la herramienta informática del Registro Regional, y debe ser de uso sencillo.

Otros elementos susceptibles de ser incorporados al modelo

Para hacer efectivo el Modelo dentro de los servicios sanitarios públicos regionales se deben incluir diferentes herramientas que doten al modelo de una mayor operatividad:

- Historia Clínica compartida para garantizar la continua asistencia sanitaria de las personas con ER.
- Potenciación de la Figura del Equipo Gestor de enfermedades raras a nivel de atención especializada y atención comunitaria. Rol de la gestión de la atención continuada.
- Sensibilización y formación a los directores de la Administración Territorial de Salud.

- Definición de los roles de los diferentes profesionales del ámbito sanitario. La administración debe definir las funciones de los profesionales para cada acción y para cada propuesta, incluyendo también las figuras del trabajador social y del psicólogo, a la hora de comunicar el diagnóstico de forma interprofesional.
- Elementos de evaluación y financiación de tratamientos farmacológicos de alta complejidad, acceso a proveedores de productos sanitarios y otras prestaciones.
- Elaboración de la Guía de Recursos interdepartamentales para las ER.
- Elaboración de folletos de información de las enfermedades raras más prevalentes para las personas que las sufren.
- Portal Web: información para los ciudadanos y profesionales acerca de las ER, recursos de salud y de otros departamentos (laboratorios, atención comunitaria, equipos de apoyo, servicios especializados, etc.), ORPHANET, circuitos de acceso a la atención sanitaria, información sobre asociaciones de ER.
- Apoyo en la formación específica en ER de los clínicos y de los estudiantes de medicina, mediante el diseño de programas formativos.
- Establecimiento de campañas de concienciación y visibilidad social de las personas con ER.

8. Andalucía



Resulta importante tener en cuenta que Andalucía se ha convertido en otra de las comunidades de referencia para el presente estudio, ya que dispone de un Plan de Genética de Andalucía 2006-2010, que cuenta entre sus objetivos específicos el mejorar el acceso a los cuidados y la calidad de la atención a las personas afectadas de enfermedades raras, así como con un Plan de atención a personas afectadas por ER (PAPER 2008-2012). Actualmente, ambos planes se encuentran vigentes y en desarrollo.

Se pretende ofrecer una definición del Modelo de Atención a las ER a partir de los recursos sanitarios públicos disponibles en la región y las necesidades y propuestas detectadas que se han explicado, que reconozca las características y demandas específicas de la población con enfermedades raras en la atención sanitaria. En coherencia con la consulta de los materiales revisados, los principios que inspiran este Modelo de Atención sanitaria son los siguientes:

- Reconocimiento, cumplimiento y promoción de Derechos en el ámbito sanitario de las personas con ER.
- Prestación adecuada de recursos, bienes y servicios sanitarios.
- Respeto en la atención de las personas con ER.
- Abordaje multidisciplinario y trabajo en red de recursos sanitarios.
- Compromiso y coordinación institucional.

Los objetivos generales propuestos para el modelo de asistencia sanitaria en ER en Andalucía son los siguientes:

- Facilitar la identificación y diagnóstico precoz de las enfermedades de baja prevalencia.
- Favorecer el tratamiento y rehabilitación de las personas afectadas en su entorno más cercano.
- Fomentar la coordinación y trabajo en red de los recursos sanitarios (públicos y privados) en la atención a las personas con ER.

- Promover el trabajo interdepartamental (Salud, Acción Social, Educación, etc.) como elemento imprescindible de mejora en la atención a las personas con ER.
- Incluir el apoyo psicológico y emocional a las personas y sus familiares en el modelo de atención sanitario.
- Promover la elaboración y aplicación de un Plan de Actuación Integral en ER.

Según los expertos consultados, los pasos necesarios para la puesta en marcha del modelo sanitario en Andalucía serían los siguientes:

1. Ofrecer una Atención Integral desde todos los ámbitos de la Administración a las personas con ER, facilitando la comunicación y coordinación de los recursos sanitarios implicados en la atención de las ER.
2. Crear una unidad coordinadora para verificar que cada departamento actúa consecuentemente y en coordinación con todas las partes implicadas.
3. Elaborar estrategias para la detección precoz de cada caso, mediante el contacto periódico entre pacientes, familiares y profesionales y el establecimiento de derivaciones adecuadas entre las especialidades y la Atención Temprana. La estimulación y la atención temprana son fundamentales a la hora de acceder a un diagnóstico rápido. Por ello, resulta de vital importancia que las personas afectadas y sus familias conozcan el funcionamiento de los centros de atención temprana.
4. Las derivaciones médicas deben depender de las necesidades de las personas con ER y no de los recursos disponibles en la zona.
5. Mejorar la captación de casos por medio del centro de salud o el hospital. En algunos hospitales existe la tarjeta “más cuidado”, que prioriza la atención y las pruebas de los pacientes con enfermedades graves.
6. Identificar los centros de referencia, los profesionales y los gestores de casos para mejorar la atención integral, tanto de la región como de fuera de ella.
7. Informar a las familias de la existencia e importancia del tejido asociativo. El tejido asociativo debe coordinarse con el plan de actuación específico y debe fomentar la “cultura del voluntariado” a través de sus entidades.
8. Priorizar la difusión del Plan de atención a personas afectadas por ER (PAPER 2008-2012) y del Estudio sobre la situación de las Necesidades Sociosanitarias de las personas con Enfermedades Raras en España (Estudio ENSERio, 2009) de FEDER y Obra Social de Caja Madrid.

Un aspecto importante a tener en cuenta es que buena parte del modelo se



puede poner en marcha utilizando los recursos y estructuras actualmente existentes. Tanto las unidades de referencia como la unidad coordinadora y la comisión de seguimiento han de tener una mínima estructura de gestión administrativa para su funcionamiento y el cumplimiento de objetivos. Las estructuras del modelo deben contar con una serie de criterios para separar la atención sanitaria por grupos de enfermedad, priorizando a las personas con ER.

Para la implantación definitiva del modelo de atención sanitaria en Andalucía es fundamental incluir un análisis exhaustivo de la situación y de las necesidades específicas de las personas con ER de la región. Sin embargo, para la elaboración del PAPER 2008-2012 se llevó a cabo un análisis que ya incluía los siguientes aspectos:

- Información epidemiológica de ER en España y Andalucía.
- Prevalencia de ER a través de los ingresos producidos en hospitales andaluces.
- Datos de cribado neonatal.
- Registro de metabopatías, de malformaciones congénitas, de tumores malignos y de insuficiencia renal crónica terminal.
- Información sobre la mortalidad de las ER en Andalucía (años 1995-98). Aproximación a las necesidades y expectativas de los afectados y sus familias, así de los propios profesionales.

8.1. Elementos determinantes del Modelo de Atención Sanitaria

El Modelo sanitario que se propone implantar en Andalucía contempla los siguientes niveles de atención:

- Un Plan de Atención Integral para las ER. En este nivel de diseño, estrategia y evaluación se encuentra un elemento de referencia como es el Plan de Acción, en el que se diseñan las actuaciones prioritarias para un periodo concreto. La región dispone de un Plan de Genética de Andalucía 2006-2010, que cuenta entre sus objetivos específicos el mejorar el acceso a los cuidados y la calidad de la atención a las personas afectadas de enfermedades raras. Existe a su vez un Plan de atención a personas afectadas por ER (PAPER 2008-2012), que establece entre sus principales líneas de actuación las mejoras en los aspectos asistenciales (diagnóstico de ER, asesoramiento de afectados y familiares, recursos terapéuticos, acceso a medicamentos, programa de segunda opinión médica y recursos actuales del Sistema Sanitario Público de la región para la atención de las ER).
- Los servicios especializados de más complejidad (servicios especializados, laboratorios clínicos, intervenciones puntuales, etc.). Se requiere la creación e implantación de

una Unidad Coordinadora a nivel de control, análisis y difusión de la información, que sincronice las prioridades con el control de los recursos disponibles: especialistas, centros de investigación, unidades de referencia, servicios de atención primaria, recursos comunitarios, asociaciones, etc. Se entiende la Unidad Coordinadora como una Unidad de Gestión, plenamente integrada en el Sistema Sanitario Público Andaluz. Por otra parte, las funciones de los Centros de referencia y de las asociaciones pueden ser compatibles, ya que en muchas ocasiones las ER están integradas dentro de las especialidades perfectamente organizadas por el sistema sanitario y las asociaciones pueden llevar a cabo las derivaciones a dichos centros de forma coordinada.

- Los servicios comunitarios especializados y equipos de apoyo para la detección, seguimiento de la evolución y acompañamientos. En este nivel de diagnóstico, atención e intervención es donde se ubican los profesionales, centros y servicios para la atención de las personas con ER ya sea ésta en niveles básicos o especializados. Para establecer las líneas de colaboración entre estos niveles de atención se propone la creación de un Consejo Asesor. La LEY 11/2007, de 26 de noviembre establece la creación de un Consejo Genético en ER en Andalucía. Por otra parte, en el año 2005, la Consejería de Salud y Bienestar Social de la Junta de Andalucía y la Federación Española de Enfermedades Raras (FEDER) suscribieron un Convenio Marco de Colaboración, con el fin de mejorar las condiciones de vida y de salud de las personas afectadas por patologías poco frecuentes en la región.

El organigrama del PAPER y el modelo propuesto son compatibles, aunque más bien se suman. El Plan constituye un itinerario específico para las personas con ER y el Modelo de Atención Sanitaria dota de estructura las líneas de actuación propuestas por el plan de acción.

Plan de Atención Integral de las ER

Un Plan de Acción es un instrumento que pretende garantizar una atención integral y multidisciplinar a un determinado colectivo desde la perspectiva de la equidad y la calidad asistencial. En el ámbito de las enfermedades raras resulta imposible diseñar una estrategia de salud pública específica para cada enfermedad, dada la diversidad existente, su escasa frecuencia entre la población, y el amplio desconocimiento sobre su etiología, evolución y tendencia, pero se puede apostar por un planteamiento conjunto, estableciendo políticas de coordinación entre todos los sectores implicados en la atención a personas con enfermedades raras.

El desarrollo de un Plan Integral de Enfermedades Raras a nivel regional puede contribuir a incrementar el bienestar y mejorar la calidad y expectativa de vida de los pacientes con enfermedades raras al permitir el establecimiento de políticas de salud coordinadas en los ámbitos de la investigación científica y biomédica, de la información, de las prestaciones sociales y de la atención sanitaria.



Esta región cuenta con un Plan de atención a personas afectadas por ER (PAPER 2008-2012). La Junta de Andalucía, que ya hacía referencia específica a las enfermedades raras en su Plan de Genética de Andalucía 2006-2010, elaboró un plan para la atención sanitaria y sociosanitaria específica de este colectivo, que cuenta con los siguientes objetivos estratégicos:

1. Aumentar el conocimiento epidemiológico de las ER, mediante el desarrollo de un Registro de ER vinculado a las unidades y servicios que atienden a estos pacientes, que permita incrementar el conocimiento sobre las características relacionadas con la historia natural de la enfermedad.

2. Mejorar el acceso de las personas afectadas a una atención y cuidados seguros y de calidad. Se definen un conjunto de iniciativas a realizar por el conjunto del Sistema Sanitario Público Andaluz tendentes a ordenar la atención a las personas afectadas en aspectos de promoción, prevención, diagnóstico, tratamiento y rehabilitación.

3. Mejorar la gestión del conocimiento, la formación de los profesionales y fomentar la investigación. La adecuada gestión del conocimiento para una correcta atención tiene un papel principal en las ER y precisa del impulso y desarrollo de las Tecnologías de la Información y Comunicación (TICs) como instrumentos facilitadores de accesibilidad, equidad y eficiencia. El “conocimiento en red” permite intercambiar información entre profesionales físicamente alejados, que atienden a personas afectadas por un mismo problema, lo que les permite adquirir competencias expertas que deben beneficiar a otros afectados. El compromiso del sistema sanitario público es impulsar y mantener esta red. Todos los profesionales implicados en la atención a las ER deben disponer de una formación adecuada, orientada a la adquisición y mantenimiento de competencias, entendidas como el conjunto de conocimientos, habilidades y actitudes precisas para el correcto desempeño de su actividad profesional en cada puesto de trabajo concreto. La formación debe alcanzar a un amplio colectivo de profesionales de distintas disciplinas y en diferentes niveles formativos.

4. Desarrollar información actualizada sobre ER de interés para las personas afectadas, profesionales y sociedad en general, mediante la elaboración de Guías de Atención a las ER priorizadas adaptadas a nuestro entorno y con actualización periódica de las mismas, con objeto de homogeneizar la actuación de los diferentes profesionales sanitarios.

5. Reconocer la especificidad de las ER y abordarlas en su conjunto desde el Sistema Sanitario con una estrategia global. Las especificidades de las diferentes ER se recogerán en las guías de atención que se irán confeccionando.

El desarrollo del Plan de atención a personas afectadas por ER (PAPER 2008-2012) contempla el seguimiento y la evaluación de los objetivos planteados y de sus correspondientes líneas de actuación para la consecución de los mismos, lo que generará información de los procesos previstos y de los resultados alcanzados durante su periodo de vigencia. Una vez evaluados los resultados, se procederá a la confección de un segundo plan de atención a las ER en la región.

La complejidad de actuaciones a realizar en el marco de este Plan, así como la multiplicidad de organismos implicados en su implementación y la necesidad de coordinación con programas y actuaciones de ámbito autonómico, estatal e internacional, justifica la creación de una Unidad específica de Coordinación andaluza para las ER dependiente de la Consejería de Salud y Bienestar Social, y del Servicio Andaluz de Salud, que en coordinación con el Plan de Genética de Andalucía 2006-2010, sea capaz de impulsar las acciones y alcanzar los objetivos definidos en este Plan.

Unidad Coordinadora de la atención a ER

Este nodo de coordinación en la atención de las enfermedades raras en Andalucía debe configurarse como un dispositivo administrativo, protocolizado, ágil y eficiente, que garantice la coordinación de recursos en todo el proceso, actúe como referente para profesionales y pacientes y haga posible la continuidad asistencial de los pacientes con enfermedades raras.

