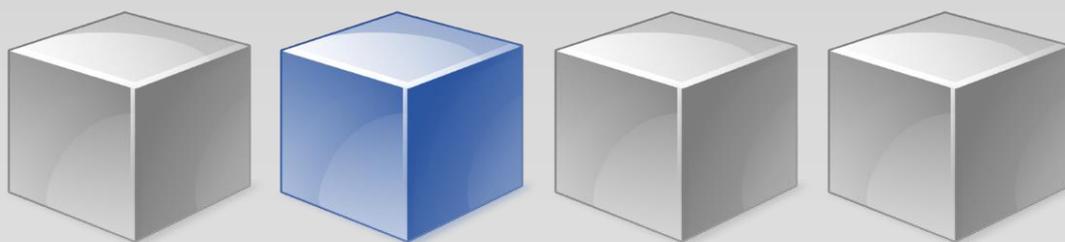


Estrategia de Enfermedades Raras de Canarias

2022-2026



Edición:

Gobierno de Canarias

Consejería de Sanidad

Dirección General de Programas Asistenciales

Servicio Canario de la Salud

Diciembre 2021

ISBN: (978-84-16878-30-7)

Este proyecto ha sido financiado a cargo de los fondos para las estrategias 2021 del Ministerio de Sanidad, que fueron aprobados en el CISNS de fecha 28 de julio de 2021, como apoyo a la implementación de la estrategia frente a enfermedades raras.



Índice

1	Prólogo.....	5
2	Justificación de la Estrategia	6
3	¿Qué son las enfermedades raras?	9
4	Marco estratégico y normativo.....	12
	4.1 Marco estratégico	12
	4.2 Marco normativo	20
5	El reto de la insularidad en las Enfermedades Raras	26
6	Análisis de la situación actual de las enfermedades raras en Canarias.....	27
	6.1 Análisis epidemiológico.....	27
	6.1.1 Prevalencia	27
	6.1.2 Discapacidad y dependencia.....	30
	6.1.3 Mortalidad	30
	6.2 Marco de atención en Canarias	31
	6.2.1 Ámbito sanitario.....	31
	6.2.1.1 Recursos y modelo de atención integral centrado en la persona	31
	6.2.1.2 Procedimientos terapéuticos.....	43
	6.2.1.3 Intervención de trabajo social	48
	6.2.2 Ámbito social.....	50
	6.2.3 Ámbito educativo.....	52
	6.2.4 Ámbito laboral	52
	6.2.5 Apoyo asociativo	54
	6.3 Formación e investigación	55
	6.3.1 Formación de profesionales	55
	6.3.2 Investigación	58
7	Análisis DAFO.....	62
	7.1 Perspectiva interna.....	63
	7.1.1 Análisis de fortalezas.....	63
	7.1.2 Análisis de debilidades	64
	7.2 Perspectiva externa	67
	7.2.1 Análisis de oportunidades.....	67
	7.2.2 Análisis de amenazas.....	69
8	Definición de la Estrategia.....	71
	8.1 Objetivo general.....	71
	8.2 Objetivos específicos.....	71



8.3	Desarrollo estratégico	72
8.3.1	Sistemas de información y registro de enfermedades raras	73
8.3.2	Prevención y diagnóstico precoz	75
8.3.3	Organización de la atención sanitaria	77
8.3.4	Abordaje integral de forma coordinada con otros ámbitos de atención 79	
8.3.5	Acceso a los tratamientos.....	81
8.3.6	Investigación y formación a profesionales	83
8.3.7	Concienciación y educación a la población	85
9	Implementación, seguimiento y monitorización	86
9.1	Modelo de despliegue.....	86
9.1.1	Comité de Dirección	86
9.1.2	Comité Autonómico Operativo	86
9.1.3	Coordinador de la Estrategia	88
9.2	Cronograma de implantación	89
9.3	Monitorización y seguimiento.....	94
Anexos	100
Anexo A.	Relación de participantes.....	100
Anexo B.	Enfoque metodológico de la Estrategia.....	105
Anexo C.	Acrónimos y abreviaturas	108
Anexo D.	Índice de ilustraciones, gráficos y tablas.....	110
Anexo E.	Bibliografía.....	112



Dedicatoria

El **Dr. D. Fernando Montón Álvarez** merece el agradecimiento y reconocimiento en este documento, dada su especial dedicación profesional a las patologías poco frecuentes y su participación inestimable en la elaboración de la Estrategia de Enfermedades Raras de Canarias. Fallecido en el transcurso de su desarrollo.



1 Prólogo

Entre las prioridades de atención sanitaria europeas, nacional y autonómicas se encuentran las enfermedades raras, también denominadas minoritarias o poco frecuentes, caracterizadas por ser un grupo de enfermedades con baja prevalencia, pero que en conjunto afectan a un porcentaje de población muy significativo.

Las secuelas graves, incapacitantes, su pronóstico vital, la escasa investigación, la demora en los diagnósticos y la dificultad en el acceso a los tratamientos son razones significativas para el desarrollo de una estrategia de actuación autonómica que se enmarca en la Estrategia en Enfermedades Raras del Sistema Nacional de Salud.

Los servicios sanitarios, sociales, educativos y del ámbito laboral de las administraciones públicas que prestan atención a los colectivos afectados por las enfermedades poco frecuentes, encuentran problemas de coordinación entre ellos para una atención integrada y multidisciplinar.

En este sentido, entre los retos relevantes respecto a estas enfermedades se encuentra el desarrollo de los sistemas de información y registro, la consolidación de los dispositivos de atención temprana para una detección y tratamiento precoz, la implementación de los modelos organizativos que promuevan la interrelación entre las diferentes áreas clínico - asistenciales, así como con el resto de áreas implicadas para una atención integral a los pacientes y sus familiares.

La Estrategia de enfermedades raras en Canarias, consensuada por un amplio grupo de profesionales con gran motivación personal del entorno sanitario, social, educativo y asociativo tiene como objetivo el desarrollo de las acciones necesarias para la mejoría en la calidad de vida y autonomía de las personas afectadas por alguna de estas enfermedades, así como la de su descendencia.

Agradezco el esfuerzo y dedicación de los profesionales que han hecho posible esta Estrategia, convencido de que será una herramienta útil para todos los implicados en la atención a los pacientes. La investigación en nuevas terapias y recursos diagnósticos es actualmente un compromiso por parte de las instituciones regionales, nacionales y europeas respecto a las enfermedades poco frecuentes.

Blas Gabriel Trujillo Oramas

Consejero de Sanidad



2 Justificación de la Estrategia

Las enfermedades raras hacen referencia a un amplio conjunto de patologías que pueden ser muy diversas entre sí. De forma individual, presentan una baja frecuencia, que en la Unión Europea se considera que es inferior a 5 personas por cada 10.000 habitantes [1].

En su totalidad, las enfermedades raras tienen una prevalencia significativa, lo que junto con el impacto que generan sobre las personas que las tienen y su entorno, hace que sean consideradas como una prioridad de salud pública. Aproximadamente se calcula que en la Unión Europea existen entre 5.000 y 8.000 enfermedades raras [2], afectando a un total de entre 17,8 y 30,3 millones de su población [3]. En España, se estima que entre 1,6 y 2,8 millones de personas conviven con una enfermedad rara y en Canarias entre 76.158 y 128.381 personas.

A pesar de su heterogeneidad, las enfermedades raras presentan una serie de características que son compartidas por la mayoría de ellas, tales como: suponen un riesgo vital para las personas que las tienen (50%), generan dolores de carácter crónico (20%) y ocasionan discapacidad y situaciones de dependencia (33,3%), se inician en la infancia en edades inferiores a los 2 años (66,7%) [4].

En la atención a estas enfermedades es vital su identificación precoz para prescribir el tratamiento adecuado, ya que la ausencia de un correcto diagnóstico en un corto plazo puede conllevar secuelas irreversibles para la persona que tiene la enfermedad. Sin embargo, el desconocimiento asociado a muchas de estas enfermedades, así como las dificultades en el acceso a la información y a los recursos especializados, hace que, en muchas ocasiones, se produzcan demoras que impiden la obtención de un diagnóstico correcto en un plazo de tiempo adecuado [5]. Se estima que el tiempo medio desde que aparecen los primeros síntomas de la enfermedad hasta que se diagnostica la misma es de casi 5 años [6], aunque en muchos casos es superior e incluso hay personas que viven sin diagnóstico toda su vida. Se considera que casi la mitad de las personas diagnosticadas de una enfermedad rara han experimentado una demora en la obtención de su diagnóstico (el 21,05%, más de 10 años y el 17,75%, entre 4 y 9 años) [6].

La ausencia de un diagnóstico puede provocar en las personas sensación de angustia y estrés, que pueden verse agravados con sentimientos de soledad y exclusión. Además, en el caso de enfermedades raras de origen genético, la falta de diagnóstico implica el desconocimiento del riesgo de recurrencia de la enfermedad en el caso de que la persona decida tener descendencia, impidiendo a la persona afectada y su familia la posibilidad de acceder a asesoramiento genético. Asimismo, puede ocurrir que no se diagnostique adecuadamente la enfermedad, lo que puede conllevar un tratamiento y atención inadecuados [7].

Las personas con enfermedades poco frecuentes pueden requerir un tratamiento convencional, pero también puede ser que necesiten un medicamento huérfano, un medicamento que esté en fase de experimentación o que no exista un tratamiento para su enfermedad. Del mismo modo, en muchos casos, cuando no existe un tratamiento farmacológico o bien de forma complementaria, es importante el acceso del paciente a un tratamiento adecuado de rehabilitación y/o apoyo psicológico.



La atención de estas enfermedades supone una prioridad para la Unión Europea desde el año 1993 hasta la actualidad, habiendo impulsado medidas para la mejora de su reconocimiento y de su visibilidad. Entre las principales líneas de actuación figuran: asegurar su adecuada codificación, registro y trazabilidad, apoyar el desarrollo de planes nacionales, así como crear redes de referencia europeas para la colaboración y gestión del conocimiento de las mismas.

En España, bajo el marco de actuación comunitaria, también se ha impulsado el desarrollo de una serie de medidas como la publicación en el año 2009 de la Estrategia en Enfermedades Raras del Sistema Nacional de Salud y su actualización, la creación del Registro Estatal de Enfermedades Raras en colaboración con las comunidades autónomas (CCAA), la creación del Centro de Referencia Estatal de Atención a Personas con Enfermedades Raras y sus Familias, y la puesta en marcha del Instituto de Investigación de Enfermedades Raras (IIER) y del Centro de Investigación Biomédica en Red de Enfermedades Raras (CIBERER), entre otras.

En este contexto, el Gobierno de Canarias es consciente de la necesidad de abordar la mejora de la atención de las personas con enfermedades poco frecuentes en Canarias, por lo que a través del Servicio Canario de la Salud (SCS) impulsa el desarrollo de la presente Estrategia. De este modo, el objetivo general de la Estrategia de Enfermedades raras de Canarias es “garantizar el abordaje integral de las personas con diagnóstico o sospecha de enfermedad rara, permitiendo el acceso en condiciones de equidad a una atención coordinada que favorezca el diagnóstico precoz, así como la disponibilidad de los tratamientos dentro de la comunidad autónoma de Canarias y respecto de otras CCAA para asegurar la calidad de vida de los pacientes y sus familias, a la vez que se promueve la mejora de su conocimiento e investigación”. Para alcanzar este objetivo global la Estrategia se estructura en 7 líneas estratégicas:

1. Sistemas de información y registro de enfermedades raras
2. Prevención y diagnóstico precoz
3. Organización de la atención sanitaria
4. Abordaje integral de forma coordinada con otros ámbitos de atención
5. Acceso a los tratamientos
6. Investigación y formación a profesionales
7. Concienciación y educación a la población

Para proporcionar una atención integral y de calidad al paciente y sus familiares la Estrategia prevé avanzar en la coordinación con otras áreas de la administración pública como servicios sociales, educación y trabajo. A través de la línea estratégica 4, relativa al abordaje integral de forma coordinada con otros ámbitos de atención, junto con la creación de un órgano de seguimiento de la Estrategia (abierto a la participación y colaboración continuada con otras instituciones y agentes), se pretende hacer efectivo este modelo de colaboración con la intención de seguir avanzando y afianzando en el futuro un marco continuado de cooperación.

Por su parte, una vez que el desarrollo de la Estrategia ya estaba en marcha, el Parlamento de Canarias aprueba en marzo de 2021 una resolución en la que insta al Gobierno de Canarias a elaborar en el plazo de un año la Estrategia de Enfermedades Raras, reafirmando el compromiso ya adquirido por el SCS.



A la vez que se ha llevado a cabo la definición de las líneas estratégicas y las medidas de actuación se ha trabajado en la elaboración de una memoria económica como documento complementario a la Estrategia, en la cual se establece la ficha financiera necesario para el despliegue de cada una de las medidas a implementar.

La elaboración de la Estrategia de Enfermedades Raras de Canarias es fruto del esfuerzo colectivo de los diferentes profesionales y agentes implicados en su desarrollo. De esta forma han participado profesionales de la salud de diferentes perfiles y niveles asistenciales, responsables de los servicios centrales del SCS, así como representantes de las asociaciones de pacientes, a través de la Federación Española de Enfermedades Raras (FEDER) y del Grupo de Enfermedades Raras de Canarias (GERCAN). A todos ellos, nos gustaría agradecerles su implicación en la elaboración de esta Estrategia, el cual no hubiera sido posible sin su estrecha colaboración.



3 ¿Qué son las enfermedades raras?

Se entiende por enfermedades raras el conjunto de patologías de baja prevalencia, muchas de las cuales pueden poner en riesgo la vida del paciente, así como presentar una discapacidad significativa. A las enfermedades raras también se les denomina enfermedades poco frecuentes, enfermedades minoritarias o enfermedades huérfanas.

En la Unión Europea se estableció en el año 1999 que se consideran enfermedades raras a aquellas que presentan una prevalencia inferior al 5 por 10.000 habitantes [1]. Sin embargo, a nivel internacional no se ha llegado a un consenso sobre cuál es el umbral de prevalencia que delimita que una determinada patología se puede considerar como una enfermedad rara [8].

Adicionalmente, si la prevalencia es inferior a 1 por cada 50.000 habitantes se habla de una enfermedad ultra rara o ultra huérfana [9, 10].

La realidad es que la mayoría de las enfermedades raras, el 89,1%, tiene una prevalencia de 1 por cada 100.000 personas [3]. Se considera que a nivel mundial la prevalencia de enfermedades raras en la población se encuentra entre el 3,5% y el 5,9%, lo que equivale a entre 263 y 446 millones de personas afectadas en todo el mundo [3].

Por su parte, la Unión Europea estima que aproximadamente entre 5.000 y 8.000 enfermedades raras diferentes afectan a su población [2], considerándose que la población que las tiene oscila entre 17,8 y 30,3 millones [3]. Esto hace que las enfermedades raras en su conjunto tengan una prevalencia significativa y sean consideradas como una prioridad de salud pública que llevan aparejada una gran carga de enfermedad, no solo sanitaria, sino también social y familiar.

Dentro de España, si se extrapola el porcentaje de prevalencia considerado se estima que la población que padece una enfermedad rara estaría entre 1.660.778 y 2.799.597 personas¹. A su vez, las enfermedades raras son responsables de la muerte de 69.230 personas durante los años 1999 a 2013, lo que representa el 1,2% de los fallecimientos totales durante ese periodo [11]. En Canarias, la población que tiene una enfermedad poco frecuente se encuentra entre las 76.158 y las 128.381 personas¹, según los porcentajes de prevalencia considerados.

Las enfermedades raras constituyen un grupo heterogéneo de enfermedades muy diferentes entre sí, que difieren en cuanto a características clínicas, etiología, fisiopatología, evolución, pronóstico y tratamiento, entre otros factores [12]. No obstante, además de su baja prevalencia existen una serie de características que muchas de ellas comparten como son las siguientes [4]:

- Se inician de forma temprana, 2 de cada 3 aparecen antes de los 2 años de edad.
- La persona que la padece sufre con frecuencia dolores crónicos, 1 de cada 5 pacientes.
- Causan problemas en el desarrollo, provocando déficit motor, sensorial o intelectual, en 1 de cada 2 personas enfermas. Esto genera una discapacidad que afecta a la autonomía de las personas, en 1 de cada 3 casos.

¹ Se ha calculado a partir de los datos de población del Padrón de habitantes a 1 de enero de 2020 según el INE para España y el ISTAC para Canarias.



- La enfermedad pone en peligro la vida de las personas, en casi la mitad de las ocasiones. En este sentido, se estima que las enfermedades raras causan: el 35% de los fallecimientos de los menores de 1 año, el 10% de los de 1 a 5 años, y el 12% de los de 5 a 15 años.

Además, se estima que el 71,9% de las enfermedades raras están asociadas a un defecto genético, lo que hace que exista riesgo de recurrencia en una misma familia, pudiendo afectar a uno o a varios miembros de la misma [3]. El resto responde a causas infecciosas (bacterias o virus), alérgicas, degenerativas, proliferativas o autoinmunes [4].

El hecho de establecer características comunes que permitan homogeneizar grupos de enfermedades raras puede favorecer su estudio y conocimiento, la prescripción y búsqueda de tratamientos, la investigación, la atención a pacientes y familiares, entre otros aspectos. Desde esta perspectiva las enfermedades raras se pueden clasificar atendiendo entre otros criterios al momento de su aparición, a su etiología, al área o sistema anatómico al que afectan, al tipo de manifestación, a la amplitud de sus manifestaciones, al impacto en la autonomía de la persona, a la posibilidad de prevención, a la existencia de tratamiento o a su letalidad (Tabla 1).

Tabla 1: Clasificación de las Enfermedades Raras atendiendo a diferentes criterios

Criterios	Clasificaciones
Momento de aparición	Congénitas No congénitas (de la infancia, adolescencia, edad adulta, edad avanzada)
Causa	Genéticas Ambientales Multifactoriales Causa desconocida
Área o sistema anatómico afectado	Neurológicas Musculares Neuromusculares De los órganos de los sentidos Cardiovasculares Pulmonares Del aparato digestivo Sistema genito-urinario Óseas generalizadas Del aparato locomotor De la piel y anejos Endocrinas Hematológicas Inmunológicas Etc.
Tipo de manifestación	Estructurales Metabólicas Infecciosas Funcionales Psiquiátricas Neoplásicas Etc.
Amplitud de sus manifestaciones	Una única manifestación o síntoma Múltiples manifestaciones (afectación multisistémica)
Autonomía de la persona	Discapacitantes (discapacidad física, sensorial, mental o combinaciones de estas) No discapacitantes
Posibilidades de prevención	Prevenibles No prevenibles
Posibilidad de ser tratadas	Tratables No tratable
Letalidad	Letales No letales

Fuente: Posada de la Paz M, Alonso Ferreira V, Bermejo Sánchez E. "Enfermedades Raras". Instituto de Salud Carlos III. 2016.



La complejidad de las enfermedades raras, derivada de sus características de morbilidad y mortalidad, requiere de un abordaje coordinado para la atención integral de las personas que las tienen y sus familias. Se debe tener en cuenta que las enfermedades raras tienen un importante impacto en las personas enfermas y en los familiares responsables de su cuidado, estimándose que 7 de cada 10 pacientes y familiares ven afectado su trabajo a causa de la enfermedad y 1 de cada 2 cuidadores tienen una dedicación superior a las 2 horas. Además, las personas con enfermedades poco frecuentes y sus cuidadores indican que padecen depresión en mayor medida que el conjunto de la población, hasta 3 veces más [13].



4 Marco estratégico y normativo

4.1 Marco estratégico

Internacional

En el año 2007, la Organización Mundial de la Salud (OMS) impulsó la revisión de la décima versión de la Clasificación Internacional de Enfermedades (CIE-10), la cual apenas recogía 300 códigos únicos correspondientes a las enfermedades raras [14, 15]. Para llevar a cabo este proceso, se seleccionó a Orphanet, como la institución responsable de la elaboración de la propuesta relativa a las enfermedades raras a incorporar en la nueva CIE-11, conformando el **Grupo Consultivo Temático sobre Enfermedades Raras de la OMS (RD-TAG)**. En el año 2013, se había realizado una propuesta de inclusión en la CIE-11 de más de 5.000 enfermedades raras [16].

Por su parte la Unión Europea, desde el año 1993, considera a las enfermedades raras un **ámbito de actuación prioritario** en el marco de la salud pública [17]. En el año 1999, la Comisión Europea aprueba el **programa de acción comunitaria sobre las enfermedades poco comunes (1999 – 2003)** [1], en el que indica que en el entorno europeo puede considerarse como prevalencia baja una tasa inferior al 5 por 10.000 habitantes, y establece 4 acciones prioritarias orientadas a mejorar la información, la formación, la colaboración transnacional, así como el control, la vigilancia y la detección precoz de las enfermedades raras.

A finales de 1999, se publicó el **Reglamento sobre medicamentos huérfanos del Parlamento Europeo y del Consejo de la Unión Europea** [18], en el cual se especificaban los criterios para la consideración de un fármaco como medicamento huérfano y se establecían diferentes incentivos para promover la investigación, el desarrollo y la comercialización de medicamentos para la prevención, el diagnóstico o el tratamiento de las enfermedades raras.

En el año 2008, la Comisión Europea a través de la Comunicación "**Las enfermedades raras: un reto para Europa**" [19] planteaba una estrategia global para apoyar a los Estados miembros en la mejora del proceso de atención a las enfermedades raras, la investigación y el reconocimiento de su importancia, contribuyendo de esta manera a la mejora de los resultados en salud. Para ello, orienta las diferentes acciones en torno a tres ejes fundamentales de trabajo, como son:

- Mejorar el reconocimiento y la visibilidad de las enfermedades raras.
- Apoyar las políticas relativas a las enfermedades raras en los Estados miembros.
- Desarrollar la cooperación, la coordinación y la regulación europeas en relación con las enfermedades raras.

Posteriormente, en el año 2009, la **Recomendación del Consejo de Europa relativa a una acción en el ámbito de las enfermedades raras** [14] aconseja el desarrollo de una serie de actuaciones englobadas en 7 grandes áreas:

1. Planes y estrategias en el ámbito de las enfermedades raras.
2. Definición, codificación e inventario adecuados de las enfermedades raras.