La unidad coordinadora debe ser el enlace entre las unidades de referencia, las unidades de investigación y los centros homólogos en otras CCAA, pero favoreciendo también la relación fluida entre los profesionales de diferentes CCAA. Esta reducción de la desigualdad fomenta la equidad entre los pacientes tanto a nivel de los diferentes hospitales andaluces como la coordinación con el resto de Comunidades Autónomas. La coordinación entre profesionales de distintos niveles (atención primaria y especializada) resulta de vital importancia para una mejora en la atención sanitaria de las personas con una enfermedad rara.

La unidad coordinadora debe ser asumida por la Administración sanitaria de la región. Su función principal es de facilitar la implantación del modelo y activar las herramientas y los circuitos de la red autonómica de atención a las ER. La unidad es la entidad que marca la cartera de servicios y circuitos además de la contratación, por lo tanto está en su mano incorporar un nuevo modelo de atención a las ER. Debe marcar criterios para garantizar la equidad entre los pacientes afectados por enfermedades raras.

La unidad de coordinación y asesoramiento debe presentar las siguientes funciones:

1. Coordinar la atención sanitaria de los afectados por alguna patología rara. La unidad de coordinación guiará al afectado entre la Atención Primaria y la Atención Hospitalaria (especializada). Para agilizar los procesos administrativos, la unidad coordinadora debe estar en permanente contacto con los Servicios de Admisión, tanto para la gestión de citas dentro de la Comunidad, como fuera de ella. La unidad debe disponer de:

- Base de datos de profesionales de referencia en el ámbito de la atención



primaria, especializada y hospitalaria (en el nivel provincial, regional, estatal e internacional). La unidad remitiría a estos especialistas los casos nuevos de afectados a través de los correspondientes servicios de admisión del Área de Salud al que correspondiera el usuario.

- Registro de ER: La unidad de coordinación colabora con la administración sanitaria, y con las entidades sociales en la elaboración de registros de enfermedades raras.

2. Asesorar a los profesionales en la atención a las personas con enfermedades raras cuando así lo requieran. Se pone en contacto al profesional demandante de la información con los centros o profesionales de referencia en la atención a las enfermedades raras. Para ello, la unidad debe disponer al menos de:

- Base de protocolos de atención a las patologías raras proporcionados, o elaborados en caso de que no existan, tanto por los centros como los profesionales de referencia.

- Base de datos de las asociaciones de atención a las enfermedades raras.

3. Asesorar y coordinarse con los organismos de las restantes áreas de atención de las enfermedades raras cuando se le requiera (área educativa, área social, área laboral). La unidad coordinadora aporta la información sanitaria sobre el plan de atención y los apoyos específicos que requieren los afectados a fin de facilitar una atención integral en educación, apoyo social e informes de adaptación laboral.

4. Informar y asesorar a los afectados y familiares de ER: La unidad ofrece la información que dispone en sus bases de datos sobre la patología demandada, deriva al afectado o familia a las asociaciones pertinentes si existen.

5. Coordinar la información ofrecida con las asociaciones y la Federación Española de Enfermedades Raras (FEDER): Se establece una coordinación efectiva entre la unidad de atención, las asociaciones y la federación con el objetivo de intercambiar información, experiencias, buenas prácticas referentes a la atención sanitaria de las enfermedades raras.

6. Asesorar, ayudar y difundir la investigación sobre ER: La unidad de coordinación colabora con entidades y departamentos de investigación en la difusión de los estudios más recientes sobre las enfermedades de baja prevalencia.

7. Potenciar y colaborar en los eventos de difusión y comunicación relacionados con ER: Desde la unidad coordinadora se organizan jornadas, congresos, talleres, charlas, campañas en centros educativos, etc., para difundir y sensibilizar a la sociedad de las necesidades sanitarias de las personas con enfermedades raras.

Es importante resaltar que ya existe en la región una Unidad de Coordinación de Gestión compuesta por un Coordinador, técnicos asesores del PAPER y del Registro de ER de Andalucía y consultores asistenciales puntuales. Esta unidad está ubicada en los Servicios de Apoyo del SAS y tiene como objetivos aplicar la programación y líneas de acción del PAPER y llevar a cabo estudios de grupos diagnósticos en general y de casos particulares para la asignación a las Unidades competentes asistenciales.

Unidades de Referencia

Las Unidades de Referencia o Centros de intervención Especialistas son instrumentos de diagnóstico, atención, intervención de la población con ER y se distribuyen a lo largo del territorio regional, como elemento especializado de primer nivel. Todos estos recursos tienen el objetivo primordial de mejorar la atención y calidad de vida de los afectados por enfermedades raras, sus familias y/o cuidadores. Entre las funciones más específicas de estas unidades se encuentran las siguientes:

- Atención integral por parte de equipos multidisciplinares dentro del sistema sanitario público.
- Designación de facultativos especialistas para cada enfermedad o grupo de enfermedades, configurados en unidades de excelencia en su diagnóstico y tratamiento, a fin de garantizar la calidad, la seguridad y la eficiencia asistenciales.
- Acceso a un Consejo genético y un diagnóstico genético específico para cada paciente, regulado mediante LEY 11/2007 de 26 de noviembre.
- Establecimiento de protocolos de atención sanitaria para cada enfermedad que unifiquen los criterios de actuación.
- Disposición de historiales clínicos de cada persona con enfermedad rara.
- Establecimiento del derecho a una segunda opinión clínica.
- Atención psicológica y orientación a afectados, familiares y cuidadores.
- Financiación de medicamentos huérfanos, garantizando su disponibilidad.



- Estrategias para reducir los plazos de experimentación de fármacos, facilitando el acceso de los usuarios a los mismos.
- Promoción de investigación, formación e información.

Los recursos sanitarios con actividades más específicas dirigidas a la atención de pacientes con enfermedades raras (Centros de salud, Hospitales, Centros de especialidades, consultas, etc.) distribuidos por todo el territorio, con los que cuenta el Sistema Sanitario Público de Andalucía son los siguientes:

- Consejería de Salud y Bienestar Social.
- Servicio Andaluz de Salud (SAS).
- Agenda de Evaluación de Tecnologías Sanitarias (AETSA) y la Comisión Asesora de Expertos en Medicamentos, dependientes de la Secretaria General del SAS.
- Comisión Andaluza de Genética y Reproducción de la Consejería de Salud y Bienestar Social.
- Áreas hospitalarias con actividades generales dedicadas a enfermedades raras:
 - Laboratorio de genética del Hospital Reina Sofía de Córdoba.
 - Departamento de bioquímica del Hospital San Cecilio de Granada.
 - Unidad de Endocrinología infantil y Dismorfología, Laboratorio de genética y Centro de Metabolopatías del Hospital Virgen de las Nieves de Granada.
 - Laboratorio de genética, Laboratorio de inmunología, Endocrinología pediátrica, Hematología y Ginecología del Hospital Regional de Málaga.
 - Unidad de metabolopatías, Unidad de biología molecular, Unidad de dismorfología clínica, Unidad de genética y reproducción, Unidad de genética médica, Unidad de Espina Bífida, Unidad de Fibrosis Quística, y Sección de Porfirina del laboratorio de Bioquímica del Hospital Virgen del Rocío de Sevilla.
 - Unidad de Seguimiento Madurativo en el servicio de pediatría del Hospital Virgen Macarena de Sevilla.
- Otras Áreas hospitalarias con actividades específicas dedicadas a las ER aparecen en el Anexo III del PAPER (pág. 114).

En los recursos de referencia se realiza un trabajo interdisciplinar, en donde cada profesional realiza un trabajo integral desde su competencia personal.

En el Sistema Sanitario Andaluz, la Cartera de Atención Especializada tiene todas las derivaciones médicas establecidas, desde la Atención Temprana hasta las especialidades. No obstante, para aquellas derivaciones que no están claras, se pueden crear Centros específicos. Los centros de referencia están bien designados en la región, sin embargo existen una serie de centros de referencia que no están acreditados para la atención de las ER. Tanto la información de los recursos como la de los profesionales de referencia están disponibles en la página web de la Consejería de Salud y Bienestar Social de la Junta de Andalucía.

8.2. Elementos complementarios del Modelo de Atención Sanitaria

Los siguientes elementos podrían ser incorporados al modelo andaluz de atención sanitaria de las ER de forma explícita. Sin embargo, algunos de ellos están contenidos en las líneas de actuación del Plan de atención a personas afectadas por ER (PAPER 2008-2012):

Consejo Asesor en Enfermedades Raras

En los últimos años se han producido distintas iniciativas en el campo de las enfermedades raras tanto a nivel europeo como estatal y regional. A nivel regional se han desarrollado una serie de iniciativas en relación con la creación de una comisión asesora que favorezca la implementación de políticas de salud específicas dirigidas a las personas afectadas por una enfermedad de baja prevalencia, como es el caso de la región de Extremadura y de Cataluña.

Desde hace años, desde el Sistema Sanitario Público de Andalucía se llevan a cabo estrategias encaminadas al conocimiento y la superación de las necesidades de los afectados por enfermedades raras, desarrollándose en el año 2005 un Convenio Marco de Colaboración entre la Consejería de Salud de la Junta de Andalucía y la Federación Española de Enfermedades Raras (FEDER), con el fin de mejorar las condiciones de vida y de salud de las personas afectadas por patologías poco frecuentes en la región, así como distintos programas entre los que destaca el Programa de Segunda Opinión Médica. Por otra parte, el PAPER 2008-12 ya establece la necesidad de creación de un Consejo Asesor Genético en ER en Andalucía. Este consejo asesor que ha sido puesto en marcha recientemente está formado por una comisión de expertos en medicamentos y productos necesarios para el tratamiento de las enfermedades raras, dependiente de la Secretaría General del Servicio Andaluz de Salud (SAS).

Esta comisión de seguimiento debe facilitar y asumir una relación de control con



respecto al resto de estructuras y circuitos, para poder valorar el grado de implantación del modelo asistencial, los resultados y el grado de satisfacción de los usuarios. Entre todos los agentes implicados (expertos, administración sanitaria, asociaciones de pacientes y familiares, industria farmacéutica, etc.) tiene que existir una relación de colaboración e interacción, incluyendo no sólo una coordinación interprofesional sino también profesional-paciente.

El Consejo Asesor tiene funciones de asesoramiento e información en las siguientes materias:

1. Recomendar las medidas por lo que respecta a la prevención primaria y al diagnóstico precoz como al establecimiento, en su caso, de una red de centros de referencia, con servicios, unidades o profesionales expertos que puedan garantizar un seguimiento y un acceso a las intervenciones sanitarias y terapéuticas que precise el colectivo de personas afectadas por ER.
2. Proponer medidas que permitan el establecimiento de registros de ER, con el objetivo de hacer un seguimiento epidemiológico, disponer de un mejor conocimiento de la historia natural de la enfermedad, detectar las necesidades de este colectivo y evaluar el impacto de las intervenciones de salud.
3. Proponer intervenciones, dentro del marco de la atención domiciliaria, y los protocolos de rehabilitación y tratamiento para la mejora de la calidad de vida de las personas que sufran una enfermedad minoritaria.
4. Proponer actuaciones para potenciar la coordinación entre los diferentes niveles asistenciales y favorecer la cooperación entre todos los agentes implicados, incluyendo a otros departamentos de la administración regional, las organizaciones de ER, los profesionales del ámbito de la salud, la industria del medicamento y de los productos sanitarios y el sector de la investigación.
5. Fomentar la investigación y la planificación de estudios de prevalencia de las enfermedades raras.
6. Proponer medidas que favorezcan las iniciativas de financiación existentes y que se ajusten a los programas que se propongan desarrollar en este ámbito.
7. Promover el asociacionismo de personas con enfermedades raras y sus familiares.
8. Todas aquellas otras funciones que se le encarguen por parte del Departamento de Salud o el Servicio Regional de la Salud, para la prevención y control de las enfermedades raras.

Sistema de Información sobre ER

Uno de los objetivos del PAPER guarda relación con la inclusión de mejoras en la gestión del conocimiento, la formación de los profesionales y el fomento de la investigación. Para ello, desde el plan de acción se propone el establecimiento de un sistema de información sobre ER.

Entre los objetivos del sistema destacan los de valorar la dimensión de estas enfermedades mediante el conocimiento de su incidencia y prevalencia en Andalucía, así como el desarrollo de estudios epidemiológicos tomando como base la información existente en dicho sistema. Se trata de obtener una amplia vigilancia epidemiológica, junto a un seguimiento más específico de ciertas enfermedades raras, en términos de incidencia, prevalencia, impacto sobre la mortalidad y la morbilidad, la calidad de vida y los circuitos de atención a los pacientes. Con ello, se dispondrá de un mayor conocimiento de las enfermedades raras que nos permitirá comprender mejor la historia natural de estas enfermedades, evaluar las necesidades y la progresión de los enfermos dentro de los sistemas sanitario y social, y la evolución de los indicadores relativos a la calidad de vida de los pacientes.

El “conocimiento en red” permite intercambiar información entre profesionales físicamente alejados, que atienden a personas afectadas por un mismo problema, lo que les permite adquirir competencias expertas que deben beneficiar a otros afectados. Desde el sistema de información se apoya la formación específica de todos los profesionales implicados en la atención a las ER.

Las funciones de información y formación (de afectados y profesionales sanitarios) debe ser asumidas por todos los implicados, cada uno en su nivel de responsabilidad y cometido, desde el profesional que hace el diagnóstico y las entidades del movimiento asociativo hasta el paciente que también puede informar al médico de Atención Primaria de manera bidireccional.

Algunos de los recursos de información generados por el sistema sanitario de Andalucía son:

- Guías editadas, y otras están en vía de edición, que se pueden consultar en la página web de la Consejería de Salud y Bienestar Social:

- Dos de cribado neonatal.
- Dos de Porfiria.
- Una de Fibrosis Quística.
- Una de ELA.
- Una de Trabajo Social.
- Una de Prader-Willi.

- Guías Disponibles:

- Guía Asistencial de Porfirias
- Guía Rápida para la Atención de Personas con Porfiria.



- Guía Asistencia de Fibrosis Quística.