3. Investigación sobre enfermedades raras.
4. Centros Especializados y Redes Europeas de Referencia para enfermedades raras.
5. Recopilación de conocimientos especializados a escala europea sobre enfermedades raras.
6. Responsabilización de las organizaciones de pacientes.
7. Sostenibilidad.

En el año 2010, se constituye el **Comité Europeo de Expertos en Enfermedades Raras – EUCERD**, con el objetivo de apoyar a la Comisión Europea en el ámbito de las políticas de las enfermedades raras, habiendo elaborado numerosos informes y recomendaciones. Posteriormente, a partir del año 2014, este Comité es reemplazado por el **Grupo de Expertos de la Comisión Europea en Enfermedades Raras – CEG** el cual estuvo en funcionamiento hasta el año 2016.

Por su parte, la **Directiva 2011/24/UE relativa a la aplicación de los derechos de los pacientes en la asistencia sanitaria transfronteriza** [20] en algunas disposiciones hace referencia a las enfermedades raras, como la contemplada en el artículo 13, en la que se establece el apoyo a los Estados miembros para concienciar a los profesionales sanitarios de las herramientas a su disposición para el correcto diagnóstico de las enfermedades raras, como la base de datos Orphanet y las redes europeas de referencia. Igualmente, propone concienciar también a las diferentes partes interesadas sobre las posibilidades ofrecidas por el Reglamento (CE) nº 883/2004 para la derivación de pacientes con enfermedades poco frecuentes a otros Estados miembros.

En esa misma directiva, se pone de manifiesto el deber de la Comisión de **promover las redes europeas de referencia**, como medio de mejora de la atención sanitaria en aquellos casos que se precisa de una especial concentración de recursos o conocimientos especializados, y que podrían ser referentes para la formación y la investigación, especialmente en el caso de las personas que tienen enfermedades poco frecuentes.

En el año 2014, la Comisión Europea presenta un **informe al Parlamento Europeo, al Consejo de Europa, al Comité Económico y Social Europeo y al Comité de Regiones sobre la aplicación de la estrategia de enfermedades raras en la Unión Europea**, que destaca el lugar relevante que ocupan las enfermedades raras en el Programa de Salud de la Unión Europea y en el marco del programa Horizonte 2020, y establece nuevas acciones para mejorar la vida de las personas afectadas por enfermedades poco frecuentes y la de sus familiares [20].

El **Programa Marco de Investigación e Innovación de la Unión Europea, Horizonte 2020**, en el periodo 2014 a 2020, ha destinado 900 millones de euros al desarrollo de más de 160 proyectos de colaboración relacionados con enfermedades raras.

La Unión Europea lanzó el 28 de febrero de 2019, coincidiendo con el día de las Enfermedades Raras, la **Plataforma Europea para el Registro de Enfermedades Raras (EU RD Platform)** con el objetivo de ser un centro de generación de conocimiento que beneficie a los diferentes agentes interesados en un esfuerzo común por mejorar el diagnóstico y el tratamiento de los pacientes que tienen una enfermedad rara.



Instituciones promotoras de las enfermedades raras en el ámbito internacional

Dentro del marco internacional existen diferentes entidades que llevan a cabo actuaciones de mejora de la atención a las enfermedades raras desde diferentes ámbitos. Entre ellas se encuentran:

- **Orphanet**

Orphanet fue fundada en el año 1997 por el Instituto Nacional Francés de la Salud e Investigación Médica (INSERM) con el objetivo de establecer una base de datos, de libre acceso, en enfermedades raras y en medicamentos para su tratamiento. Desde el año 2000, la Comisión Europea la ha apoyado hasta conformarse como un consorcio integrado por 40 países de todo el mundo. Orphanet ha desarrollado un lenguaje común en el ámbito de las enfermedades raras, a través de los códigos ORPHA, los cuales están alineados con otras terminologías como la CIE y SNOMED-CT, lo que a su vez es clave para permitir la interoperabilidad de las bases de datos.

Orphanet se constituye como una fuente de conocimiento de referencia englobando información acerca de 6.172 enfermedades raras.

- **IRDiRC**

En el año 2011 se crea el **Consorcio Internacional de Investigación sobre Enfermedades Raras (IRDiRC)**, como una iniciativa conjunta de la Comisión Europea y los Institutos Nacionales de Salud de EEUU para favorecer el desarrollo de la cooperación internacional en el ámbito de la investigación de las enfermedades raras. Posteriormente, se han adherido al mismo otros países como Canadá y Japón.

El IRDiRC presenta tres objetivos para el periodo 2017-2027:

- Diagnosticar la enfermedad rara en el plazo máximo de un año desde que la persona acude a la atención médica si la patología fuera conocida. Si se tratase de una enfermedad desconocida, la persona tendrá acceso a un proceso de investigación y diagnóstico coordinado a nivel mundial.
- Aprobar 1.000 nuevas terapias para enfermedades raras, la mayoría de ellas orientadas a patologías sin alternativas de tratamiento autorizadas.
- Desarrollar modelos de evaluación del impacto que tiene en las personas con enfermedades poco frecuentes el diagnóstico y las terapias indicadas.

- **EURORDIS y RDI**

Las personas con enfermedades poco frecuentes están representadas en el entorno europeo a través de EURORDIS *Rare Diseases Europe*, que constituye una alianza de 974 organizaciones de pacientes pertenecientes a 74 países, que trabajan para mejorar la calidad de vida de las personas con enfermedades poco frecuentes en Europa. EURORDIS se creó en el año 1997 y ha desempeñado un papel muy importante en el proceso regulador en el marco de las enfermedades raras en la Unión Europea, tanto a nivel global como a nivel nacional, de los distintos países que la conforman.

EURORDIS es miembro de la *Rare Diseases International (RDI)*, alianza global de pacientes y familias con enfermedades poco frecuentes a la que pertenecen diferentes organizaciones y federaciones de este ámbito a nivel mundial.



Nacional y autonómico

Estrategia en Enfermedades Raras del Sistema Nacional de Salud

En España, el Ministerio de Sanidad, Servicios Sociales e Igualdad (MSSSI) publica en junio del año 2009 la primera **Estrategia en Enfermedades Raras del Sistema Nacional de Salud**, siendo uno de los primeros países de la Unión Europea en disponer de su propia estrategia nacional en este ámbito. La estrategia es fruto del consenso entre el MSSSI, el Ministerio de Economía y Competitividad, las CCAA, las sociedades científicas y las asociaciones de pacientes más representativas.

La estrategia pretende ser un instrumento para la mejora de la salud y la calidad de vida de las personas con enfermedades poco frecuentes, y para ellos establece **7 líneas de actuación**:

1. Información sobre Enfermedades Raras. Contempla tres ámbitos de actuación: Información sobre Enfermedades Raras y recursos disponibles; Registros sanitarios; y Clasificación y codificación.
2. Prevención y detección precoz.
3. Atención sanitaria.
4. Atención sociosanitaria.
5. Terapias. Incluye tres grandes áreas de intervención: Medicamentos huérfanos, coadyuvantes y productos sanitarios; Terapias avanzadas; y Rehabilitación.
6. Investigación.
7. Formación.

Transcurridos más de tres años de la publicación de la Estrategia, el MSSSI, en diciembre de 2012 presentó el **informe de Seguimiento de la Estrategia en Enfermedades Raras del Sistema Nacional de Salud**, en el que se incluían los principales logros alcanzados por la Estrategia y se concluía que se encontraba activa, habiéndose iniciado el desarrollo de prácticamente todos sus objetivos con la excepción de dos.

El 11 de junio de 2014 se aprueba la **actualización de la Estrategia en Enfermedades Raras del Sistema Nacional de Salud**, la cual mantiene las mismas líneas estratégicas que su predecesora, pero revisa los objetivos y recomendaciones de las mismas.

Registro Estatal de Enfermedades Raras (ReeR)

En el año 2015 se aprueba el Real Decreto que contempla la creación y regulación del contenido y características del Registro, así como la transferencia de la información necesaria con las CCAA. Para el diseño y entrada en funcionamiento del Registro se creó un grupo de trabajo en el que participan representantes de las CCAA, el Ministerio de Sanidad, el Instituto de Salud Carlos III y dos asociaciones de pacientes, la Federación Española de enfermedades Raras y la Federación Española de Enfermedades Neuromusculares. Una de las finalidades del grupo de trabajo ha sido la elaboración de un manual de procedimientos para la comunicación de datos de los registros autonómicos al ReeR. Este manual fue aprobado en el año 2017 por el Consejo Interterritorial del Sistema Nacional de Salud y ha sido actualizado posteriormente.



Los diferentes registros autonómicos deben notificar al registro estatal los datos relativos a las enfermedades raras en su comunidad. En este sentido, debido a la propia metodología para la validación de cada uno de los casos que se incluyen en el ReeR, que dificulta la inclusión de todos los casos, se ha ido priorizando de forma consensuada un conjunto de enfermedades raras para su inclusión en el ReeR, que se irá ampliando progresivamente. En el año 2021, el número total de enfermedades raras priorizadas por el Ministerio de Sanidad es de 22, las cuales se indican a continuación:

- | | |
|--------------------------------------|------------------------------------|
| 1. Ataxia de Friedreich | 12. Esclerosis Lateral Amiotrófica |
| 2. Atrofia Muscular Espinal Proximal | 13. Fenilcetonuria |
| 3. Complejo Esclerosis Tuberosa | 14. Fibrosis Quística |
| 4. Displasia Renal | 15. Hemofilia A |
| 5. Distrofia Miotónica de Steinert | 16. Osteogénesis Imperfecta |
| 6. Enfermedad de Fabry | 17. Síndrome de Angelman |
| 7. Enfermedad de Gaucher | 18. Síndrome de Beckwith Wiedemann |
| 8. Enfermedad de Huntington | 19. Síndrome de Goodpasture |
| 9. Enfermedad de Niemann Pick | 20. Síndrome de Marfan |
| 10. Enfermedad Rendu-Osler-Weber | 21. Síndrome de Prader Willi |
| 11. Enfermedad de Wilson | 22. Síndrome de X Frágil |

Registro de Pacientes de Enfermedades Raras

El Registro de Pacientes de Enfermedades Raras del Instituto de Salud Carlos III (ISCIII) es un censo de ámbito nacional de personas que tienen una enfermedad rara, en el que se recoge información sobre los datos personales de los pacientes, así como sobre el desarrollo y evolución de su enfermedad (diagnóstico, síntomas, etc.), y que está orientado tanto a pacientes como a profesionales.

Los registros de pacientes son herramientas vitales para el desarrollo de la investigación clínica, la mejora de los procesos de atención, así como el adecuado seguimiento y mejora de la calidad de vida de las personas con enfermedades poco frecuentes [21].

De esta forma, el Registro de Pacientes de Enfermedades Raras del ISCIII, permite a las personas con enfermedades poco frecuentes y sus familias, inscribirse de forma voluntaria, lo que les da la posibilidad de consultar información sobre su enfermedad, así como de participar en diferentes estudios (uso de medicamentos, calidad de vida, análisis de la dependencia, recursos sanitarios, etc.). El Registro también ofrece la oportunidad de donar muestras biológicas.

La colaboración de los profesionales e investigadores con el Registro permite optimizar los recursos y favorecer la investigación.

La Federación Española de Enfermedades Raras (FEDER) y el Centro Estatal de Referencia para Personas con Enfermedades Raras y sus Familias (CREER) colaboran con esta iniciativa apoyando la participación e inscripción en el Registro.



Centro de Referencia Estatal de Atención a Personas con Enfermedades Raras y sus Familias (CREER)

El *CREER* se funda en el año 2009 y está situado en Burgos, siendo un centro público de ámbito y referencia estatal [22]. El objetivo del *CREER* es ayudar a mejorar la autonomía, integración y calidad de vida de las personas con enfermedades poco frecuentes y sus familias.

Para ello, el centro ofrece tanto servicios de referencia como servicios de atención directa. Mediante los servicios de referencia se ofrecen recursos especializados en dos áreas técnicas: Formación, Asistencia Técnica y Cooperación Institucional e Información, documentación, Investigación y Evaluación.

Asimismo, los servicios de atención directa incluyen: el Servicio de Atención Multidisciplinar de Enfermedades Raras (Samer), el Respiro Familiar y los Servicios de Atención a Familias y Organizaciones No Gubernamentales (ONG).

El Programa de Enfermedades Raras sin diagnóstico – SpainUDP

El Instituto de Salud Carlos III a través del Instituto de Investigación de Enfermedades Raras (IIER) ha puesto en marcha este programa, el cual pretende facilitar el diagnóstico a aquellas personas que desconocen cuál es su enfermedad tras un periodo de búsqueda prolongado. El programa se desarrolla en colaboración con la Red Internacional de Casos sin Diagnóstico (UDNI), la Federación Española de Enfermedades Raras (FEDER), la Asociación D'Genes y la Asociación Objetivo Diagnóstico.

Hoja de Ruta para las Enfermedades Raras

En el año 2021 se publica este documento de consenso el cual es fruto del trabajo realizado por representantes del ámbito médico, farmacéutico, de la investigación y de las asociaciones de pacientes. El objetivo es avanzar en la mejora de la atención a las enfermedades raras y de la calidad de vida de los pacientes, y para ello se relacionan los principales retos que existen actualmente en el abordaje de las enfermedades raras y se establece una propuesta de actuaciones en los ámbitos del diagnóstico, la asistencia sanitaria, la disponibilidad de tratamientos y el conocimiento, la investigación e innovación [23].

Estrategias autonómicas en Enfermedades Raras

En el ámbito autonómico el desarrollo de iniciativas estratégicas referidas a la atención de las enfermedades raras es desigual. Algunas comunidades autónomas como Andalucía, Extremadura, Galicia, Madrid, Murcia y Navarra han elaborado su propia estrategia o plan en enfermedades raras (Ilustración 1).



Ilustración 1: Mapa de CCAA que han desarrollado una estrategia o plan en enfermedades raras



Fuente: Elaboración propia a partir de las páginas web de las Consejerías de Sanidad y Servicios Autonómicos de Salud. Nota: El Plan de Mejora en la Atención a Personas Afectadas por Enfermedades Raras en Navarra (2017) ha sido facilitado por Salud Responde del Departamento de Salud del Gobierno de Navarra.

Entre las estrategias más recientes se encuentran la de Galicia y la de Extremadura.

En el año 2021, Galicia publicó su **Estrategia Gallega en Enfermedades Raras 2021/2024**, la cual se estructuraba en 7 ejes estratégicos:

- Eje 1. Desarrollo del Registro Gallego de Enfermedades Raras
- Eje 2. Refuerzo de la prevención primaria y secundaria de ER
- Eje 3. Normalización de la asistencia sanitaria
- Eje 4. Mejora del acceso a las terapias farmacológicas y no farmacológicas
- Eje 5. Impulso de la coordinación sociosanitaria y la participación ciudadana
- Eje 6. Fomento de la formación y divulgación entre profesionales, pacientes, familiares y ciudadanía
- Eje 7. Promoción de la investigación y de la obtención de resultados en salud

Por su parte Extremadura elaboró en el año 2019 su segundo **Plan Integral de Enfermedades Raras de Extremadura 2019-2023**, habiendo sido pionera en España en desarrollar una estrategia específica en este ámbito en el año 2010. El Plan establece 8 áreas de intervención, muy alineadas con la estrategia nacional:

- Área de Información sobre las enfermedades raras
- Área de Prevención primaria y detección precoz
- Área de Sistemas de información
- Área de Atención sanitaria integral
- Área de Tratamientos
- Área de Atención integral. Ámbito educativo y social
- Área de Formación
- Área de Investigación



Canarias

Las enfermedades raras son a menudo crónicas y complejas. En este sentido, Canarias publicó en el año 2015 la **Estrategia de Abordaje a la Cronicidad en la Comunidad Autónoma de Canarias** [24], en la cual se plantea un nuevo modelo de atención global a la cronicidad y que contempla específicamente la atención al paciente crónico de alta complejidad. Para ello, se propone una atención más personalizada y ajustada a las necesidades de estos pacientes.

Asimismo, el último **Plan de Salud de Canarias, 2016-2017, entre la crisis y la transformación necesaria para la innovación en la gestión de la salud y de los servicios**, publicado en el año 2016, contempla como uno de sus tres ámbitos de intervención “potenciar el Sistema Canario de la Salud centrándolo en el paciente, en la atención a las enfermedades crónicas y en la integración de los servicios”, si bien no se aborda de forma específica la atención a las enfermedades raras.

La Consejería de Sanidad de Canarias, con el objetivo de alcanzar un compromiso de mejora de la sanidad pública, estableció durante el año 2017 un periodo de reflexión de 6 meses abierto a toda la sociedad. De esta forma, participaron organizaciones sindicales, empresariales y sociales, colegios profesionales, así como asociaciones de pacientes y ciudadanos. Como resultado del trabajo conjunto realizado se elaboró el **Compromiso para la Mejora de la Sanidad Pública de Canarias** [25], el cual se publicó en el año 2018, y que supuso un hito de responsabilidad compartida y de compromiso de todos con la mejora de la sanidad pública canaria (Ilustración 2).

Ilustración 2: Ámbitos de compromiso para la mejora de la Sanidad Pública de Canarias



- **Gestión de las personas:** Situar a las personas en el centro del sistema sanitario (profesionales, pacientes y ciudadanos)
- **Accesibilidad y sostenibilidad:** Garantizar que el sistema sanitario sea de calidad y sostenible a lo largo del tiempo.
- **Gestión del conocimiento:** Potenciar la investigación y la innovación dentro del sistema sanitario para contribuir al desarrollo socioeconómico de Canarias.
- **Entorno:** Abordar de manera integral los problemas de salud y de forma coordinada con las diferentes administraciones.

Fuente: Compromiso para la mejora de la Sanidad Pública de Canarias 2018.

Actualmente, está en proceso la elaboración del **Plan Integral de Atención Temprana de Canarias 2022-2026**, en el que están participando la Consejería de Sanidad, la Consejería de Derechos Sociales, Igualdad, Diversidad y Juventud, y la Consejería de Educación, Universidades, Cultura y Deportes. El PIAT contempla la atención en los primeros años de la infancia para prevenir y dar respuesta de forma coordinada a todas las posibles necesidades de los menores, tales como: cognitivas, emocionales, sociales, sensoriales y motoras. El PIAT distingue dos tipos diferenciados de coordinación, la intrainstitucional entre las Consejerías implicadas en su elaboración y la coordinación interinstitucional entre las diferentes Consejerías implicadas en la atención temprana o con otros ámbitos competenciales materiales.



El PIAT consta de cinco líneas estratégicas:

- Promoción y Prevención en Atención Temprana.
- Atención a las personas con necesidades de Atención Temprana.
- Coordinación intrainstitucional e interinstitucional.
- Sistemas de información.
- Formación e investigación.

A finales del año 2020, el Servicio Canario de la Salud publicó el Protocolo para el diagnóstico y seguimiento de las distrofias hereditarias de retina en la Comunidad Autónoma de Canarias, con los objetivos de favorecer el diagnóstico temprano, la equidad de la atención sanitaria, reducir la variabilidad de la práctica clínica y favorecer la atención integral de las personas con esta enfermedad [26].

Registro de Enfermedades Raras de Canarias

En el año 2018 se inicia el desarrollo de la aplicación informática que da soporte al actual **Registro de Enfermedades Raras de la Comunidad Autónoma de Canarias**. La finalidad del fichero es la de disponer de un registro de base poblacional que permita conocer la dimensión real de las enfermedades raras mediante el conocimiento de la prevalencia e incidencia de las mismas en Canarias, así como obtener la información que permita el desarrollo de la investigación en este ámbito, garantizando en todo caso la información requerida por el Registro Estatal [27].

En la actualidad, la captación de casos del registro autonómico se realiza fundamentalmente a partir de las siguientes fuentes de información:

- Registro de Actividad de Atención Especializada. RAE-CMBD.
- Sistema de información del Programa de Cribado Neonatal.
- Registro de Trasplantes de Canarias (TRASCAN).
- Registro de Mortalidad.

Durante el año 2022 está previsto que se incorporen al registro los casos de enfermedades raras procedentes de la historia clínica electrónica de atención especializada del SCS, que hayan sido informados por los profesionales sanitarios responsables de la atención a personas que han sido diagnosticadas de alguna enfermedad poco frecuente.

4.2 Marco normativo

A nivel estatal y autonómico, en Canarias, se ha desarrollado un amplio marco normativo que favorece la atención de las personas con enfermedades poco frecuentes en diferentes ámbitos, tales como, el sanitario, el social, el educativo y el laboral, entre otros.



Ámbito sanitario

Con carácter general, la **Ley 41/2002, de 14 de noviembre, básica reguladora de la autonomía del paciente y de derechos y obligaciones en materia de información y documentación clínica** aborda entre otros aspectos el derecho a la información sanitaria, el consentimiento informado, la documentación sanitaria y la historia clínica.

La **Ley 29/2006, de 26 de julio, de garantías y uso racional de los medicamentos y productos sanitarios** establece en su artículo 2, las garantías de abastecimiento y dispensación de medicamentos, incluyendo los medicamentos huérfanos y medicamentos sin interés comercial.

El derecho a la atención sanitaria queda ampliamente recogido tanto en la normativa estatal como en la de Canarias. Sin embargo, no es hasta el año 2011, en el que por medio de la **Ley 33/2011, de 4 de octubre, General de Salud Pública** [28] se modifica la **Ley 16/2003, de 28 de mayo, de cohesión y calidad del Sistema Nacional de Salud** del año 2003” [30], para reconocer expresamente en la misma “la prevención y detección precoz de las enfermedades raras, así como el apoyo a las personas que las presentan y a sus familias” como una prestación más de salud pública.

En el año 2006, se publica la **Ley 14/2006, de 26 de mayo, sobre técnicas de reproducción humana asistida** [29]. Esta Ley reconoce que el diagnóstico genético preimplantacional permite la prevención de enfermedades genéticas que en la actualidad carecen de tratamiento, así como la posibilidad de seleccionar preembriones que puedan servir para salvar la vida de un familiar enfermo. En su artículo 12, establece que el diagnóstico preimplantacional se llevará a cabo para la detección de enfermedades hereditarias graves, de aparición precoz y que no tengan curación, así como para la detección de otras alteraciones que puedan poner en peligro la viabilidad del preembrión.