Las Guías Asistenciales para las enfermedades raras son documentos que han sido elaborados por consenso en grupos interdisciplinares y multisectoriales de profesionales expertos en una determinada enfermedad rara, y están dirigidas tanto a personas afectadas como a familiares, cuidadores, docentes o profesionales sanitarios. Pueden ser para grupos de enfermedades raras, o específicamente para una enfermedad rara que se priorice en función de su magnitud y complejidad de atención. El objetivo primordial de estas guías es dar uniformidad a las actuaciones de los profesionales sanitarios para todo el Sistema Sanitario Público de Andalucía (SSPA), incluyendo el itinerario clínico definido para la atención a personas afectadas por esa misma enfermedad dentro del SSPA. Las Guías Asistenciales pueden además incorporar documentación complementaria que facilite la atención a estos pacientes dentro del SSPA, como formularios de consentimientos informados, información para pacientes y familiares, etc.

En estas Guías Asistenciales se cuida especialmente la atención interdisciplinar a estos pacientes, y se aportan directrices encaminadas a ayudar a los profesionales sanitarios y a los pacientes en la toma de decisiones sobre la atención sanitaria pertinente. Han sido elaboradas a partir del mejor conocimiento disponible, y las recomendaciones que incluyen se adaptan a la estructura, organización sanitaria y cartera de servicios del SSPA.

El paciente puede trasladar la información específica de una ER a través de la Unidad de Trabajo Social Sanitario, de las Gestorías de Usuarios o de las Unidades de Atención a la Ciudadanía.

El plan concreto para cada paciente lo establece el paciente con su médico, el itinerario que contemplan las guías son casos tipo.

Movimiento asociativo en ER

Resulta fundamental establecer de una manera más clara el papel de las Asociaciones en la región. Las Asociaciones, en cuanto a su implicación en el ámbito sanitario, deben constituirse en el nexo informativo entre la administración, los profesionales sanitarios y los afectados y sus familias.

Entre las funciones de las entidades sociales estaría el dotar a los afectados de formación e información sobre los procedimientos administrativos en el ámbito de la sanidad. Igualmente, deberían proporcionar formación e información al personal sanitario sobre las patologías de sus afectados y sobre sus necesidades sociosanitarias y psicológicas.

Las asociaciones deberían tomar un papel más activo en cuanto a la movilización y defensa de los derechos de las personas con ER, mediante el diálogo y el consenso. En definitiva, el movimiento asociativo debe constituirse en un enclave más dentro de la institución sanitaria.

Movimiento asociativo en ER

Para hacer efectivo el Modelo dentro de los servicios sanitarios públicos regionales se deben incluir diferentes herramientas que dotan al modelo de una mayor operatividad, elementos que no han sido considerados por el PAPER 2008-2012 de forma explícita, aunque guardan relación con algunas de sus líneas estratégicas fundamentales:

- Realización de un Estudio sobre la realidad de la Atención Temprana en España y en Andalucía, que recoja los recursos existentes que garanticen la atención de los niños con ER, así como las necesidades de las familias. Este estudio debe exponer las problemáticas de la Atención Temprana a la administración, potenciando una mayor oferta de centros en el territorio nacional y regional.
- Establecimiento de campañas de concienciación y visibilidad social de las personas con ER (Área de Prevención Primaria y Área de Participación comunitaria).
- Fomento de encuentros entre personas con ER, sus familias y profesionales del ámbito sanitario y de la investigación para compartir experiencias (personales, médicas, etc.) y para conocer los recursos de atención existentes.
- Consideración de las ER como enfermedades crónicas.
- Mejoras en la valoración de las minusvalías e incapacidades en el ámbito de las enfermedades raras, con el objetivo de evitar los problemas de clasificación y calificación del grado, y las dificultades para acceder a prestaciones sociales o económicas.
- Definición de los roles de los diferentes profesionales del ámbito sanitario.
- Potenciación de la Figura del Equipo Gestor de enfermedades raras a nivel de atención especializada y atención comunitaria. Rol de la gestión de la atención continuada.
- Sensibilización y formación a los directores de la Administración Territorial de Salud.
- Elementos de evaluación y financiación de tratamientos farmacológicos de alta complejidad, acceso a proveedores de productos sanitarios y otras prestaciones.
- Elaboración de la Guía de Recursos interdepartamentales para las ER.



- Elaboración de folletos de información de las enfermedades raras más prevalentes para las personas que las sufren.

9. Comunidad de Madrid



Se pretende ofrecer una definición del Modelo de Atención a las ER a partir de los recursos sanitarios públicos disponibles en la región y las necesidades y propuestas detectadas que se han explicado, que reconozca las características y demandas específicas de la población con enfermedades raras en la atención sanitaria. En coherencia con la consulta de los materiales revisados, los principios que deben inspirar este Modelo de Atención sanitaria en la Comunidad de Madrid son los siguientes:

- Reconocimiento, cumplimiento y promoción de Derechos en el ámbito sanitario de las personas con ER.
- Prestación adecuada de recursos, bienes y servicios sanitarios.
- Respeto en la atención de las personas con ER.
- Abordaje multidisciplinario y trabajo en red de recursos sanitarios.
- Compromiso y coordinación institucional.

Los objetivos generales del modelo de asistencia sanitaria de ER en la región son los siguientes:

- Facilitar la identificación y diagnóstico precoz de las enfermedades de baja prevalencia.
- Favorecer el tratamiento y rehabilitación de las personas afectadas en su entorno más cercano.
- Fomentar la coordinación y trabajo en red de los recursos sanitarios (públicos y privados) en la atención a las personas con ER.
- Promover el trabajo interdepartamental (Salud, Acción Social, Educación, etc.) como elemento imprescindible de mejora en la atención a las personas con ER.
- Incluir el apoyo psicológico y emocional a las personas y sus familiares en el modelo de atención sanitario.

- Promover la elaboración y aplicación de un Plan de Actuación Integral en ER.

Según los expertos consultados, los pasos necesarios para la implementación del modelo sanitario en la Comunidad de Madrid serían los siguientes:

1. Promover la accesibilidad a la información tanto de profesionales como de pacientes y familiares.
2. Difundir la accesibilidad a la información existente en la web de la Consejería de Sanidad para facilitar la derivación desde la Atención Primaria.
3. Crear las unidades funcionales mediante la identificación de equipos que ya estén funcionando (equipos interdisciplinarios con los recursos profesionales y materiales ya existentes).
4. Mejorar el diagnóstico y acceso al asesoramiento genético interdisciplinario de las personas con ER.
5. Desarrollar un protocolo específico a nivel de Atención Primaria en relación con las ER.
6. Seguir desarrollando las Unidades de referencia en Enfermedades Raras, como centros muy especializados en grupos o categorías de enfermedades.
7. Crear la Unidad Coordinadora a nivel autonómico.
8. Mejorar la formación e información de los profesionales de Atención Primaria, para facilitar el diagnóstico precoz de las ER y favorecer la información a los pacientes.
9. Establecer una formación permanente, sensibilización y concienciación de los profesionales del ámbito sanitario. Ya existe el marco de formación, sin embargo se hace necesario potenciar la sensibilización y/o concienciación en lo que respecta a las ER.
10. Establecer coordinaciones entre los equipos de trabajo de la Consejería de Sanidad y las Universidades a la hora de proponer programas de formación a los profesionales de diferentes ámbitos relacionados con la atención a las ER.
11. Establecer equipos de trabajo inter-consejerías (Sanidad, Asuntos Sociales y Educación) para elaborar contenidos y estrategias de trabajo a través de los Centros Base (en los aspectos correspondientes) y equipos de atención temprana (en los centros escolares).

Un aspecto importante a tener en cuenta es que buena parte del modelo se puede poner en marcha utilizando los recursos y estructuras actualmente existentes. Sin



embargo, todos los elementos del modelo (unidades de referencia, unidad coordinadora, la comisión de seguimiento, etc.) carecen tanto de organización administrativa definida que los interrelacione como de asignación presupuestaria, aspectos estructurales imprescindibles para el funcionamiento y cumplimiento de los objetivos del modelo.

Los elementos propuestos por el modelo de atención sanitaria en ER no cuentan con una financiación específica. Se hace necesaria una redefinición de los presupuestos y una reorganización de los recursos sanitarios existentes a partir de los siguientes aspectos:

- Dotar económicamente en los presupuestos anuales del Estado, las Comunidades Autónomas y las Entidades Locales, las partidas suficientes para llevar a cabo la implantación del modelo propuesto, dotando así a centros y profesionales de todos los materiales y personal que sean necesarios.
- Exigir a los organismos obligados de asumir las distintas partes del modelo la responsabilidad y el deber del cumplimiento verdadero y eficaz de dicho modelo en todos sus aspectos.
- Establecer unos planes de formación a los profesionales del ámbito sanitario relacionados con la atención de las ER.

Para la implantación del modelo de atención sanitaria en cada CCAA es fundamental añadir un análisis de la situación y de las necesidades específicas de las personas con ER de la región, que incluya los siguientes aspectos:

- Información epidemiológica de ER.
- Datos sobre cribado neonatal.
- Información sobre Enfermedades vinculadas a otras enfermedades comunes: presencia de las ER en los Planes de Acción Sanitarios, Sociosanitarios y de Salud Pública.
- Estudios de detección de necesidades de la atención de ER.
- Información de los servicios de atención disponibles y los componentes interdepartamentales de las administraciones sanitarias.

9.1. Elementos determinantes del Modelo de Atención Sanitaria

El Modelo sanitario que se propone implantar en la región contempla los siguientes niveles de atención:

- Un Plan de Atención Integral para las ER En este nivel de diseño, estrategia y evaluación se encuentra un elemento de referencia como es el Plan de Acción, en el que se diseñan las actuaciones prioritarias para un período concreto.
- Los servicios especializados de más complejidad (servicios especializados, laboratorios clínicos, intervenciones puntuales, etc.). Se requiere la creación e implantación de una Unidad Coordinadora a nivel de control, análisis y difusión de la información, que sincronice las prioridades con el control de los recursos disponibles: especialistas, centros de investigación, unidades de referencia, servicios de atención primaria, recursos comunitarios, asociaciones, etc.
- Los servicios comunitarios especializados y equipos de apoyo para la detección, seguimiento de la evolución y acompañamientos. En este nivel de diagnóstico, atención e intervención es donde se ubican los profesionales, centros y servicios para la atención de las personas con ER ya sea ésta en niveles básicos o especializados. Para establecer las líneas de colaboración entre estos niveles de atención se propone la creación de un Consejo Asesor.

Plan de Atención Integral de las ER

Un Plan de Acción es un instrumento que pretende garantizar una atención integral y multidisciplinar a un determinado colectivo desde la perspectiva de la equidad y la calidad asistencial. En el ámbito de las enfermedades raras resulta imposible diseñar una estrategia de salud pública específica para cada enfermedad, dada la diversidad existente, su escasa frecuencia entre la población, y el amplio desconocimiento sobre su etiología, evolución y tendencia, pero se puede apostar por un planteamiento conjunto, estableciendo políticas de coordinación entre todos los sectores implicados en la atención a personas con enfermedades raras.

El desarrollo de un Plan Integral de Enfermedades Raras a nivel regional puede contribuir a incrementar el bienestar y mejorar la calidad y expectativa de vida de los pacientes con enfermedades raras al permitir el establecimiento de políticas de salud coordinadas en los ámbitos de la investigación científica y biomédica, de la información, de las prestaciones sociales y de la atención sanitaria. Sin embargo, este instrumento también debe de seguir unos criterios equitativos y claros en todo el territorio español a partir de una estrategia nacional. Para ello, deben contemplarse las líneas estratégicas del Plan de Enfermedades Raras del Sistema Nacional de Salud.

Aunque se hable de un Plan de Acción autonómico, éste se subordina a la administración central, lo que exige que el Ministerio de Sanidad intervenga por un lado, facilitando el acceso a los recursos existentes independientemente de la Comunidad Autónoma y por otro, dotando de financiación al modelo a través del Fondo de Cohesión Interterritorial. El Ministerio de Sanidad es la entidad que debe tomar la iniciativa a la hora de marcar pautas comunes para todas las CCAA respecto a las líneas estratégicas



de un plan de atención integral en ER.

Las líneas estratégicas que un plan de acción debería contemplar serían las prioridades de atención, los plazos de implementación, los recursos necesarios, entidades y profesionales responsables, las unidades de referencia, etc.

Algunos de los objetivos estratégicos que podrían ser incluidos en una Plan de Atención Integral serían los siguientes:

1. Proporcionar información actualizada sobre enfermedades raras de interés para las personas afectadas, profesionales de la salud y sociedad en general.

- Desarrollo de campañas informativas y de sensibilización dirigidas a la población general.

- Elaboración y difusión de material con información actualizada y evidencia científica dirigida a los profesionales de la salud (ej. guías de atención a las enfermedades raras priorizadas).

2. Detectar precozmente los casos de enfermedades raras, con criterios de equidad y accesibilidad.

- Extensión del diagnóstico neonatal precoz.

3. Mejorar el acceso a la atención sanitaria, favoreciendo la continuidad asistencial y la equidad y accesibilidad de los enfermos a los recursos necesarios.

- Desarrollo de los recursos asistenciales para conseguir un adecuado tratamiento y seguimiento de los afectados.

- Creación de la figura de Coordinador de enfermedades raras que actuará como referente para el paciente a lo largo de todo el proceso hospitalario.

- Evaluación de la calidad de la atención prestada a los afectados contando con la colaboración de las asociaciones de pacientes.

4. Incrementar el conocimiento epidemiológico sobre las enfermedades raras en una región determinada.

- Potenciación del Sistema de Información sobre enfermedades raras.

5. Impulsar la formación en enfermedades raras de los profesionales del Sistema Sanitario Público Regional.

- Desarrollo de la formación continuada en enfermedades raras de los profesionales de la región para mejorar la identificación de las mismas y atender adecuadamente las necesidades de los pacientes.

6. Fomentar la investigación básica y traslacional sobre enfermedades raras.

- Potenciación de la investigación en enfermedades raras promoviendo, en las convocatorias de proyectos de investigación, la inclusión de líneas de investigación interdisciplinarias prioritarias en enfermedades raras.