Ese mismo año, se aprueba 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 del Sistema Nacional de Salud** [30]. En este Real Decreto, se reconocía la atención a las enfermedades raras como uno de los posibles criterios para la inclusión en los centros, servicios o unidades de referencia. Además, también se aclara que las enfermedades raras no precisan necesariamente de atención continua del paciente en estos centros, servicios o unidades de referencia, pudiendo éstos actuar como soporte en la confirmación diagnóstica, la indicación de las estrategias terapéuticas y de seguimiento, y como consultor de aquellas unidades que atiendan a estos pacientes.

A través del **Real Decreto 1030/2006, de 15 de septiembre, se establece la cartera de servicios comunes del Sistema Nacional de Salud (SNS)** y el procedimiento para su actualización [31]. Actualmente, tras diferentes revisiones del Real Decreto, entre los servicios que son comunes en todo el SNS se encuentran con relación a las enfermedades raras, entre otros, los siguientes:

- La detección precoz de metabolopatías y el programa poblacional de cribado neonatal de enfermedades endocrino-metabólicas.



- El diagnóstico genético preimplantacional para la prevención de la transmisión de enfermedades o trastornos de origen cromosómico o genético graves.
- El diagnóstico de enfermedades o trastornos de base genética, mediante la integración de la información clínica personal y familiar y la obtenida tras la realización de los estudios genéticos.

Mediante la **Orden SCO/3422/2007, de 21 de noviembre, por la que se desarrolla el procedimiento de actualización de la cartera de servicios comunes del Sistema Nacional de Salud** [32], se recoge como uno de los criterios a tener en cuenta en la priorización para evaluar la inclusión de técnicas, tecnologías o procedimientos, la “frecuencia del proceso al que van dirigidos, sin olvidar la atención a las enfermedades raras”.

Por medio del **Real Decreto 1015/2009, de 19 de junio, se regula la disponibilidad de medicamentos en situaciones especiales** [33]. De esta forma se contempla el uso compasivo de medicamentos en casos para los que inicialmente no están autorizados pero que debido a la situación de excepcionalidad en la que se encuentra el paciente se permite su administración. En este sentido, el medicamento puede estar en fase de investigación clínica, haber sido autorizado para otras indicaciones o no estar autorizado en España, pero sí en otros Estados.

En el año 2013 entra en vigor el **Real Decreto Legislativo 1/2013, de 29 de noviembre, por el que se aprueba el Texto Refundido de la Ley General de derechos de las personas con discapacidad y de su inclusión social** [34]. Este Real Decreto tiene un carácter transversal, abordando los diferentes aspectos que afectan a la vida de las personas que tienen alguna discapacidad. De esta forma la ley tiene por objeto “garantizar el derecho a la igualdad de oportunidades y de trato, así como el ejercicio real y efectivo de derechos por parte de las personas con discapacidad en igualdad de condiciones respecto del resto de ciudadanos y ciudadanas, a través de la promoción de la autonomía personal de la accesibilidad universal, del acceso al empleo, de la inclusión en la comunidad y la vida independiente y de la erradicación de toda forma de discriminación”.

El **Real Decreto 81/2014, de 7 de febrero**, tenía por objeto el establecimiento de las normas para facilitar el acceso a la atención sanitaria transfronteriza en condiciones de seguridad y de alta calidad, además de potenciar la cooperación en materia de asistencia sanitaria entre España y el resto de Estados miembros tal y como establecía la correspondiente directiva europea del año 2011. De esta forma, en su artículo 22, Información sobre las Enfermedades Raras, se reconoce el derecho de los profesionales sanitarios y de los pacientes a la información sobre las herramientas disponibles en las enfermedades raras, tales como los Centros, Servicios y Unidades de Referencia del SNS y las Redes Europeas de Referencia. Igualmente, se compromete a facilitar información a pacientes, profesionales sanitarios y financiadores sobre la remisión de pacientes con enfermedades poco frecuentes a otros Estados miembros para su diagnóstico y tratamiento cuando éstos no se encuentren disponibles en España, tal y como establece el Reglamento (CE) nº 883/2004 [35].

La **Orden SSI/2065/2014, de 31 de octubre, por la que se modifican los anexos I, II y III del 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, incorpora a la cartera de servicios del SNS los programas de cribado neonatal, los tratamientos de reproducción humana asistida y la atención a los pacientes y a sus familiares en el área de genética, contemplando el asesoramiento genético y los análisis genéticos.

En el año 2015 se aprueba la creación del **Registro Estatal de Enfermedades Raras mediante el Real Decreto 1091/2015**, de 4 de diciembre [36]. Previamente la Orden SCO/1730/2005, de 31 de mayo [37], regulaba el fichero de registro de enfermedades raras que más tarde desarrollaba el Real Decreto 1091/2015.

Una de las finalidades del Registro, que se establecen en el artículo 3, es “proporcionar información epidemiológica sobre las enfermedades raras, sobre la incidencia y prevalencia de las mismas y sobre sus factores determinantes asociados”. Asimismo, el artículo 8 recoge el deber de las CCAA de comunicar los datos identificativos, sociodemográficos y clínico-epidemiológicos que figuren en sus respectivos registros y sistemas de información.

Mediante la **Orden de 1 de agosto de 2011**, Canarias aprobaba la creación del fichero de datos del Registro poblacional de Defectos Congénitos y Enfermedades Raras de la Comunidad Autónoma de Canarias [38]. Esta normativa fue modificada parcialmente por la **Orden de 26 de febrero de 2016**, cuyas principales modificaciones tuvieron que ver fundamentalmente con la estructura del fichero, la obtención de casos y la cesión de datos al Registro Estatal de Enfermedades Raras. [27].

La **Ley Orgánica 1/2018, de 5 de noviembre, de reforma del Estatuto de Autonomía de Canarias** recoge los derechos y deberes de los ciudadanos [39]. En este sentido, el artículo 11 reconoce el derecho de igualdad y cooperación, incluyendo de forma expresa el derecho a la igualdad de trato y a la no discriminación de las personas con discapacidad. A su vez, el artículo 16 incorpora específicamente el derecho de las personas en situación de discapacidad y dependencia que, entre otros aspectos, determina la calidad de los servicios y prestaciones especializados para estas personas. El artículo 19, reconoce los derechos en el ámbito de la salud, recogiendo expresamente el derecho al asesoramiento genético y la medicina predictiva, a la segunda opinión médica, y a la aplicación de programas sanitarios específicos y especializados, entre otros, a personas perteneciente a grupos de riesgo. Asimismo, el artículo 21 establece los derechos en el ámbito de la educación y el artículo 23 los derechos en el ámbito laboral y profesional, garantizándose en ambos artículos la accesibilidad universal, la igualdad de trato y la no discriminación.

En Canarias, en el año 2019 entra en vigor la **Ley 12/2019, de 25 de abril, por la que se regula la atención temprana** [40]. A través de esta Ley se articula una red integral de la atención infantil temprana en la que se coordinan las actuaciones de los sectores sanitario, educativo y social.

Por otro lado, a nivel estatal la Ley 11/2020, de 30 de diciembre, de Presupuestos Generales del Estado para el año 2021, en su artículo 102, relativo al importe que tienen que aportar los usuarios con relación a la prestación farmacéutica ambulatoria, deja exentos de pago entre otras categorías a las personas que siendo menores de edad presentan un grado de discapacidad reconocido igual o superior al 33 %.



Ámbito social

Dentro del marco normativo en el ámbito de los servicios sociales, cabe destacar por su trascendencia la **Ley 39/2006, de 14 de diciembre, de Promoción de la Autonomía Personal y Atención a las personas en situación de dependencia** de ámbito estatal [41]. La Ley tiene por objeto la regulación de las condiciones básicas de la igualdad en el ejercicio del derecho subjetivo de la ciudadanía a la promoción de la autonomía personal y la atención a las personas en situación de dependencia, estableciéndose un contenido mínimo común de derechos para todos los ciudadanos del Estado español. De este modo, se contempla la creación del Sistema para la Autonomía y Atención a la Dependencia (SAAD), con la colaboración y participación de todas las Administraciones Públicas. También supone un nuevo desarrollo de los servicios sociales en España, ampliándose y complementándose la acción protectora del Estado, a la vez que se pretende dar respuesta a las situaciones de dependencia y promover la autonomía personal, la calidad de vida y la igualdad de oportunidades.

En Canarias, a través del **Decreto 54/2008, de 25 marzo, se regula el procedimiento para el reconocimiento de la situación de dependencia y del derecho a las prestaciones del Sistema para la Autonomía y Atención a la Dependencia** [42] que se establece en la Ley 39/2006.

Igualmente, mediante la **Orden de 18 de octubre de 2012, se determina el procedimiento para la valoración y calificación del grado de discapacidad de las personas en el ámbito de gestión de la Comunidad Autónoma de Canarias** [43, 44].

En el año 2019, Canarias refuerza los derechos sociales de los ciudadanos con la aprobación de la **Ley 16/2019, de 2 de mayo, de Servicios Sociales de Canarias** [45]. Esta Ley pretende garantizar una atención integrada y coordinada de todas las actuaciones públicas, así como favorecer el derecho al acceso en condiciones de igualdad al sistema de servicios sociales, y hacer efectivo el derecho subjetivo a los servicios y prestaciones en los términos y condiciones que estén previstos en cada caso. Además, también tiene como objeto potenciar la autonomía y la calidad de vida de las personas.

Ámbito educativo

En el contexto educativo, la **Ley Orgánica 3/2020, de 29 de diciembre, por la que se modifica la Ley Orgánica 2/2006, de 3 de mayo, de Educación**, deroga la Ley Orgánica 8/2013, de 9 de diciembre para la mejora de la calidad educativa. Además, por medio de esta Ley se introducen cambios en la Ley Orgánica 2/2006 con el objetivo de adaptar el sistema educativo a los retos actuales de la educación, en el marco de los objetivos fijados por la Unión Europea y la UNESCO para la década 2020/2030. Los enfoques adoptados por la nueva Ley tienen objetivo último reforzar la equidad y la capacidad inclusiva del sistema, para hacer efectivo el derecho a la educación inclusiva como derecho humano, reconocido en la Convención sobre los Derechos de las Personas con Discapacidad, que España ratificó en 2008 [46].

En Canarias, la **Ley 6/2014, de 25 de julio, Canaria de Educación no Universitaria** regula el sistema educativo con el objeto de garantizar una educación de calidad y de excelencia, inclusiva e integradora y en condiciones de equidad [47]. Por ello, la Ley vela por garantizar los derechos a la educación no universitaria del alumnado con discapacidad y del alumnado con necesidades educativas específicas reconocidas. De



esta forma, favorece el acceso al currículo, y la realización de adaptaciones y exenciones al mismo, en los diferentes niveles de educación no universitaria, en aquellos casos de alumnos con discapacidad que lo requieran. Igualmente, la Ley dedica todo un capítulo a la atención a la diversidad y la compensación educativa, en el que contempla líneas de acción institucional para atender la diversidad, la consideración de la educación inclusiva, la elaboración por parte de la administración educativa de un Plan Estratégico de Atención a la Diversidad (PEAD) en el que deberán de enmarcarse las diferentes medidas de atención a la diversidad que adopten los centros educativos, las necesidades específicas de apoyo educativo y la compensación de la desigualdad.