7. Garantizar la disponibilidad de los medicamentos y productos sanitarios necesarios para el tratamiento de las enfermedades raras.

- Colaboración con el conjunto del Sistema Nacional de Salud (SNS), en la promoción de los medicamentos huérfanos, en la definición de los centros de referencia del SNS, etc.

Unidad Coordinadora de la atención a ER

Este nodo de coordinación en la atención de las enfermedades raras en la Comunidad de Madrid debe configurarse como un dispositivo administrativo, protocolizado, ágil y eficiente, que garantice la coordinación de recursos en todo el proceso, actúe como referente para profesionales y pacientes y haga posible la continuidad asistencial de los pacientes con enfermedades raras.

La unidad coordinadora debe ser asumida por la Administración sanitaria de la Comunidad. Su función principal es conocer, centralizar y actualizar los recursos sanitarios a todos los niveles en la atención a ER, canalizar derivaciones de pacientes, conocer las investigaciones o avances en la materia, proponer actuaciones en aplicación de los resultados que se planteen desde la Administración General, facilitar la implantación del modelo, coordinar al resto de elementos del modelo y activar las herramientas y los circuitos de la red autonómica de atención a las ER.

La unidad es la entidad que facilita la creación de protocolos para la Atención Primaria, el fomento de la formación de los profesionales del ámbito sanitario y social. Por otra parte, esta unidad debe establecer mecanismos de coordinación entre la Atención Primaria, las especialidades hospitalarias, el ámbito de la formación y de la investigación y el sector asociativo.

La Unidad Coordinadora centraliza y actualiza la información de los recursos sanitarios a todos los niveles, derivaciones a otros centros, promueve la elaboración de registros sanitarios y obtiene conocimientos de las diferentes líneas de investigación.



La unidad debe estar formada por equipos interdisciplinarios e interrelacionados en los tres niveles de atención sanitaria. A través de una comunicación y colaboración fluida, se establecen los mecanismos de coordinación entre los distintos niveles de atención en las ER.

La unidad de coordinación y asesoramiento debe presentar las siguientes funciones:

1. Coordinar la atención sanitaria de los afectados por alguna patología rara. La unidad de coordinación guiaría al afectado entre la Atención Primaria y la Atención Hospitalaria (especializada). Para agilizar los procesos administrativos, la unidad coordinadora debe estar en permanente contacto con los Servicios de Admisión, tanto para la gestión de citas dentro de la Comunidad, como fuera de ella. La unidad debe disponer de:

- Base de datos de profesionales de referencia en el ámbito de la atención primaria, especializada y hospitalaria (en el nivel provincial, regional, estatal e internacional). La unidad remitiría a estos especialistas los casos nuevos de afectados a través de los correspondientes servicios de admisión del Área de Salud al que correspondiera el usuario.

- Registro de ER: La unidad de coordinación colabora con la administración sanitaria, y con las entidades sociales en la elaboración de registros de enfermedades raras.

2. Asesorar a los profesionales en la atención a las personas con enfermedades raras cuando así lo requieran. Se pone en contacto al profesional demandante de la información con los centros o profesionales de referencia en la atención a las enfermedades raras. Para ello, la unidad debe disponer al menos de:

- Base de protocolos de atención a las patologías raras proporcionados, o elaborados en caso de que no existan, tanto por los centros como los profesionales de referencia.

- Base de datos de las asociaciones de atención a las enfermedades raras.

3. Asesorar y coordinarse con los organismos de las restantes áreas de atención de las enfermedades raras cuando se le requiera (área educativa, área social, área laboral). La unidad coordinadora aporta la información sanitaria sobre el plan de atención y los apoyos específicos que requieren los afectados a fin de facilitar una atención integral en educación, apoyo social e informes de adaptación laboral.

4. Informar y asesorar a los afectados y familiares de ER: La unidad ofrece la

información que dispone en sus bases de datos sobre la patología demandada, deriva al afectado o familia a las asociaciones pertinentes si existen.

5. Coordinar la información ofrecida con las asociaciones y la Federación Española de Enfermedades Raras (FEDER): Se establece una coordinación efectiva entre la unidad de atención, las asociaciones y la federación con el objetivo de intercambiar información, experiencias, buenas prácticas referentes a la atención sanitaria de las enfermedades raras.

6. Asesorar, ayudar y difundir la investigación sobre ER: La unidad de coordinación colabora con entidades y departamentos de investigación en la difusión de los estudios más recientes sobre las enfermedades de baja prevalencia.

7. Potenciar y colaborar en los eventos de difusión y comunicación relacionados con ER: Desde la unidad coordinadora se organizan jornadas, congresos, talleres, charlas, campañas en centros educativos, etc., para difundir y sensibilizar a la sociedad de las necesidades sanitarias de las personas con enfermedades raras.

Dadas las características expresadas, es imprescindible que esta unidad coordinadora se cree dentro del Servicio Madrileño de Salud.

Unidades de Referencia

Las Unidades de Referencia o Centros de intervención Especialistas son instrumentos de diagnóstico, atención, intervención de la población con ER y se distribuyen a lo largo del territorio regional, como elemento especializado de primer nivel. Todos estos recursos tienen el objetivo primordial de mejorar la atención y calidad de vida de los afectados por enfermedades raras, sus familias y/o cuidadores. Entre las funciones más específicas de estas unidades se encuentran las siguientes:

- Atención integral por parte de equipos multidisciplinares dentro del sistema sanitario público.

- Designación de facultativos especialistas para cada enfermedad o grupo de enfermedades, configurados en unidades de excelencia en su diagnóstico y tratamiento, a fin de garantizar la calidad, la seguridad y la eficiencia asistenciales.

- Acceso a un Consejo genético y un diagnóstico genético específico para cada paciente.



- Establecimiento de protocolos de atención sanitaria para cada enfermedad que unifiquen los criterios de actuación.
- Disposición de historiales clínicos de cada persona con enfermedad rara.
- Establecimiento del derecho a una segunda opinión clínica.
- Atención psicológica y orientación a afectados, familiares y cuidadores.
- Financiación de medicamentos huérfanos, garantizando su disponibilidad.
- Estrategias para reducir los plazos de experimentación de fármacos, facilitando el acceso de los usuarios a los mismos.
- Promoción de investigación, formación e información.

La designación de los Centros y Unidades de Referencia se refiere a dos niveles de reconocimiento. Por un lado, la designación de las unidades funcionales, reconociendo que efectivamente atienden de forma mayoritaria a determinada/s patología/s. En este caso no tendrían que pasar los estrictos requisitos de los CSUR (Centro, Servicio o Unidad de Referencia del Sistema Nacional de Salud), ni dispondrían de dotación de recursos. Este sería el nivel en el que puede actuar la Consejería de Sanidad. Por otro lado, la designación de Centros y Unidades de Referencia que aunque se produce a nivel ministerial, son las Consejerías las que cumplen la función de desarrollar las propuestas que nacen precisamente a nivel regional. Desde la Comunidad de Madrid, se trabaja para el reconocimiento de las unidades funcionales.

Entre las Unidades de Referencia y los Centros de Intervención y Atención sanitaria se establecen colaboraciones a la hora de informar y gestionar la información de cada una de las ER tratadas.

Los recursos sanitarios con actividades más específicas dirigidas a la atención de pacientes con enfermedades raras distribuidos por toda la región, con los que cuenta el Sistema Sanitario Público de la Comunidad de Madrid son los siguientes:

- FEDER Madrid. Delegación Madrileña de la Federación Española de Enfermedades Raras.
- Servicio Madrileño de Salud.
- Guía de Enfermedades Raras del Portal Web de Salud de Madrid.
- Asociación de afectados y familiares de Madrid.

9.2. Elementos complementarios del Modelo de Atención Sanitaria

Consejo Asesor en Enfermedades Raras

Esta comisión de seguimiento debe facilitar y asumir una relación de control con respecto al resto de estructuras y circuitos, para poder valorar el grado de implantación del modelo asistencial, los resultados y el grado de satisfacción de los usuarios. Entre todos estos agentes implicados (expertos, administración, asociaciones de pacientes e industria, etc.) tiene que existir una relación de colaboración e interacción, no de competencia ni de segmentación. Estas relaciones deben mantenerse de forma continuada a lo largo de los años para estar actualizados en cuanto a la enfermedad y los avances diagnósticos y terapéuticos. Por tanto, la comisión debe mantener una actitud facilitadora, y no sólo de control.

La comisión asesora debería estar compuesta por profesionales de la Atención Primaria, de hospitales y de otros recursos sanitarios implicados, investigadores, expertos, formadores y por representantes de afectados y familiares.

El Consejo Asesor tiene funciones de asesoramiento e información en las siguientes materias:

1. Recomendar las medidas por lo que respecta a la prevención primaria y al diagnóstico precoz como al establecimiento, en su caso, de una red de centros de referencia, con servicios, unidades o profesionales expertos que puedan garantizar un seguimiento y un acceso a las intervenciones sanitarias y terapéuticas que precise el colectivo de personas afectadas por ER.
2. Proponer medidas que permitan el establecimiento de registros de ER, con el objetivo de hacer un seguimiento epidemiológico, disponer de un mejor conocimiento de la historia natural de la enfermedad, detectar las necesidades de este colectivo y evaluar el impacto de las intervenciones de salud.
3. Proponer intervenciones, dentro del marco de la atención domiciliaria, y los protocolos de rehabilitación y tratamiento para la mejora de la calidad de vida de las personas que sufran una enfermedad minoritaria.
4. Proponer actuaciones para potenciar la coordinación entre los diferentes niveles asistenciales y favorecer la cooperación entre todos los agentes implicados, incluyendo a otros departamentos de la administración regional, las organizaciones de ER, los profesionales del ámbito de la salud, la industria del medicamento y de los productos sanitarios y el sector de la investigación.
5. Fomentar la investigación y la planificación de estudios de prevalencia de las enfermedades raras. Asimismo, recogen las novedades sobre ER que vayan surgiendo en cuanto a estudios, investigaciones, protocolos, legislaciones, etc. y ponerlas en



conocimiento de los especialistas, investigadores, profesionales de las asociaciones, etc.

6. Proponer medidas que favorezcan las iniciativas de financiación existentes y que se ajusten a los programas que se propongan desarrollar en este ámbito.

7. Promover el asociacionismo de personas con enfermedades raras y sus familiares.

8. Todas aquellas otras funciones que se le encarguen por parte del Departamento de Salud o el Servicio Regional de la Salud, para la prevención y control de las enfermedades raras.

La comisión asesora que se propone debe establecer un trabajo de coordinación y colaboración con el resto de elementos del modelo (administración sanitaria, colegios profesionales, asociaciones, etc.).

Sensibilización, Información y Formación en materia de ER

Constituye el principal medio para paliar la desinformación y concienciar al personal sanitario de la existencia de estas patologías y a partir de ahí actuar en consecuencia. Se resalta la importancia de que la formación e información sobre ER tengan mención institucional programática y que recoja una serie de objetivos cuantificables que despierten el interés y motivación del personal del ámbito sanitario. Dentro del apartado de sensibilización, información y formación habría que diferenciar entre los siguientes elementos:

- Formación básica universitaria (fuera de las competencias de la Consejería de Sanidad). En este sentido, el Ministerio de Educación y las propias Universidades tendrán que tener en cuenta las propuestas que se hagan desde el Ministerio de Sanidad y las propias Comunidades Autónomas en tema de formación sanitaria.

- Formación permanente del personal sanitario.

- Difusión de la información entre el personal sanitario de Atención Primaria, como puerta de entrada al sistema sanitario.

- Fuentes de información fidedignas a las que acudir, bases de datos o plataformas que proporcionen información, como por ejemplo ORPHANET.

- La guía de enfermedades raras del Portal de Salud de Madrid podría ilustrar un primer paso en este sentido.

La difusión de la información entre el personal sanitario de Atención Primaria sería responsabilidad del Servicio Madrileño de Salud.

Registro regional de ER

Resulta importante definir el Registro Regional de Enfermedades Raras y coordinarlo con el registro a nivel estatal. Este Registro Regional de Enfermedades Raras debe contar con un soporte informático que conecte a todas las partes implicadas (atención social, profesionales sociosanitarios, equipos de investigación). Dada la baja prevalencia de estas patologías resulta prioritario que el trabajo de registro se realice tanto a nivel regional como nacional.

Se establecen los “registros sanitarios” para dar uniformidad a la recogida de datos en todas las CCAA y potenciar su implantación. El personal de atención sanitaria lleva a cabo el registro de los pacientes con ER que se atienden.

El registro de ER sería labor del Ministerio de Sanidad con la colaboración de la Consejería de Sanidad de la Comunidad de Madrid.

Prevención y Detección precoz

Resulta de vital importancia la sensibilización del personal del ámbito sanitario en temas relacionados con la prevención y detección precoz de las ER. En este sentido se incluyen los siguientes aspectos:

1. Expansión del cribado neonatal.
2. Acceso al diagnóstico preimplantacional.
3. Implementar y validar nuevas técnicas o pruebas para mejorar el diagnóstico prenatal.
4. Implicar a los Equipos de Atención Temprana.
5. Ampliar la coordinación entre las administraciones de educación y sanidad, a la hora de proporcionar pautas para el despistaje.
6. Imponer una coordinación entre las Consejerías de Educación, Sanidad y Servicios Sociales, con el objetivo de ofrecer una atención integral a las familias en todos los niveles (prevención, diagnóstico y tratamiento de las ER).



7. Apoyar el desarrollo de una medicina escolar, especializada en la detección precoz de casos de ER.

Elaboración de Protocolos

La administración nacional debería establecer un único protocolo y fomentar su difusión. Este protocolo general de asistencia sanitaria incorporaría en su ámbito de actuación el itinerario asistencial, circuitos de derivación, asesoramiento genético y la facilitación de tratamientos, especialmente la rehabilitación, urgencias hospitalarias y desplazamientos temporales o vacacionales. A través de una intervención conjunta, entre el grupo de profesionales interdisciplinar, se establece el protocolo de derivación de un paciente desde la atención primaria a la atención especializada. La coordinación entre los distintos niveles de atención sanitaria resulta muy importante, para hacer fluir la información de diagnósticos, tratamientos, derivaciones, etc.