Ámbito laboral

Dentro del marco normativo que afecta al ámbito laboral en diferentes normas está muy presente la no discriminación de las personas con discapacidad en el marco del empleo, como, por ejemplo, en el Estatuto de los trabajadores [48].

A través del **Real Decreto 2271/2004, de 3 de diciembre, por el que se regula el acceso al empleo público y la provisión de puestos de trabajo de las personas con discapacidad**, se promueve la integración de las personas con discapacidad en el ámbito laboral favoreciendo su acceso al empleo público [49]. De esta forma, se establecen medidas como la reserva en las ofertas de empleo público de al menos el 5% de las plazas o la reserva de plazas en promoción interna a personas con discapacidad cuyo grado sea igual o superior al 33%.

Por su parte, el **Real Decreto 290/2004, de 20 de febrero, regula los enclaves laborales como medida de fomento del empleo de las personas con discapacidad** [50]. Los enclaves laborales son contratos de obras o servicios que se establecen entre una empresa ordinaria y un centro especial de empleo para la realización de una tarea concreta por parte de los trabajadores con discapacidad que se desplazan al centro de trabajo de la empresa colaboradora, quien finalmente puede decidir la incorporación de los trabajadores a su plantilla y optar, en su caso, a diferentes ayudas.

El **Real Decreto 1851/2009, de 4 de diciembre, desarrolla el artículo 161 bis de la Ley General de la Seguridad Social en cuanto a la anticipación de la jubilación de los trabajadores con discapacidad en grado igual o superior al 45 por ciento** [51]. Por medio de este Real Decreto se establece una edad mínima de jubilación de 56 años, en aquellos casos en los que la persona se encuentre afectada en un grado igual o superior al 45 por ciento por una de las discapacidades que contempla la normativa. Entre dichas discapacidades se encuentran ciertas anomalías genéticas y diferentes enfermedades neurológicas. Anteriormente, el **Real Decreto 1539/2003, de 5 de diciembre, por el que se establecen coeficientes reductores de la edad de jubilación a favor de los trabajadores que acreditan un grado importante de minusvalía**, contemplaba una reducción de la edad de jubilación en aquellos casos con un rango igual o superior al 65%.

A través del **Real Decreto Legislativo 1/2013, de 29 de noviembre, por el que se aprueba el Texto Refundido de la Ley General de derechos de las personas con discapacidad y de su inclusión social** [34], se promueve la inserción laboral de las personas con discapacidad mediante la reserva de una cuota de empleo del 2% a personas con discapacidad en el caso de empresas públicas o privadas que tengan una plantilla de 50 o más trabajadores.



5 El reto de la insularidad en las Enfermedades Raras

Para garantizar una atención sanitaria en condiciones de igualdad efectiva, tal y como recoge el ordenamiento jurídico español, el Gobierno de Canarias debe afrontar las condiciones derivadas de la insularidad [52, 53].

En este sentido, el territorio de Canarias se encuentra fragmentado en ocho islas, que se corresponden con 7 áreas de salud. En el año 2020 la población en Canarias ascendía a 2.175.952 personas². Las islas capitalinas, Tenerife y Gran Canaria concentraban el 82,1% de la población, mientras que Lanzarote suponía el 7,2%, Fuerteventura el 5,5%, La Palma el 3,8%, La Gomera el 1,0% y El Hierro el 0,5%. Esto hace que las islas no capitalinas tengan una condición de doble insularidad por su alejamiento de las islas de Tenerife y Gran Canaria que engloban a la mayor parte de la población. A pesar de ello, el Gobierno de Canarias garantiza la accesibilidad a la atención a todas las personas que residan en cualquiera de las islas del Archipiélago, mediante el mantenimiento de una red asistencial de amplia capilaridad, tanto de atención primaria como de atención hospitalaria, así como de otros dispositivos asistenciales.

En las islas no capitalinas se mantiene una infraestructura sanitaria que asegura el abordaje de los problemas de salud más comunes en la población, garantizando el traslado de los pacientes a los centros asistenciales de referencia cuando no es posible abordar la atención en los recursos de proximidad.

En el marco de la atención a las enfermedades raras, la insularidad, especialmente la doble insularidad, supone un aspecto de gran relevancia para tener en cuenta, puesto que una de las dificultades en el abordaje de estas enfermedades es su detección y diagnóstico precoz. El desconocimiento que existe sobre las mismas, así como la falta de adecuación de los circuitos de atención y derivación del paciente en el sistema sanitario dificultan en ocasiones la obtención de un diagnóstico correcto en un plazo adecuado pudiendo provocar secuelas irreversibles en las personas que las padecen. Del mismo modo, también puede verse afectados los tratamientos y la atención sanitaria, especialmente cuando se requieren técnicas o tecnologías especializadas.

² Datos de población del Padrón de habitantes a 1 de enero de 2020 según el ISTAC.



6 Análisis de la situación actual de las enfermedades raras en Canarias

6.1 Análisis epidemiológico

Para la realización del análisis epidemiológico, se llevó a cabo inicialmente una consulta de diferentes fuentes de información, tanto de Atención Primaria como de Atención Hospitalaria, encontrando cierta dificultad para la obtención de datos que puedan dar una visión real sobre la frecuencia y distribución de estas enfermedades en Canarias. De esta forma, se exploraron los casos de ER registrados en las historias clínicas de Atención Primaria (HCAP) Drago AP, detectándose una sobreestimación de los mismos debido a que algunas enfermedades raras comparten código diagnóstico con otras patologías que no se corresponden a estas enfermedades. Por otro lado, muchos de estos casos identificados a partir de la HCAP incluyen tanto los casos de sospecha diagnóstica como los casos en estudio junto a los casos confirmados, dando lugar a una sobreestimación diagnóstica. Por lo cual, estos datos sólo tienen interés para obtener una visión general aproximada, teniendo en cuenta que son datos orientativos dado el probable exceso de diagnósticos por las razones anteriormente descritas.

Igualmente, la captura de casos a partir de los diagnósticos al alta hospitalaria del Registro de Actividad de Atención Especializada (RAE-CMBD), cuyo código CIE-10-ES correspondería a alguna ER presenta el mismo problema de especificidad diagnóstica, descrito anteriormente. Además, esta fuente solamente permite obtener información de las personas con alguna enfermedad poco frecuente que ha requerido de ingreso hospitalario. Al ser necesario un procedimiento de validación de los casos detectados en esta fuente de información para la confirmación de los diagnósticos, se ha considerado conveniente no incluir esta información en la Estrategia de Enfermedades Raras de Canarias.

Por ello, se han contemplado los casos incluidos en el Registro de Enfermedades Raras de Canarias que fueron comunicados al Registro Estatal de Enfermedades Raras en marzo de 2021, los cuales han sido objeto de un proceso de validación y confirmación diagnóstica. Esta aproximación corresponde al primer envío de casos de los registros autonómicos al ReeR, disponibles en el Informe ReeR 2021: situación de las Enfermedades Raras en 2010-2018, que se puede consultar en la página web del Ministerio de Sanidad.

Adicionalmente, se ha contado con la casuística de pacientes con enfermedades poco frecuentes atendidos en las Unidades de genética clínica y en las consultas de enfermedades raras hospitalarias de Canarias, al ser una fuente de información que asegura la validez y fiabilidad de los datos de aquellas enfermedades raras de origen genético.

6.1.1 Prevalencia

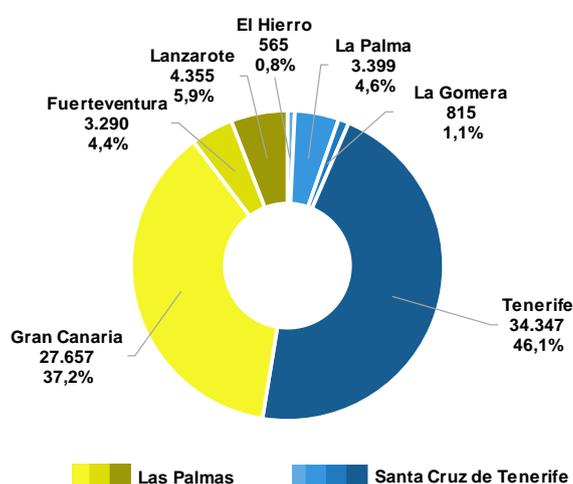
Se estima que el número de personas que podrían tener una enfermedad rara en Canarias estaría comprendido entre 76.158 y 128.381, considerando un rango de



prevalencia entre 3,5% y 5,9% [3]. Al analizar los diagnósticos codificados en la historia clínica electrónica Drago AP, a diciembre de 2019, se obtiene un total de 74.428 casos que corresponderían a posibles diagnósticos de enfermedades poco frecuentes, de los que el 56,7% afectarían a mujeres y el 43,3% a hombres. No obstante, debido a que algunos de estos códigos no son específicos para ER y a la sobreestimación presumible de esta fuente de información en relación con las patologías registradas, el porcentaje inferior al 3,5% parece indicar que existe un volumen significativo de pacientes que tiene una enfermedad rara pero que aún no le ha sido diagnosticada.

Del total de casos de enfermedades raras registrados en las historias clínicas de Atención Primaria, el 46,1% se concentra en Tenerife y el 37,2% en Gran Canaria, mientras que la población de estas representa respecto del total de Canarias el 42,7% y el 39,3%³.

Gráfico 1: Distribución por islas del número de casos identificados en Atención Primaria. Año 2019



Fuente: Registros de enfermedades raras de la historia clínica de Atención Primaria (HCAP), Drago AP. SCS.

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

Si se tiene en cuenta el estado vital, a 31 de diciembre de 2018, un total de 515 casos (64,3%) correspondían a personas vivas (Tabla 2), de los cuales el 58,3% eran hombres y el 41,7% mujeres.

³ Datos de población por islas en Canarias procedentes del Padrón de habitantes a 1 de enero de 2020 según el ISTAC.



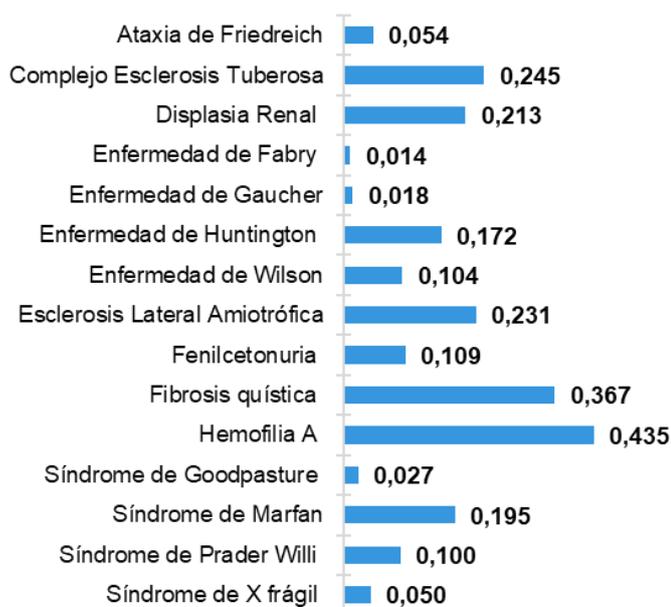
Tabla 2: Número de casos vivos de enfermedades raras a 31 de diciembre de 2018 por patología y sexo

Enfermedades raras	Hombre	Mujer	Total
Ataxia de Friedreich	6	6	12
Complejo Esclerosis Tuberosa	25	29	54
Displasia Renal	29	18	47
Enfermedad de Fabry	0	3	3
Enfermedad de Gaucher	0	4	4
Enfermedad de Huntington	15	23	38
Enfermedad de Wilson	6	17	23
Esclerosis Lateral Amiotrófica	30	21	51
Fenilcetonuria	11	13	24
Fibrosis quística	44	37	81
Hemofilia A	94	2	96
Síndrome de Goodpasture	2	4	6
Síndrome de Marfan	23	20	43
Síndrome de Prader Willi	7	15	22
Síndrome de X frágil	8	3	11
Total	300	215	515

Fuente: Informe ReeR 2021. Situación de las Enfermedades Raras en 2010 – 2018. Primer informe epidemiológico del ReeR. 10 de septiembre de 2021. Ministerio de Sanidad.

La prevalencia puntual de estas enfermedades en Canarias registrada a 31 de diciembre de 2018, se situaba entre el 0,014 por 10.000 habitantes que representaba la Enfermedad de Fabry y el 0,435 de la Hemofilia A (Gráfico 2).

Gráfico 2: Prevalencia puntual a 31 de diciembre de 2018 por cada 10.000 habitantes



Fuente: Informe ReeR 2021. Situación de las Enfermedades Raras en 2010 – 2018. Primer informe epidemiológico del ReeR. 10 de septiembre de 2021. Ministerio de Sanidad.



6.1.2 Discapacidad y dependencia

Discapacidad

Las personas que padecen enfermedades poco frecuentes presentan en muchos casos diferentes grados de discapacidad, como consecuencia de la elevada morbilidad y de los problemas de desarrollo asociados a las mismas. En Canarias se estima que, en el año 2019, el número total de personas con un grado de discapacidad asociado del 33% o superior, era de 238.321, incluyendo tanto personas con enfermedades poco frecuentes como sin ella. De ellas, el 36,7% presentaba una discapacidad de entre el 33% y el 49%, el 46,5% entre el 50% y el 74% y el 16,8% del 75% o superior, siendo el grado medio de discapacidad del 57,92%⁴.

Dependencia

Igualmente, muchas enfermedades raras también generan dependencia, siendo el número de personas en Canarias que tienen reconocido algún grado de dependencia en el año 2019 de 89.483. El grado de dependencia más leve, el grado I, concentra el 30,9% de las personas dependientes con enfermedad rara, mientras que el grado II agrupa al 34,8%, y el grado III, el más severo, al 34,3%⁴.

6.1.3 Mortalidad

En el año 2019, según el número de casos registrados en la historia clínica de Atención Primaria murieron en Canarias 1.141 personas con enfermedades poco frecuentes (Tabla 3), lo que supone el 7,2% del total de defunciones en ese año en el Archipiélago⁵. Estos datos deben interpretarse con cautela y a título orientativo debido a la sobreestimación de casos por el procedimiento de recogida de la información y de codificación diagnóstica utilizados en Atención Primaria.

De acuerdo con los datos comunicados por el Registro de Enfermedades Raras de Canarias al Registro Estatal, el número de casos que fallecieron durante el período comprendido entre el 1 de enero de 2010 y el 31 de diciembre de 2018 fue de 286 (35,7%), correspondiendo el mayor porcentaje de fallecimientos a la Esclerosis Lateral Amiotrófica (77,3%).

⁴ Datos facilitados por la Consejería de Derechos Sociales, Igualdad, Diversidad y Juventud.

⁵ Se ha considerado el número de personas fallecidas en el año 2019 que ascendían a 15.756 personas, según datos del ISTAC.



Tabla 3: Número de casos fallecidos entre el 1 de enero de 2010 y el 31 de diciembre de 2018 por patología y sexo

Enfermedades raras	Hombre	Mujer	Total
Ataxia de Friedreich	3	0	3
Complejo Esclerosis Tuberosa	2	3	5
Displasia Renal	0	0	0
Enfermedad de Fabry	0	0	0
Enfermedad de Gaucher	1	0	1
Enfermedad de Huntington	10	14	24
Enfermedad de Wilson	3	1	4
Esclerosis Lateral Amiotrófica	122	99	221
Fenilcetonuria	0	0	0
Fibrosis quística	4	6	10
Hemofilia A	7	0	7
Síndrome de Goodpasture	2	3	5
Síndrome de Marfan	3	1	4
Síndrome de Prader Willi	2	0	2
Síndrome de X frágil	0	0	0
Total	159	127	286

Fuente: Informe ReeR 2021. Situación de las Enfermedades Raras en 2010 – 2018. Primer informe epidemiológico del ReeR. 10 de septiembre de 2021. Ministerio de Sanidad.

6.2 Marco de atención en Canarias

El marco de atención a las personas con enfermedades poco frecuentes debe contemplar un abordaje integral, desde una perspectiva transversal, multidisciplinar y coordinada entre, al menos, el sector sanitario, el social, el educativo, el laboral y el tejido asociativo de pacientes y familiares [54].

6.2.1 Ámbito sanitario

6.2.1.1 Recursos y modelo de atención integral centrado en la persona

Modelo de Atención en Canarias

El SCS durante el año 2020 ha llevado a cabo la reorganización del modelo de atención a personas con enfermedades poco frecuentes en Canarias, en la que ha sido muy importante la creación de **dos Unidades de Atención a las Enfermedades Raras**. Estas unidades son de referencia en cada una de las provincias, ubicándose en el Hospital Universitario Nuestra Señora de Candelaria (HUNSC) en Santa Cruz de Tenerife y en el Complejo Hospitalario Universitario Insular Materno Infantil (CHUIMI) de Las Palmas de Gran Canaria. En estos hospitales junto con el Hospital Universitario de Canarias (HUC) se encuentran ubicadas las **3 consultas de genética clínica que existen en Canarias**.

Este nuevo modelo organizativo pretende homogeneizar el proceso de atención a las personas con enfermedades poco frecuentes en Canarias, estableciendo un



procedimiento común para el diagnóstico, así como para la comunicación y registro de estas enfermedades.

De esta forma, a través de estas unidades, se centralizará la atención de todas las enfermedades raras que por su complejidad y afectación multisistémica no puedan ser atendidas adecuadamente en los servicios de las diferentes especialidades, para lo cual se llevarán a cabo sesiones clínicas multidisciplinares para la valoración de los casos o la realización de interconsultas y valoración con otros especialistas clínicos para el manejo de las diferentes patologías.

Atención Temprana

En el marco de atención a las enfermedades raras, es especialmente importante la articulación de vías de intervención en atención infantil de forma temprana, dado que la gran mayoría de estas enfermedades tiene una base genética hereditaria y debutan en el periodo de edad comprendido entre los 0 y 6 años [55].

La Atención Temprana se ha definido como "el conjunto de intervenciones, dirigidas a la población infantil de 0-6 años, a la familia y al entorno, que tienen por objetivo dar respuesta lo más pronto posible a las necesidades transitorias o permanentes que se presentan en la infancia con trastornos en su desarrollo o que tienen el riesgo de padecerlos. Estas intervenciones, que deben considerar la globalidad en menores de edad, han de ser planificadas por un equipo de profesionales de orientación interdisciplinar o transdisciplinar" [56]. Desde el ámbito sanitario se asume la responsabilidad del proceso diagnóstico, así como de la atención e intervención temprana como tratamiento de los trastornos del desarrollo o riesgo de padecerlos. Sin embargo, la atención a estos menores y sus familias debe realizarse de forma coordinada con la Consejería de Educación, Universidades, Cultura y Deportes y la Consejería de Derechos Sociales, Igualdad, Diversidad y Juventud del Gobierno de Canarias [40].

Las **Unidades de Atención Temprana** son recursos especializados responsables de la valoración, intervención y seguimiento de la atención temprana del menor, su familia y su entorno. A ellas corresponde realizar de forma protocolizada el proceso diagnóstico, funcional y sindrómico, así como el tratamiento de atención e intervención temprana del menor con antecedentes de alto riesgo psico neurosensorial prenatal o perinatal o con alto riesgo de trastornos en el desarrollo detectado con posterioridad al nacimiento. Estas unidades, también son responsables de la coordinación de la atención temprana con otros servicios sanitarios, sociales o educativos.

El equipo básico que integra las Unidades de Atención Temprana tiene carácter multidisciplinar y está formado por los siguientes profesionales: psicólogo clínico, pedagogo o psicopedagogo; logopeda; especialista en psicomotricidad; terapeuta ocupacional; fisioterapeuta; trabajador social; así como personal administrativo.

La derivación de menores y sus familias a las Unidades de Atención Temprana se puede realizar al nacimiento desde los servicios especializados, cuando se detecta un menor en riesgo o se evidencian los trastornos del desarrollo. Si la detección de los trastornos o riesgos se produce en la etapa postnatal, la derivación puede realizarla el pediatra de atención primaria o bien otros facultativos de atención hospitalaria. En cambio, cuando el riesgo es identificado desde centros educativos, los servicios sociales o el propio



entorno familiar, será necesario acudir al pediatra de atención primaria para que realice la derivación a la unidad de atención temprana.

A las Unidades de Atención Temprana les corresponde la elaboración del Plan Individualizado de Atención Temprana (PIAT), que es la propuesta de intervención personalizada de carácter interdisciplinar orientada al menor y a su entorno, que contempla la intervención en los diferentes contextos de la vida del menor, integrando y coordinando las actuaciones de sanidad, servicios sociales y educación.

En el año 2021 Canarias cuenta con cuatro Unidades de Atención Temprana localizadas en Tenerife, Gran Canaria, Fuerteventura y La Palma, estando prevista la creación de otras 7 unidades, configurando una red que cuente con recursos en todas las islas de la Comunidad. En total, la red contará con 11 unidades, 6 en la provincia de Santa Cruz de Tenerife (3 en Tenerife, 1 en El Hierro, 1 en La Gomera, 1 en La Palma) y 5 en la provincia de Las Palmas (3 en Gran Canaria, 1 en Lanzarote, 1 en Fuerteventura).

Prevención, detección precoz y diagnóstico

Son pocas las enfermedades raras en las que es posible establecer acciones preventivas para evitar su aparición, si bien se cree que existen factores medioambientales que pueden originar malformaciones congénitas poco frecuentes en los menores. Por ello, la prevención primaria en el ámbito de las enfermedades raras se centra sobre todo en ofrecer consejo durante el periodo previo a la concepción y el embarazo, potenciando los hábitos de vida saludables y evitando el consumo de alcohol durante la gestación [57].