El establecimiento de un protocolo general fomentaría la atención integral a través de equipos interdisciplinarios. Desde este protocolo se trabajaría para la consideración de los afectados de ER como enfermos crónicos.

Gestor de casos

Sería la persona encargada de proporcionar una atención integral a las familias, gestionando la atención por parte de los distintos especialistas.

Otros elementos complementarios del Modelo

- Inclusión de distintos tipos de terapias específicas para las diferentes ER.
- Potenciación de la investigación y desarrollo tanto de medicamentos huérfanos como de terapias avanzadas.
- Utilización del Protocolo DICE-APER, tanto para la atención primaria como para la atención especializada.
- Establecimiento de coordinaciones entre los centros de investigación públicos y privados, los centros de atención sanitaria y el movimiento asociativo de pacientes.

- Inclusión de una figura de coordinación dentro del hospital, el cual tendría un carácter autónomo. Las funciones de esta figura pueden ser reunidas en torno al Gestor de casos.

Otros elementos susceptibles de ser incorporados al modelo

Para hacer efectivo el Modelo dentro de los servicios sanitarios públicos regionales se deben incluir diferentes herramientas que doten al modelo de una mayor operatividad:

- Historia Clínica compartida para garantizar la continua asistencia sanitaria de las personas con ER.
- Sensibilización y formación a los directores de la Administración Territorial de Salud.
- Definición de los roles de los diferentes profesionales del ámbito sanitario. La administración debe definir las funciones de los profesionales para cada acción y para cada propuesta, incluyendo también las figuras del trabajador social y del psicólogo, a la hora de comunicar el diagnóstico de forma interprofesional.
- Elementos de evaluación y financiación de tratamientos farmacológicos de alta complejidad, acceso a proveedores de productos sanitarios y otras prestaciones.
- Elaboración de la Guía de Recursos interdepartamentales para las ER.
- Elaboración de folletos de información de las enfermedades raras más prevalentes para las personas que las sufren.
- Portal Web: información para los ciudadanos y profesionales acerca de las ER, recursos de salud y de otros departamentos (laboratorios, atención comunitaria, equipos de apoyo, servicios especializados, etc.), ORPHANET, circuitos de acceso a la atención sanitaria, información sobre asociaciones de ER.
- Establecimiento de campañas de concienciación y visibilidad social de las personas con ER.

10. Extremadura



Resulta importante tener en cuenta que Extremadura se ha convertido en una comunidad de referencia para el presente estudio, ya que cuenta con un modelo regional propio de atención sociosanitaria en ER. Por tanto, esta región ya ha comenzado los pasos para la implementación de dicho modelo sanitario específico, como queda demostrado a través del desarrollo (normativo y técnico) de algunos de los elementos, tanto determinantes como complementarios, propuestos anteriormente.

Se pretende ofrecer una definición del Modelo de Atención a las ER a partir de los recursos sanitarios públicos disponibles en la región y las necesidades y propuestas detectadas que se han explicado, que reconozca las características y demandas específicas de la población con enfermedades raras en la atención sanitaria. En coherencia con la consulta de los materiales revisados, los principios que inspiran este Modelo de Atención sanitaria son los siguientes:

- Reconocimiento, cumplimiento y promoción de Derechos en el ámbito sanitario de las personas con ER.
- Prestación adecuada de recursos, bienes y servicios sanitarios.
- Respeto en la atención de las personas con ER.
- Abordaje multidisciplinario y trabajo en red de recursos sanitarios.
- Compromiso y coordinación institucional.

El Modelo sanitario que se está implantando en Extremadura en los últimos años contempla los siguientes niveles de atención:

- Los servicios especializados de más complejidad (servicios especializados, laboratorios clínicos, plan de atención, intervenciones puntuales, acompañamientos, etc.). Se requiere la creación e implantación de una Unidad Coordinadora a nivel de control, análisis y difusión de la información, que sincronice las prioridades con el control de los recursos disponibles: especialistas, centros, servicios, investigación, recursos comunitarios, asociaciones, etc.

- Los servicios comunitarios especializados y equipos de apoyo para la detección, seguimiento de la evolución y acompañamientos. En este nivel de diagnóstico, atención e intervención es donde se ubican los profesionales, centros y servicios para la atención de las personas con ER ya sea ésta en niveles básicos o especializados. En este ámbito se encuadra el Proyecto para la mejora de la coordinación entre los profesionales que atienden los pacientes con enfermedades raras: circuitos de derivación para enfermedades raras en Extremadura y difusión de información sobre enfermedades raras de la Consejería de Salud de la Junta, en colaboración con FEDER Extremadura.
- Un Plan de Atención Primaria y de Salud Comunitaria para las ER. En este nivel de diseño, estrategia y evaluación se encuentra un elemento de referencia como es el Plan de Acción, en el que se diseñan las actuaciones prioritarias para un período concreto. Extremadura ya cuenta con un Plan Integral de Atención a las ER (PIER 2010-2014) vigente.

Según el PIER 2010-2014, los objetivos generales del modelo de asistencia sanitaria de ER en Extremadura son los siguientes:

- Mejorar la atención sanitaria que reciben los afectados por enfermedades raras, mediante el fomento de la coordinación entre todos los profesionales que atienden a los pacientes con enfermedades raras, tanto a nivel de atención primaria como especializada, a través de la puesta en marcha de una Unidad coordinadora de la atención a las ER en Extremadura, que promueva el intercambio de información entre unidades afines y que homogenice la actuación de los diferentes profesionales.
- Difundir la Estrategia en Enfermedades Raras del Sistema Nacional de Salud, a través del Plan Integral de Enfermedades Raras en Extremadura 2010-2014 (PIER).

Los objetivos específicos guardan relación con los siguientes aspectos:

- Identificación de los profesionales sanitarios y sociosanitarios que atienden en Extremadura a los pacientes con enfermedades raras por patología/grupo de patologías y, entre ellos, un médico de contacto en cada centro hospitalario de la Comunidad Autónoma de Extremadura que actúe como enlace para otros profesionales garantizando la continuidad asistencial de los afectados.
- Identificación de los profesionales médicos expertos en la atención a afectados por enfermedades raras por patología/grupo de patologías en otras Comunidades Autónomas.
- Elaboración de un mapa de recursos para la correcta atención/derivación de los afectados por ER en Extremadura y difusión del mismo en las distintas áreas de salud de la Comunidad Autónoma de Extremadura.

- Gestión de información de interés y actualizada sobre enfermedades raras, así como de las acciones llevadas a cabo sobre las ER en Extremadura, los objetivos del PIER y el mapa de recursos generado, a través de los portales corporativos de la Consejería con competencias en materia de sanidad y política social en la Comunidad Autónoma de Extremadura.

Para la implantación definitiva del modelo de atención sanitaria en Extremadura resultaba fundamental que la región contara con un análisis de la situación y de las necesidades específicas de las personas con ER. Para la elaboración del PIER 2010-2014, se llevó a cabo un análisis que incluía los siguientes aspectos:

- Información epidemiológica de las ER en España y Extremadura.
- Prevalencia de ER a través de los ingresos producidos en hospitales extremeños.
- Registro de Metabolopatías y de malformaciones congénitas.
- Información sobre ER vinculadas a otras enfermedades comunes (por ejemplo, enfermos renales).
- Estudio sobre calidad de vida en afectados por enfermedades raras en Extremadura.
- Registro de recursos para la atención de las ER en el Sistema Sanitario Público de Extremadura (recursos sanitarios, sociales, formativos, de investigación y asociativos).

10.1. Elementos del Modelo de Atención Sanitaria implantados en Extremadura

Plan de Atención Integral de las ER

Un Plan de Acción es un instrumento que pretende garantizar una atención integral y multidisciplinar a un determinado colectivo desde la perspectiva de la equidad y la calidad asistencial. En el ámbito de las enfermedades raras resulta imposible diseñar una estrategia de salud pública específica para cada enfermedad, dada la diversidad existente, su escasa frecuencia entre la población, y el amplio desconocimiento sobre su etiología, evolución y tendencia, pero se puede apostar por un planteamiento conjunto, estableciendo políticas de coordinación entre todos los sectores implicados en la atención a personas con enfermedades raras.

El desarrollo de un Plan Integral de Enfermedades Raras a nivel regional puede contribuir a incrementar el bienestar y mejorar la calidad y expectativa de vida de los pacientes con enfermedades raras al permitir el establecimiento de políticas de salud

coordinadas en los ámbitos de la investigación científica y biomédica, de la información, de las prestaciones sociales y de la atención sanitaria.

Esta región cuenta con un Plan Integral de Atención a las ER (PIER 2010-2014). La Junta de Extremadura, que ya hacía referencia específica a las ER en su Plan de Salud de Extremadura 2005-2008, elaboró un plan para la atención sanitaria y sociosanitaria específica de este colectivo, que cuenta con las siguientes líneas de actuación: prevención primaria y detección precoz, asistencia integral, sistemas de información, formación, investigación, terapias (medicamentos huérfanos, coadyuvantes y productos sanitarios), participación comunitaria y asociacionismo, y coordinación e integración interinstitucional.

Los objetivos estratégicos que están incluidos en el Plan Integral de Atención son los siguientes:

1. Área de Prevención Primaria y detección precoz:

- Proporcionar información actualizada sobre enfermedades raras de interés para las personas afectadas, profesionales de la salud y sociedad en general.
- Desarrollar estrategias de prevención primaria que reduzcan la incidencia de aquellas enfermedades raras susceptibles de las mismas, durante el periodo de vigencia del Plan Integral de Enfermedades Raras en Extremadura.
- Detectar precozmente los casos de enfermedades raras, con criterios de equidad y accesibilidad.

2. Área de Asistencia integral:

- Mejorar la asistencia sanitaria de los pacientes con enfermedades raras, favoreciendo la continuidad en la atención y la accesibilidad a los recursos necesarios.
- Estructurar una red integrada que permita extender la atención específica a las enfermedades raras en la Comunidad Autónoma de Extremadura, antes de finalizar el periodo de vigencia del Plan.
- Potenciar la humanización en la asistencia sanitaria integral a los pacientes con enfermedades raras y familiares durante el periodo de vigencia del Plan Integral de Enfermedades Raras en Extremadura.

3. Área de Sistemas de Información:

- Incrementar el conocimiento epidemiológico sobre las enfermedades raras en Extremadura durante el periodo de vigencia del Plan Integral de Enfermedades Raras en Extremadura.



- Promover el desarrollo de un sistema integrado de información sanitaria en el ámbito de las enfermedades raras, antes de 2015.

4. Área de Formación:

- Impulsar la formación en enfermedades raras de los profesionales implicados del Sistema Sanitario Público de Extremadura (SSPE), durante el periodo de vigencia del Plan.

5. Área de Investigación:

- Fomentar y difundir la investigación básica, clínica y traslacional sobre enfermedades raras, durante el periodo de vigencia del Plan.

6. Área de Terapias (medicamentos huérfanos, coadyuvantes y productos sanitarios):

- Asegurar la disponibilidad de los medicamentos y productos sanitarios necesarios para el tratamiento de las enfermedades raras.

7. Área de Participación comunitaria. Asociacionismo:

- Promover el trabajo conjunto y colaborativo del Sistema Sanitario Público de Extremadura con el Sistema Nacional de Salud.

- Asegurar la participación de los afectados y familiares de afectados por enfermedades raras en el desarrollo del Plan Integral de Enfermedades Raras en Extremadura.

8. Área de Coordinación e Integración interinstitucional:

- Colaboración con el conjunto del Sistema Nacional de Salud (SNS), en la promoción de los medicamentos huérfanos, en la definición de los centros de referencia del SNS, etc.

El desarrollo del Plan Integral de Enfermedades Raras en Extremadura 2010-2014 (PIER) contempla el seguimiento y la evaluación de los objetivos planteados y de sus correspondientes líneas de actuación para la consecución de los mismos, lo que generará información de los procesos previstos y de los resultados alcanzados durante su periodo de vigencia

El Plan de Acción prevé que la Consejería de Sanidad y Dependencia efectúe de forma coordinada con las unidades administrativas implicadas el seguimiento y la evaluación de las actuaciones enunciadas en el PIER 2010-2014, a través de su Dirección General de Planificación, Ordenación y Coordinación, y que tal proceso de seguimiento permita, junto al establecimiento de los mecanismos correctores oportunos, disponer de un feedback fundamental para lograr la implicación de todos los sectores que intervienen en la ejecución del plan.

Unidades de Referencia

Las Unidades de Referencia o Centros de intervención Especialistas son instrumentos de diagnóstico, atención, intervención de la población con ER y se distribuyen a lo largo del territorio regional, como elemento especializado de primer nivel. Todos estos recursos tienen el objetivo primordial de mejorar la atención y calidad de vida de los afectados por enfermedades raras, sus familias y/o cuidadores. Entre las funciones más específicas de estas unidades se encuentran las siguientes, tal y como estipulan las líneas estratégicas del Área de Prevención Primaria y detección precoz y del Área de Asistencia integral del PIER 2010-2014:

- Atención integral por parte de equipos multidisciplinares dentro del sistema sanitario público.
- Designación de facultativos especialistas para cada enfermedad o grupo de enfermedades, configurados en unidades de excelencia en su diagnóstico y tratamiento, a fin de garantizar la calidad, la seguridad y la eficiencia asistenciales.
- Acceso a un Consejo genético y un diagnóstico genético específico para cada paciente.
- Establecimiento de protocolos de atención sanitaria para cada enfermedad que unifiquen los criterios de actuación.
- Disposición de historiales clínicos de cada persona con enfermedad rara.
- Establecimiento del derecho a una segunda opinión clínica.
- Atención psicológica y orientación a afectados, familiares y cuidadores.
- Financiación de medicamentos huérfanos, garantizando su disponibilidad.
- Estrategias para reducir los plazos de experimentación de fármacos, facilitando el acceso de los usuarios a los mismos.
- Promoción de investigación, formación e información.



Los recursos sanitarios con actividades más específicas dirigidas a la atención de pacientes con enfermedades raras (Centros de salud, Hospitales, Centros de especialidades, consultas, etc.) distribuidos por todo el territorio, con los que cuenta el Sistema Sanitario Público de Extremadura son los siguientes:

- Consejo Asesor sobre Enfermedades Raras del Sistema Sanitario Público de Extremadura.
- Unidad de Genética Clínica del Complejo Hospitalario Universitario de Badajoz.
- Consulta de Genética Clínica de la Unidad de Neonatos del Servicio de Pediatría del Hospital San Pedro de Alcántara.
- Unidad de Coordinación Regional de Programas de Cribado. La misma una vez detectada la enfermedad deriva a los pacientes a:
 - Servicios de Pediatría más próximos a la vivienda del niño, en los casos de Hipotiroidismo Neonatal Congénito.
 - Servicios de Pediatría más próximos a la vivienda del niño, en los casos de Hiperplasia Adrenal Congénita.
 - Servicios de Gastroenterología Infantil del Hospital San Pedro de Alcántara en Cáceres o del Hospital Materno Infantil del Complejo Hospitalario Universitario de Badajoz, en los casos de Fibrosis Quística de Páncreas.
 - Servicio de Hematología del Complejo Hospitalario Universitario de Badajoz, en los casos de Hemoglobinopatías.
 - Unidad de Gastroenterología del Hospital Materno Infantil del Complejo Hospitalario Universitario de Badajoz, en los casos de Fenilcetonuria.
 - Unidad de Nefrología Infantil del Hospital Materno Infantil del Complejo Hospitalario Universitario de Badajoz, en los casos de aminoácidos en orina.
 - Servicios de Otorrinolaringología de los hospitales de Cáceres, Mérida o Badajoz, en los casos de hipoacusias.
- Unidades de Inmunología y Genética del Hospital “Infanta Cristina” de Badajoz y del Hospital San Pedro de Alcántara de Cáceres.
- Laboratorio de Genética del Hospital de Mérida.
- Comisión de Uso Compasivo del Servicio Extremeño de Salud.

Consejo Asesor en Enfermedades Raras

En los últimos años se han producido distintas iniciativas en el campo de las enfermedades raras tanto a nivel europeo como estatal y regional. A nivel regional se han desarrollado una serie de iniciativas en relación con la creación de una comisión asesora que favorezca la implementación de políticas de salud específicas dirigidas a las personas afectadas por una enfermedad de baja prevalencia, como es el caso de la región de Extremadura mediante el Decreto 171/2009, de 24 de julio, por el que se crea el Consejo Asesor sobre Enfermedades Raras del Sistema Sanitario Público de Extremadura.

Desde hace años, desde el Sistema Sanitario Público de Extremadura se llevan a cabo estrategias encaminadas al conocimiento y la superación de las necesidades de los afectados por enfermedades raras, desarrollándose distintos programas como el de Prevención de Errores Congénitos del Metabolismo e Hipotiroidismo o el de diagnóstico prenatal.

La incidencia de las ER en la Salud Pública motiva la necesidad de creación de un Consejo Asesor, dado el deterioro significativo de la calidad de vida de los afectados y sus familiares. Por todo ello, y en el desarrollo de las estrategias para el abordaje integral de las enfermedades raras en nuestro medio, el Plan de Salud de Extremadura 2009-2012 consideraba recomendable contar con un órgano asesor que, en apoyo del ya existente Consejo Científico Asesor del Sistema Sanitario Público de Extremadura, pusiera a disposición de las autoridades sanitarias información de utilidad y asesoramiento para la toma de decisiones en torno a este problema de salud.

El Consejo Asesor sobre Enfermedades Raras del Sistema Sanitario Público de Extremadura tiene por finalidad prestar el asesoramiento técnico y la información que le sean solicitados por la Consejería con competencia en materia de sanidad sobre materias relacionadas con las denominadas enfermedades raras. El Consejo Asesor tiene funciones de asesoramiento e información en las siguientes materias:

1. La prevención primaria y detección precoz de las enfermedades raras.
2. El análisis de los medios asistenciales disponibles, de su distribución geográfica y funcional y de la previsión de las necesidades futuras para la atención integral del paciente con enfermedad rara, sus familiares y/o cuidadores.
3. Las modificaciones de tipo clínico, epidemiológico, diagnóstico, terapéutico u otros, en aspectos relacionados con las enfermedades raras, que consideren de interés.
4. La elaboración de protocolos de actuación asistencial, incluyendo el establecimiento de delimitación de las responsabilidades asistenciales de los distintos niveles y estamentos.
5. La introducción de nuevas tecnologías diagnósticas, terapéuticas y farmacológicas.

6. La planificación de estudios de prevalencia de las enfermedades raras.
7. La epidemiología, los sistemas de información y registros relacionados con las enfermedades raras.
8. El fomento de la investigación sobre enfermedades raras.
9. La formación continuada del personal sanitario en el diagnóstico precoz, atención y continuidad asistencial de la persona con enfermedad rara.
10. La promoción del asociacionismo de pacientes y familiares.
11. Las actividades desarrolladas en Extremadura por las asociaciones de pacientes con enfermedades raras.
12. Cualquier otra que le sea encomendada por la autoridad sanitaria competente, para la prevención y control de las enfermedades raras.

Sistema de Información sobre ER

Extremadura cuenta con un Sistema de Información sobre Enfermedades Raras, creado por Orden de la Consejería de Sanidad y Consumo de 14 de mayo de 2004. Tanto el Plan de Salud de Extremadura 2009-2012 como el PIER 2010-2014 (a través de las líneas estratégicas del Área 3) priorizaron entre sus objetivos el impulso al desarrollo del Sistema de Información Sanitaria del Sistema Sanitario Público de Extremadura.

Entre los objetivos del sistema destacan los de valorar la dimensión de estas enfermedades mediante el conocimiento de su incidencia y prevalencia en Extremadura, así como el desarrollo de estudios epidemiológicos tomando como base la información existente en dicho sistema. Se trata de obtener una amplia vigilancia epidemiológica, junto a un seguimiento más específico de ciertas enfermedades raras, en términos de incidencia, prevalencia, impacto sobre la mortalidad y la morbilidad, la calidad de vida y los circuitos de atención a los pacientes. Con ello, se dispondrá de un mayor conocimiento de las enfermedades raras que nos permitirá comprender mejor la historia natural de estas enfermedades, evaluar las necesidades y la progresión de los enfermos dentro de los sistemas sanitario y social, y la evolución de los indicadores relativos a la calidad de vida de los pacientes.

El sistema aporta información sociosanitaria relacionada con dos ámbitos principalmente:

- Información sobre las asociaciones de personas con enfermedades raras.

- Información sobre las ER, sus Unidades de Referencia, catálogo de buenas prácticas y avances biomédicos, sociosanitarios, etc.

Algunas de las fuentes de información utilizadas por el sistema son:

- Consultas de atención primaria y hospitalaria del Servicio Extremeño de Salud (SES).
- Centro Extremeño de Desarrollo Infantil.
- Coordinación Regional de Programas de Cribado.
- Unidad de Genética Clínica del Hospital Materno-Infantil del Complejo Hospitalario Universitario de Badajoz.
- Sistema de Información de Enfermos Renales en Tratamiento Renal Sustitutivo de la Comunidad Autónoma de Extremadura (SIERTRS).
- Centro de Atención a la Discapacidad en Extremadura (CADEX) de Cáceres y Badajoz.
- Centro de Investigación Biomédica en Red de Enfermedades Raras (CIBERER).
- Servicios de Farmacia Hospitalaria del SES.
- FEDER Extremadura. Delegación Extremeña de la Federación Española de Enfermedades Raras.
- Otras fuentes, como son el Sistema de Información de base poblacional sobre Cáncer (SICaP), el Centro de Atención a Minusválidos Físicos (CAMF) de Alcuéscar, etc.

10.2. Elementos complementarios del Modelo de Atención Sanitaria en Extremadura

Según los expertos y profesionales consultados, en la actualidad los esfuerzos institucionales deben ir encaminados a la necesidad de análisis, revisión y desarrollo de unas líneas de actuación relacionadas principalmente con los siguientes ámbitos:

- Disponibilidad de un nodo de coordinación de recursos y servicios en la atención de las enfermedades raras en Extremadura.
- Mejora de la coordinación entre los profesionales que atienden a los pacientes con enfermedades raras.
- Confección y difusión de un mapa de recursos para las enfermedades raras



en Extremadura.

Nodo de coordinación de recursos y servicios en la atención de las ER en Extremadura (Unidad coordinadora de la atención a ER)

Tal y como se recoge en el PIER 2010-2014, dentro de sus líneas de actuación, se contempla la disponibilidad de un nodo de coordinación en la atención de las enfermedades raras en Extremadura, como dispositivo administrativo, protocolizado, ágil y eficiente, que garantice la coordinación de recursos en todo el proceso, actúe como referente para profesionales y pacientes y haga posible la continuidad asistencial de los pacientes con enfermedades raras.

La unidad de coordinación y asesoramiento debe presentar las siguientes funciones:

1. Coordinar la atención sanitaria de los afectados por alguna patología rara. La unidad de coordinación guiará al afectado entre la Atención Primaria y la Atención Hospitalaria (especializada). Para agilizar los procesos administrativos, la unidad coordinadora debe estar en permanente contacto con los Servicios de Admisión, tanto para la gestión de citas dentro de la Comunidad, como fuera de ella. La unidad debe disponer de:

- Base de datos de profesionales de referencia en el ámbito de la atención primaria, especializada y hospitalaria (en el nivel provincial, regional, estatal e internacional). La unidad remitirá a estos especialistas los casos nuevos de afectados a través de los correspondientes servicios de admisión del Área de Salud al que correspondiera el usuario.

- Registro de ER: La unidad de coordinación colabora con la administración sanitaria, y con las entidades sociales en la elaboración de registros de enfermedades raras.

2. Asesorar a los profesionales en la atención a las personas con enfermedades raras cuando así lo requieran. Se pone en contacto al profesional demandante de la información con los centros o profesionales de referencia en la atención a las enfermedades raras. Para ello, la unidad debe disponer al menos de:

- Base de protocolos de atención a las patologías raras proporcionados, o elaborados en caso de que no existan, tanto por los centros como los profesionales de referencia.

- Base de datos de las asociaciones de atención a las enfermedades raras.

3. Asesorar y coordinarse con los organismos de las restantes áreas de atención de las enfermedades raras cuando se le requiera (área educativa, área social, área laboral). La unidad coordinadora aporta la información sanitaria sobre el plan de atención y los apoyos específicos que requieren los afectados a fin de facilitar una atención integral en educación, apoyo social e informes de adaptación laboral.

4. Informar y asesorar a los afectados y familiares de ER: La unidad ofrece la información que dispone en sus bases de datos sobre la patología demandada, deriva al afectado o familia a las asociaciones pertinentes si existen.

5. Coordinar la información ofrecida con las asociaciones y la Federación Española de Enfermedades Raras (FEDER): Se establece una coordinación efectiva entre la unidad de atención, las asociaciones y la federación con el objetivo de intercambiar información, experiencias, buenas prácticas referentes a la atención sanitaria de las enfermedades raras.

6. Asesorar, ayudar y difundir la investigación sobre ER: La unidad de coordinación colabora con entidades y departamentos de investigación en la difusión de los estudios más recientes sobre las enfermedades de baja prevalencia.

7. Potenciar y colaborar en los eventos de difusión y comunicación relacionados con ER: Desde la unidad coordinadora se organizan jornadas, congresos, talleres, charlas, campañas en centros educativos, etc., para difundir y sensibilizar a la sociedad de las necesidades sanitarias de las personas con enfermedades raras.

Dadas las características expresadas, es imprescindible que esta unidad coordinadora se cree dentro del Servicio Extremeño de Salud.

Mejora de la coordinación entre los profesionales que atienden a los pacientes con enfermedades raras

En la atención a las personas con enfermedades raras se hace imprescindible la inclusión de una serie de mejoras de gestión en el proceso asistencial. Estas mejoras tienen el objetivo de articular las actuaciones de cuantos recursos, servicios y agentes intervienen a lo largo de la cadena asistencial para reducir la variabilidad e incorporar las mejores evidencias disponibles para alcanzar la máxima calidad y eficiencia.

La Consejería de Sanidad y Dependencia de la Junta de Extremadura ha planteado la inclusión de dos tipos de apoyo a lo largo del proceso asistencial:

- Apoyos generales (actividad organizativa), relacionados con la formación de profesionales y la coordinación y evaluación de recursos y servicios específicos.

- Apoyos directos (actividad clínico-asistencial), relacionados con el sistema de información, de información al paciente y a la implantación de las pruebas complementarias.

El diseño de un Modelo específico de atención sanitaria en personas con enfermedades raras supone la inclusión de estos dos tipos de apoyos (organizativos y clínicos-asistenciales), conformando un sistema integral de gestión de toda la cadena asistencial y articulando recursos, servicios y agentes del ámbito sanitario.

El Proyecto para la mejora de la coordinación entre los profesionales que atienden los pacientes con enfermedades raras: circuitos de derivación para enfermedades raras en Extremadura y difusión de información sobre enfermedades raras de la Consejería de Salud de la Junta, en colaboración con FEDER Extremadura pretende mejorar la atención sanitaria que reciben los afectados por enfermedades raras, para que sea una atención integral, continuada y coordinada, mediante el fomento de la coordinación entre todos los profesionales que atienden a los pacientes con enfermedades raras, tanto a nivel de Atención Primaria como Especializada (Estrategia Nacional de Enfermedades Raras 2009), a través de la puesta en marcha de un NODO coordinador de la atención a las enfermedades raras en la región, lo que redundará en una mejora de la calidad de vida de los afectados por enfermedades raras y sus familiares.

Como primer paso para la puesta en marcha de la Unidad Coordinadora es necesario conocer los recursos que evitarían el peregrinaje médico característico que sufren las personas afectadas por ER, identificar por tanto quienes son los profesionales sanitarios y sociosanitarios por patología o grupos de patología que les atienden y donde están ubicados en Extremadura, así como los profesionales médicos expertos en la atención a afectados por enfermedades raras en otras Comunidades Autónomas, para establecer una adecuada derivación de los pacientes, esto lo conseguiremos a través de la elaboración de un Mapa de Recursos.

Confección y difusión de un mapa de recursos para las enfermedades raras en Extremadura

Según el “Informe de Asistencia Sanitaria. Recursos para la Atención de las ER en Extremadura” de FEDER Extremadura, para la confección y difusión de un mapa de recursos resulta de vital importancia llevar a cabo un análisis de situación sobre los recursos del Sistema Sanitario de Extremadura para la atención de las Enfermedades Raras. A lo largo del año 2010 se realizó la recogida de información a través de fichas y cuestionarios remitidos a todos los hospitales de la región. Los datos recogidos se estructuran en diversos bloques principales relacionados con los siguientes aspectos:

- **Recursos estructurales:** recursos asistenciales que atienden a la ER tanto en

el Centro Hospitalario como en Centros de Especialidades.

- **Recursos humanos:** número de facultativos especialistas de área que atienden estas patologías, especialidad, unidad, teléfono de contacto, etc.).

- **Derivaciones:** información sobre las patologías que son derivadas y hacia qué centros se derivan, tanto si es dentro de Extremadura como en otra Comunidad Autónoma.

- **Protocolos:** guías de práctica clínica, protocolos u otros documentos utilizados en el tratamiento de estas enfermedades en cada Hospital.

El objeto de este análisis es identificar los recursos existentes sobre enfermedades raras en los distintos hospitales del Sistema Sanitario Público de Extremadura con el fin de elaborar un mapa de recursos de enfermedades raras de la región que mejore la atención sanitaria que reciben los afectados por enfermedades raras, mediante el fomento de la coordinación entre todos los profesionales que les atienden, tanto a nivel de atención primaria como especializada, a través de la puesta en marcha de una Unidad Coordinadora de la atención a la ER en Extremadura.

A partir de la información obtenida a través del análisis de la situación se elaborará un mapa de recursos actualizado para las enfermedades raras para la correcta atención de los pacientes, donde se reflejen los distintos circuitos de derivación para cada patología/grupo de patologías de enfermedades raras, los profesionales sanitarios y sociosanitarios que las atienden y los médicos de contacto hospitalarios dentro de la Comunidad Autónoma de Extremadura, así como los profesionales médicos expertos por patología/grupo de patologías de enfermedades raras fuera de la Comunidad Autónoma.

Una vez confeccionado el mapa de recursos se hace necesaria la difusión de información de interés y actualizada sobre enfermedades raras, así como de las acciones llevadas a cabo sobre las ER en Extremadura, los objetivos del PIER y el mapa de recursos generado, a través de los portales corporativos de la Consejería con competencias en materia de sanidad y política social, y mediante envío de dicha información a los profesionales sanitarios de las distintas áreas de salud de la región.

La información sobre enfermedades raras se extraerá de fuentes de información primarias y secundarias (monografías, bases de datos especializadas, publicaciones periódicas, etc.) de interés científico sanitario y de carácter legislativo (normativas), a nivel autonómico, nacional e internacional. También se utilizarán como fuentes de información provenientes del ámbito asociativo (Federación Española de Enfermedades Raras, FEDER Extremadura y otras asociaciones dedicadas a la atención de las ER).

Para organizar la asistencia sanitaria a afectados de ER en Extremadura es imprescindible conocer la tipología de las patologías que se están atendiendo, los profesionales de referencia, la utilización de los recursos y servicios sanitarios, los mecanismos y protocolos de atención sanitaria específicos y/o generales, y los niveles

de satisfacción del paciente.

Ante la falta de conocimiento en este ámbito se están produciendo derivaciones a recursos sanitarios fuera de la región, lo que conlleva una serie de problemas tanto a las personas con enfermedades raras y sus familias como a la propia administración sanitaria. Por tanto, se hace necesario disponer de un conocimiento lo más exhaustivo posible de los recursos regionales para derivar fuera de la comunidad aquellos casos que verdaderamente no puedan ser atendidos. Esta opción redundante no sólo en la mejor atención de la persona que es el principal objetivo, sino en la posibilidad de trabajar en red desde Extremadura, lo que evitaría en muchos casos los traslados innecesarios del afectado facilitando el aumento o mantenimiento de la calidad de vida y la disminución del gasto para el Servicio Extremeño de Salud.

Otros elementos susceptibles de ser incorporados al modelo

Los siguientes elementos podrían ser incorporados al modelo de atención sanitaria de las ER de forma explícita. Sin embargo, algunos de ellos están contenidos en las líneas estratégicas del PIER 2010-2014:

- Apoyo en la formación específica en ER de los clínicos y de los estudiantes de medicina (Área de Formación).
- Establecimiento de campañas de concienciación y visibilidad social de las personas con ER (Área de Prevención Primaria y Área de Participación comunitaria).
- Consideración de las ER como enfermedades crónicas.
- Mejoras en la valoración de las minusvalías e incapacidades en el ámbito de las enfermedades raras, con el objetivo de evitar los problemas de clasificación y calificación del grado, y las dificultades para acceder a prestaciones sociales o económicas.

Para hacer efectivo el Modelo dentro de los servicios sanitarios públicos regionales se deben incluir diferentes herramientas que dotan al modelo de una mayor operatividad, elementos que no han sido considerados por el PIER 2010-2014 de forma explícita, aunque guardan relación con algunas de sus líneas estratégicas fundamentales:

- Historia Clínica compartida para garantizar la continua asistencia sanitaria de las personas con ER.
- Definición de los roles de los diferentes profesionales del ámbito sanitario.
- Potenciación de la Figura del Equipo Gestor de enfermedades raras a nivel de atención especializada y atención comunitaria. Rol de la gestión de la atención

continuada.

- Sensibilización y formación a los directores de la Administración Territorial de Salud.

- Elementos de evaluación y financiación de tratamientos farmacológicos de alta complejidad, acceso a proveedores de productos sanitarios y otras prestaciones.

- Elaboración de la Guía de Recursos interdepartamentales para las ER.

- Elaboración de folletos de información de las enfermedades raras más prevalentes para las personas que las sufren.

- Portal Web: información para los ciudadanos y profesionales acerca de las ER, recursos de salud y de otros departamentos (laboratorios, atención comunitaria, equipos de apoyo, servicios especializados, etc.), ORPHANET, circuitos de acceso a la atención sanitaria, información sobre asociaciones de ER.

11. Conclusión

Este estudio ha pretendido desarrollar una serie de modelos de actuación para mejorar la atención sanitaria de las personas con enfermedades raras, adaptados cada uno de ellos a una Comunidad Autónoma de referencia: Cataluña, Comunidad Valenciana, Región de Murcia, Andalucía, Comunidad de Madrid y Extremadura.

Los objetivos específicos planteados para este Proyecto han sido los siguientes:

- Identificar las necesidades en el ámbito sanitario que requieren atención prioritaria.
- Reconocer los recursos del sistema sanitario clave en relación con las necesidades identificadas.
- Establecer protocolos de actuación orientados a la mejora de los servicios en colaboración con personas afectadas, familias, organizaciones y administración sanitaria.
- Extraer estrategias de actuación, instrumentos y buenas prácticas para su difusión y aplicación generalizada en administraciones sanitarias.

Para su elaboración se ha utilizado la información disponible en iniciativas anteriores destinadas a conocer la situación y necesidades de la población destinataria, fundamentalmente el Estudio ENSERio (2009) los datos registrados por el SIO (Servicio de Información y Orientación) de FEDER, así como los avances vinculados al Proyecto EUROPLAN.

Los protocolos de actuación han sido consensuados mediante grupos de trabajo formados por personas con enfermedades raras, familiares, profesionales de las delegaciones regionales de FEDER y profesionales y técnicos de la Administración en cada una de las CCAA de referencia. Para la realización de estas sesiones de trabajo, FEDER ha puesto a disposición sus sedes y equipos de profesionales.

Se ha obtenido una serie de 6 modelos autonómicos de atención, basados en un modelo inicial, diseñado como propuesta de discusión, reflexión y debate. Cada uno de los modelos obtenidos, permite establecer un parámetro mínimo a partir del cual

ordenar los servicios sanitarios por comunidades autónomas; ello estratégicamente es vital a la hora de plantear futuras negociaciones con las Administraciones, utilizando estos resultados como modelo inicial.

El diseño que se propone parte de la experiencia obtenida previamente en cada una de las Comunidades Autónomas por diversos agentes que han destacado por haber realizado ya actividades en este ámbito, por lo que no se puede considerar el resultado como un mero ejercicio teórico o imaginario.

Se trata de un documento que pretende el aprovechamiento de fortalezas y sinergias, en positivo, como experiencia real de cooperación entre distintos agentes.

El resultado de este estudio nos abre la puerta hacia el futuro para lograr una mejora constatable en cada una de las Comunidades Autónomas participantes, compromiso en el que resultará fundamental la participación de todos los agentes implicados, incluidas las administraciones sanitarias.

12. Participantes en el Estudio

Comunidad de Catalunya - Integrantes del grupo de Trabajo:

Dr. Jordi Pérez López, Unitat de Malalties Minoritàries, Servei de Medicina Interna Hospital General Universitari Vall d'Hebron.

Sra. Anna M^a Bosque García, Espai d'Associacions, Hospital Sant Joan de Déu.

Sr. Jordi Casals, Presidente AELMHU.

Sra. Pilar Magrinyà Rull, Comissió Assesora de les Malalties Minoritàries, Divisió d'Avaluació de Serveis. Servei Català de la Salut.

Sr. Manuel Armayones Ruiz, Presidente de la Asociación de Síndrome de Lowe de España.

Anna Ripoll, Delegada de FEDER en Catalunya.

Caterina Aragón, Bióloga y técnico responsable de Delegación de Catalunya.

Neus Misas, Técnico administrativo de Delegación de Catalunya.

Comunidad Valenciana - Integrantes del grupo de Trabajo:

Gloria Guijarro Ruiz, persona afectada por una Enfermedad Rara.

Ramiro Quiroga. Médico adjunto del Servicio de Obstetricia y Ginecología. Hospital Universitario La Fe.

José María Millán. Director adjunto del CIBERER. Jefe de Dpto. de Genética. Hospital Universitario La Fe, Valencia).

Vicente Segura Sobrino. Jefe del Servicio de Comunicación con el paciente

Dña Herme Vanaclocha. Subdirectora General de Epidemiología y Vigilancia de la Salud.

Almudena Amaya. Delegada de FEDER Comunidad Valenciana.

M^a Carmen Alvarez Abril. Directora Técnica Laboratorio Valentia Biopharma.

Zaira Martín, trabajadora social de FEDER-comunidad Valenciana.

Murcia – Integrantes del grupo de Trabajo:

Presentación Martínez, persona afectada de Arnold Chiari.

Guadalupe Álvarez-Rodríguez Desch, Fisioterapeuta.

Encarna Guillén, Jefe Unidad Genética Hospital Virgen de la Arrixaca de Murcia.

José Antonio García Córdoba. Dr. Gnral de Planificación e investigación sanitaria.

Juan Carrión Tudela, Presidente de FEDER.

Isabel Sánchez, Trabajadora Social de FEDER Murcia.

Isabel Fernández, Trabajadora Social de FEDER Murcia.

Comunidad de Andalucía – Integrantes del grupo de Trabajo:

Carmen Moreno Olivera. Madre de niño afectado.

Alejo Ortegón Gallego. Enfermero Gestor de Casos. Hospital de Cabra. Córdoba.

Antonio González Meneses. Médico Experto. Jefe de Dismorfología Hospital Universitario Virgen del Rocío. Director del Plan de Atención a Personas con ER en Andalucía 2008 – 2012.

Josefa Aldana Espinal. Jefa de Sº de Asistencia Sanitaria del SAS.

Bernardo Foronda. Director de la Fundación Mehuer.

Salud Jurado Chacón. Delegada FEDER Andalucía 2007 – 2012.

Irene Rodríguez Ibáñez. Trabajadora Social de FEDER Andalucía.

Liliana López Eusse. Coordinadora del Estudio ENSERio2 en FEDER Andalucía.

Isabel Motero. Psicóloga de FEDER-Andalucía.

Comunidad de Madrid - Integrantes del grupo de Trabajo:

Rosa Alcañiz. Dirección General de Hospitales, Servicio Madrileño de Salud.

Fernando Royo. Genzyme España.

Patrocinio Verde Gonzalez. Médico y miembro de la SEMFIC.

Mónica Rodríguez. Presidenta de la Asociación Síndrome de Sotos.

Angela Llames. Enfermera - AESE Enfermería.

Justo Herranz Arandilla. Delegado de FEDER Madrid.

Alba Ancochea. Psicóloga de FEDER-Madrid.

Miriam Torregrosa. Trabajadora Social de FEDER-Madrid.

Comunidad de Extremadura - Integrantes del grupo de Trabajo:

Remigio Cordero Torres, Médico especialista Medicina Interna. Enfermedades Raras. Hospital Perpétuo Socorro. SES

Ana María Cordón Arroyo, Documentalista. Delegación de FEDER Extremadura.

José Luis Ferrer Agualeles, Médico. Director General de Planificación, Ordenación y Coordinación Sanitarias. Consejería de Sanidad. Junta de Extremadura.

Enrique Galán Gómez, Pediatra Genetista. Jefe Servicio Pediatría. Hospital Materno Infantil. SES

Estrella Mayoral Rivero, Trabajadora Social. Coordinadora SIO. Delegación de FEDER Extremadura.

Eva María Molinero San Antonio, Médico. Jefa de Servicio de Participación Comunitaria en Salud. SES

Marta Prieto Flórez, Madre de dos niños afectados del Síndrome X-Frágil.

Julián Mauro Ramos Aceitero, Médico. Jefe de Servicio de Sistemas de Información. SES

Jesús María Remón Álvarez-Arenas, Médico. Responsable Unidad de cribado neonatal del SES.

Jacinto Sánchez Casas, Químico. Familiar de afectado. Representante de pacientes.

María José Sánchez Martínez, Médico. Afectada y Delegada FEDER Extremadura.

Fernando Brioso Jerez Enfermero y Psicólogo. Responsable de Formación del Área de Salud de Badajoz. SES

Desde FEDER Central han participado:

Claudia Delgado. Directora de FEDER.

Vanesa Pizarro. Coordinadora de proyectos de FEDER.

Luján Echandi. Responsable del Área de Relación con el Socio de FEDER.

Nuestro más sincero agradecimiento a todos ellos.

13. Resumen ejecutivo y para medios de comunicación

Por un modelo sanitario para la atención a las personas con Enfermedades Raras en las Comunidades Autónomas, es una iniciativa de FEDER, realizada con el apoyo de la Obra Social Caja Madrid y Fundación ONCE. Constituye una actuación que da continuidad al denominado Estudio ENSERIO, realizado en 2009 para el conocimiento de las necesidades socio-sanitarias de la población con Enfermedades Raras en España y que ha resultado una herramienta fundamental para el conocimiento de la situación de dicha población, así como el diseño de medidas adecuadas para dar respuesta a sus necesidades.

El estudio se ha centrado en el desarrollo de un modelo de organización y actuación de los servicios sanitarios, actuación para mejorar la atención a personas con enfermedades raras, identificadas en estudios y análisis previos. Para ello, se ha desarrollado una serie de protocolos de actuación específicos relacionados con las necesidades sanitarias de las personas con enfermedades raras, que permitan una mejora en la calidad de vida de dicha población. Para un mejor abordaje de los objetivos planteados, se han realizado adaptaciones específicas en aquellas Comunidades Autónomas donde FEDER tiene presencia institucional: Cataluña, Comunidad Valenciana, Región de Murcia, Andalucía, Comunidad de Madrid y Extremadura.

Cada una de estas estrategias responde a las propuestas en materia de atención sanitaria identificadas en el Estudio ENSERIO (2009) y a partir de los datos registrados por el SIO (Servicio de Información y Orientación) de FEDER; ambas iniciativas financiadas por la Obra Social Caja Madrid. Entre las necesidades a cuya respuesta este estudio pretende contribuir, figuran:

- Demoras en el proceso diagnóstico.
- Especialización de determinados servicios o profesionales clave.
- Acceso a centros de atención o servicios de referencia especializados en entornos más cercanos.
- Falta de información que produce sensación de inseguridad, angustia e incertidumbre, así como desorientación y desafección hacia el sistema sanitario.

- Problemas burocráticos con demora de los procesos administrativos y en los ámbitos de gestión de los sistemas sanitarios.
- Falta de protocolos y modelos de atención y/o derivación a especialistas.
- Dificultades económicas para acceder a tratamientos, medicamentos y materiales no costeados por la Seguridad Social.

A partir de la información disponible y de la experiencia desarrollada en diferentes instituciones y con la colaboración de asociaciones, especialistas, administración sanitaria y empresas, el estudio se ha orientado a reconocer los recursos del sistema sanitario clave en relación con las necesidades identificadas, y establecer protocolos de actuación orientados a la mejora de los servicios, con el objetivo último de maximizar los recursos, mediante su correcta coordinación eficaz; no se propone tanto la creación de nuevos recursos, como el aprovechamiento de los existentes.

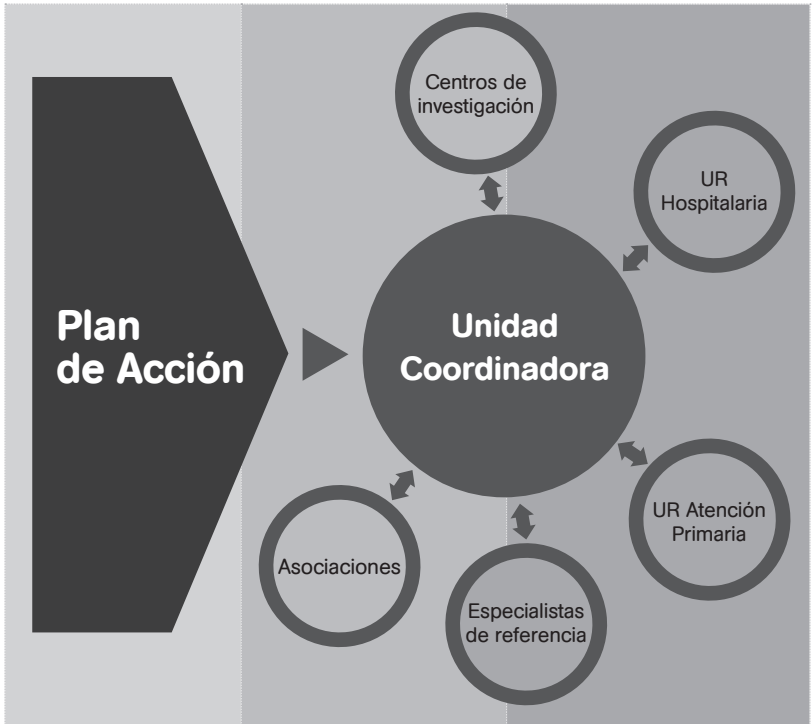
Los protocolos de actuación que se proponen han sido consensuados mediante grupos de trabajo formados por personas con enfermedades raras, familiares, profesionales de las delegaciones regionales de FEDER y profesionales y técnicos de la Administración en cada una de las CCAA de referencia. Para la realización de estas sesiones de trabajo, FEDER ha puesto a disposición sus sedes y equipos de profesionales.

Como principal resultado, se ha obtenido una serie de protocolos a partir de los cuales es posible ordenar los servicios sanitarios por comunidades autónomas para ofrecer un servicio con mejor integración y coordinación. El diseño se ha obtenido a partir de la experiencia de las Comunidades Autónomas que han destacado por haber realizado ya actividades en este ámbito, y en su diseño han cooperado distintos agentes: administración sanitaria, movimiento asociativo, pacientes, familias, representantes de la empresa farmacéutica; para ello se han realizado diferentes grupos de trabajo.

Los diferentes modelos propuestos para las Comunidades Autónomas se han desarrollado a partir de una propuesta básica de consenso, con tres elementos fundamentales:

- Una zona de diseño, estrategia y evaluación, cuya función principal consiste en el establecimiento de prioridades en función de la información disponible.
- Una Unidad Coordinadora, que pone en conexión las prioridades estratégicas y los recursos disponibles, con el apoyo de las organizaciones de apoyo a pacientes, los especialistas y centros de referencia.
- Una zona de intervención, donde se ejecutan las actividades de atención sanitaria, tanto primaria como especializada, y se recoge la información sobre nuevas necesidades.

Representación gráfica del Modelo



Funciones clave	Diseño, estrategia, evaluación.	Control, análisis, difusión.	Diagnóstico, atención, intervención.
Elementos	Plan de Acción	Unidad coordinadora, Asociaciones, Especialistas, Centros de investigación	Unidades de Referencia, Especialistas, Centros de intervención
Ubicación	Documento realizado por representantes de administración, pacientes, familiares.	Servicios centrales de la administración sanitaria, asociaciones.	Centros de salud, hospital, centro de especialidades, consultas, distribuidas en el territorio.
Tareas	Establecimiento de prioridades por periodos de tiempo.	Realización y seguimiento del plan de acción, selección de unidades de referencia, coordinación, formación, gestión de registros y bases de datos, promoción de investigación, difusión, información, asesoramiento.	Detección y atención integral a los pacientes, captura de información para bases de datos y registros, colaboración en investigación, cribado.

Esperamos que este estudio contribuya por una parte, a establecer un parámetro mínimo a partir del cual ordenar los servicios sanitarios por comunidades autónomas, conforme a un diseño surgido de una experiencia real de cooperación entre distintos agentes participantes en este estudio, todos ellos con conocimiento y experiencia en la atención sanitaria, con el objetivo común de mejora del sistema sanitario para la atención a las personas con enfermedades raras.

14. ANEXO: Marco normativo y legal

Ámbito internacional

- Decisión nº 1295/1999/CE del Parlamento Europeo y del Consejo, de 29 de abril de 1999, por la que se aprueba un programa de acción comunitaria sobre las enfermedades poco comunes en el marco de la acción en el ámbito de la salud pública (1999-2003).

- Decisión nº 1786/2002/CE del Parlamento Europeo y del Consejo, de 23 de septiembre de 2002, por la que se continua con el programa de acción comunitario en el ámbito de la salud pública (2003-2008), derogada por la Decisión nº 1350/2007/CE del Parlamento Europeo y del Consejo, de 23 de octubre de 2007, por la que se establece el segundo Programa de acción comunitaria sobre enfermedades raras en el ámbito de la salud (2008-2013), y que contempla el desarrollo de estrategias y mecanismos de prevención, intercambio de información y respuesta en el campo de enfermedades poco comunes. Esta estrategia comunitaria se articula en torno a tres grandes ejes de acción:

- Mejorar el reconocimiento y la visibilidad de las enfermedades raras.
- Apoyar planes nacionales destinados a enfermedades raras en los Estados Miembros.
- Reforzar la cooperación y la coordinación relativa a las enfermedades raras en la UE.

- Decisión nº 141/2000/CE del Parlamento Europeo y del Consejo, de 16 de diciembre de 1999, sobre Medicamentos Huérfanos, modificado por la Decisión nº 596/2009/CE del Parlamento Europeo y del Consejo, de 18 de junio de 2009, con la que se establece los incentivos para el desarrollo y la comercialización de medicamentos huérfanos.

- Recomendación del Consejo, de 8 de junio de 2009, relativa a una acción en el ámbito de las enfermedades raras (Decisión nº 151/2009/CE 02), en la que se recomienda a los Estados Miembros a realizar Planes y Estrategias en el ámbito de las ER, la investigación, la codificación e inventario de las enfermedades de baja prevalencia y la implantación de Centros Especializados y Redes Europeas de Referencia.

- Decisión nº 872/ 2009/CE del Parlamento Europeo y del Consejo, de 30 de noviembre de 2009, por la que se establece un comité de expertos de la Unión Europea en enfermedades raras.

- La Organización Europea de Enfermedades Raras (EURORDIS) ha liderado en los últimos años diferentes iniciativas a nivel europeo, tanto de investigación como de desarrollo de medicamentos, entre otras actividades de interés.

- La Organización Mundial de la Salud (OMS) considera la importancia de dotar a los pacientes de recursos como una forma de prevención de la salud y ha instado a una cooperación proactiva y una estrategia de autoayuda de los pacientes para mejorar los resultados sanitarios y la calidad de vida del enfermo crónico.

-La Convención sobre personas con discapacidad de Naciones Unidas del 2006, que traslada los derechos reconocidos internacionalmente a ámbitos concretos que permiten identificar los medios para eliminar las barreras a las que se enfrentan las personas con discapacidad.

Ámbito estatal

- La Constitución Española contempla la salud en su doble dimensión de derecho fundamental (art.15 CE) dotado de una garantía jurídica reforzada y de prestación de los poderes públicos, a quienes compete organizar y tutelar la salud pública mediante medidas preventivas y prestaciones adecuadas (art. 43 CE).

- La Ley General de Sanidad 14/1986, de 25 de abril, que garantiza a los usuarios el acceso a los servicios de referencia (art.15).

- La Ley 16/2003, de 28 de mayo, de cohesión y calidad del Sistema Nacional de Salud, que regula la designación de servicios de referencia cuando sea necesario concentrar a los pacientes para garantizar la calidad y eficacia de la asistencia sanitaria. Asimismo, se reconoce a todos los usuarios del sistema, el derecho a acceder a las prestaciones sanitarias en condiciones de igualdad efectiva y con independencia del lugar del territorio nacional en el que se encuentren.

- Art. 27.1: Cuando se trate de técnicas, tecnologías o procedimientos para cuya correcta utilización sea conveniente concentrar los casos a tratar y se designarán servicios de referencia.

- Art. 28.2: En el seno del Consejo Interterritorial del Sistema Nacional de Salud, se acordará la designación de servicios de referencia, el número necesario de éstos y su ubicación estratégica dentro del Sistema Nacional de Salud, con un enfoque de planificación de conjunto, para la atención a aquellas patologías que precisen para su atención una concentración de los recursos diagnósticos y terapéuticos a fin de garantizar la calidad, la seguridad y la eficiencia asistenciales.

- Ley 51/2003, de 2 de diciembre, de igualdad de oportunidades, no discriminación y accesibilidad universal de las personas con discapacidad (LIONDAU), por la que se establecen medidas para garantizar y hacer efectivo el derecho a la igualdad de oportunidades de las personas con discapacidad mediante los principios de vida independiente, normalización, accesibilidad universal, diseño para todos, diálogo civil y transversalidad de las políticas sociales.
- Ley 39/2006, de 14 de diciembre, de Promoción de la Autonomía Personal y Atención a las personas en situación de dependencia, que es la primera ley en España que hace referencia a la atención de las necesidades de aquellas personas que se encuentran en situación de especial vulnerabilidad, como por ejemplo, las personas con enfermedades raras.
- Real Decreto 1030/2006, de 15 de septiembre, por el que se establece la Cartera de Servicios Comunes del Sistema Nacional de Salud y el procedimiento para su actualización, en el que se incluyen las enfermedades raras como una prestación de carácter universal en el SNS.
- Real Decreto 1302/2006, de 10 de noviembre, por el que se establecen las bases del procedimiento para la designación y acreditación de los centros, servicios y unidades de referencia del SNS en el campo de las ER, con objeto de crear una red nacional de centros de referencia de manera coordinada con las Comunidades Autónomas.
- Decisión nº 543/000016 del Boletín del Senado del 23 de Febrero de 2007, por la que se aprueba el Informe de la Ponencia de estudio encargada de analizar la especial situación de los pacientes con enfermedades raras y, especialmente, las medidas sanitarias, educativas y sociales que contribuyan a un adecuado tratamiento de los enfermos y de sus condiciones de vida.
- Ley Orgánica 3/2007, de 22 de marzo, para la igualdad efectiva de mujeres y hombres, por la que se promueve las condiciones adecuadas para que la igualdad de los individuos (mujeres y hombres) y de los grupos en que se integran sean reales y efectivas.
- Real Decreto-ley 16/2012, de 20 de abril, de medidas urgentes para garantizar la sostenibilidad del Sistema Nacional de Salud y mejorar la calidad y seguridad de sus prestaciones.

OBRA SOCIAL CAJA MADRID

T. 902 13 13 60 · www.obrasocialcajamadrid.es



Fundación ONCE
para la Cooperación e Inclusión Social
de Personas con Discapacidad