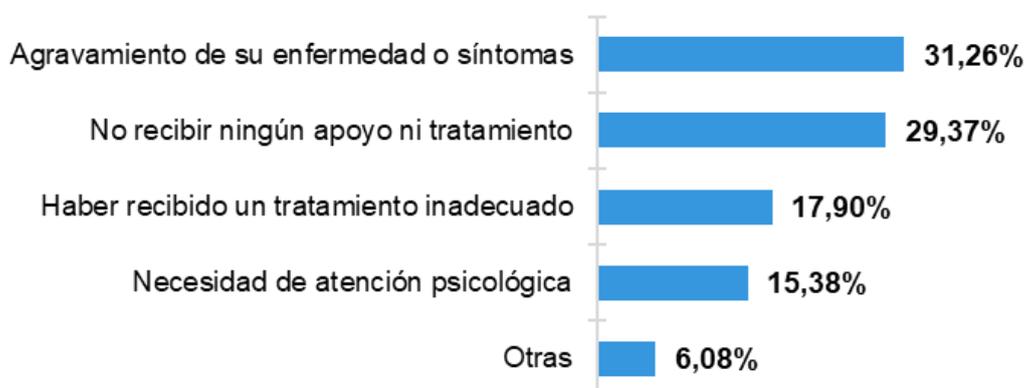
La detección precoz de las enfermedades raras y el diagnóstico correcto es fundamental para el abordaje temprano de la enfermedad y para evitar, en la medida de lo posible, su progresión y la aparición de secuelas, tanto físicas, como intelectuales y psicológicas. En muchos casos, el diagnóstico es complejo debido al desconocimiento asociado a muchas de estas enfermedades, así como, a las dificultades en el acceso a la información y a los recursos especializados, lo que hace que, con frecuencia, se produzcan demoras que impiden la obtención de un diagnóstico correcto en un plazo de tiempo adecuado.

En España se estima que casi el 50% de las personas diagnosticadas de una enfermedad rara han experimentado una demora en la obtención de su diagnóstico, siendo casi 1 de cada 5 las que han superado los 10 años, y la misma ratio las que han tardado entre 4 y 9 años, mientras que el 40% lo obtuvo dentro del primer año [6].

El retraso en el diagnóstico genera serias repercusiones en el desarrollo específico de la enfermedad, tanto fisiológicamente, como psicológica y emocionalmente. De acuerdo con el estudio ENSERio publicado en el año 2018 por FEDER, la falta de un diagnóstico puede generar principalmente: el agravamiento de la enfermedad o sus síntomas, no recibir ningún apoyo o tratamiento, recibir un tratamiento inadecuado o requerir atención psicológica (Gráfico 3).



Gráfico 3: Consecuencias del retraso del diagnóstico en personas con Enfermedades Raras



Nota: Categorías no excluyentes.

Fuente: FEDER, Estudio sobre situación de Necesidades Sociosanitarias de las Personas con Enfermedades Raras en España. Estudio ENSERio. Datos 16-17., 2018

Orientación y asesoramiento genético

Se estima que el 71,9% de las enfermedades raras tienen una causa genética, sin embargo, gran parte de las personas que las tienen no reciben asesoramiento genético [3, 56]. El origen genético de estas enfermedades hace que exista cierto riesgo de recurrencia familiar, lo que hace recomendable que tanto las personas que tienen enfermedades poco frecuentes como sus familiares puedan acceder a servicios de orientación y diagnóstico genético.

El asesoramiento genético, de acuerdo con la Ley 14/2007 de Investigación Biomédica, es el “procedimiento destinado a informar a una persona sobre las posibles consecuencias para él o su descendencia de los resultados de un análisis o cribado genético y sus ventajas y riesgos y, en su caso, asesorarla en relación con las posibles alternativas derivadas del análisis. Tiene lugar tanto antes como después de una prueba o cribados genéticos e incluso en ausencia de los mismos”. La Ley establece además que cuando se realicen pruebas genéticas con fines sanitarios se garantizará el asesoramiento genético adecuado a la persona interesada [58].

En el marco del análisis genético cabe destacar el diagnóstico genético clínico, el diagnóstico prenatal, el diagnóstico genético preimplantacional, el diagnóstico genético presintomático y predictivo y el cribado neonatal [55].

El asesoramiento genético en el ámbito de las enfermedades metabólicas hereditarias normalmente se realiza en los servicios de pediatría de atención hospitalaria o de los laboratorios de diagnóstico genético [57]. En concreto, en la provincia de Santa Cruz de Tenerife el asesoramiento genético de las enfermedades derivadas del cribado neonatal se realiza en los servicios de pediatría de HUC y HUNSC. Los estudios genéticos de las enfermedades metabólicas hereditarias se realizan en los laboratorios de genética de ambos hospitales. En la provincia de Las Palmas el asesoramiento genético se realiza en la Unidad de Genética Clínica del CHUIMI.



En Canarias existen tres consultas específicas de asesoramiento genético, dos en Tenerife y otra en Gran Canaria.

A continuación, se incluye un análisis de la actividad de las consultas de genética, basado en los datos aportados por los Hospitales de referencia de la Comunidad Autónoma, por lo que pueden presentar alguna diferencia de formato.

- **Consulta de asesoramiento genético del Hospital Universitario de Canarias (HUC)**

En esta consulta, del total de pacientes a los que se realizaron pruebas genéticas a lo largo del año 2019, se confirmaron 369 casos de enfermedades raras mediante resultado positivo del diagnóstico genético (Tabla 4).

Tabla 4: Número de diagnósticos de enfermedades raras confirmados mediante diagnóstico genético en la consulta asesoramiento genético de Tenerife. Año 2019

Enfermedad Rara	Nº de casos	Porcentaje	Porcentaje agregado
Miocardopatía Hipertrófica	54	14,6%	14,6%
Miocardopatía Dilatada	28	7,6%	22,2%
Microdeleciones y Microduplicaciones	27	7,3%	29,5%
Déficit de alfa1 antitripsina	21	5,7%	35,2%
Hiperplasia Suprarrenal Congénita	19	5,1%	40,4%
Síndrome de Brugada	16	4,3%	44,7%
Distrofia Muscular Óculo Faríngea	15	4,1%	48,8%
Charcot Marie Tooth	15	4,1%	52,8%
Epilepsia	10	2,7%	55,6%
Miocardopatía No Compactada	8	2,2%	57,7%
Steinert	7	1,9%	59,6%
Poliquistosis Renal	7	1,9%	61,5%
Alport	7	1,9%	63,4%
QT Largo	6	1,6%	65,0%
Hipertensión Pulmonar	6	1,6%	66,7%
Neurofibromatosis	6	1,6%	68,3%
Arofia Muscular Espinal	6	1,6%	69,9%
Miastenia Congénita	6	1,6%	71,5%
Hipoacusias	6	1,6%	73,2%
Prader Willi	6	1,6%	74,8%
Cadasil	5	1,4%	76,2%
Otros	88	23,8%	100,0%
Total	369	100,0%	-

Fuente: Consulta de asesoramiento genético del HUC de Tenerife.

- **Unidad de Genética Clínica del Complejo Hospitalario Universitario Insular Materno Infantil (CHUIMI)**

La Unidad de Genética Clínica del CHUIMI inició su actividad en los años 90 siendo una de las primeras en constituirse a nivel nacional. Desde sus comienzos contó con consulta propia de Diagnóstico y Asesoramiento genético, así como de diversas áreas



diagnósticas específicas constituidas por laboratorios y zonas especializadas. A partir de 2005, la Unidad dispone de bases de datos internas digitales registrables.

La actividad de la consulta se ha incrementado durante los años llegando a las 2.600 a 30 de septiembre de 2021.

En la Tabla 5 se recoge la actividad de la consulta de Diagnóstico y Asesoramiento genético de la Unidad desde el año 2017 hasta septiembre de 2021.

Tabla 5: Número de consultas de diagnóstico y asesoramiento genético realizadas en la Unidad de Genética Clínica del CHUIMI. Años 2017-2021 (hasta el 30 de septiembre)

Año	Totales
2017	1.115
2018	1.243
2019	1.328
2021 (hasta 30 de septiembre)	2.600

Fuente: Unidad de Genética Clínica del CHUIMI.

Los estudios genéticos totales practicados en la Unidad de Genética Clínica del CHUIMI desde el año 2005 hasta el 2019 superan los 16.000. En la tabla 6 se refleja las patologías más estudiadas y el porcentaje en función de las de mayor frecuencia de estudio en el año 2020.

Las enfermedades raras que se estudiaron, en mayor medida, en el año 2020 fueron las siguientes: Síndrome Dismórfico No Filiado, Fibrosis Quística y Síndrome X Frágil, representando respectivamente, el 7,68%, el 6,88%, y el 2,74% (Tabla 6).

Tabla 6: Número de casos de enfermedades raras estudiados en la Unidad de Genética Clínica del CHUIMI. Años 2005 - 2019, Año 2020 y Año 2021 (hasta el 30 de septiembre)

Enfermedad Rara	Años 2005 - 2019		Año 2020		Año 2021*	
	Nº de casos	%	Nº de casos	%	Nº de casos	%
Síndrome Dismórfico No Filiado	447	2,70 %	115	7,68 %	327	13,10 %
Fibrosis Quística	1.745	10,53 %	103	6,88 %	71	2,84 %
Síndrome de Fragilidad del Cromosoma X	2.268	13,68 %	41	2,74 %	51	2,04 %
Cardiomiopatía Hipertrófica	349	2,10 %	40	2,67 %	46	1,84 %
Enf. de Charcot- Marie-Tooth	856	5,16 %	38	2,54 %	106	4,25 %
Síndrome de Brugada	159	0,96 %	33	2,20 %	41	1,64 %
Cardiomiopatía Dilatada	162	0,98 %	28	1,87 %	46	1,84 %
Hiperplasia Suprarrenal Congénita	703	4,24 %	26	1,74 %	49	1,96 %
Hipercolesterolemia Familiar	63	0,38 %	22	1,47 %	55	2,20 %
Cardiomiopatía Arritmogénica del Ventrículo Derecho	65	0,39 %	22	1,47 %	8	0,32 %
Poliquistosis Renal	366	2,21 %	22	1,47 %	43	1,72 %
Enfermedad de Wilson	428	2,58 %	20	1,33 %	13	0,52 %
Distrofias de retina	549	3,31 %	19	1,27 %	16	0,64 %
Epilepsia	41	0,25 %	19	1,27 %	34	1,36 %



Enfermedad Rara	Años 2005 - 2019		Año 2020		Año 2021*	
	Nº de casos	%	Nº de casos	%	Nº de casos	%
CADASIL	621	3,75 %	18	1,20 %	53	2,12 %
Fiebre Mediterránea Familiar	61	0,37 %	17	1,13 %	15	0,60 %
Síndrome de Marfan	170	1,02 %	15	1,00 %	24	0,96 %
Distrofias de cintura	121	0,73 %	13	0,87 %	19	0,76 %
Telangiectasia Hemorrágica Hereditaria	335	2,02 %	13	0,87 %	29	1,16 %
Síndrome de QT-largo	84	0,51 %	11	0,73 %	15	0,60 %
Atrofia Muscular Espinal	869	5,24 %	11	0,73 %	21	0,84 %
Otras	6.114	36,89 %	851	56,87 %	1.414	56,69 %
Total	16.576	100,00 %	1.497	100,00 %	2.496	100,00 %

* Hasta el 30 de septiembre de 2021.

Nota: Se presentan los datos de las enfermedades de acuerdo con las que han sido más frecuentes en el año 2020, si bien este año está condicionado por la COVID lo que puede tener impacto en la frecuencia de las enfermedades más estudiadas habitualmente.

Fuente: Unidad de Genética Clínica del CHUIMI.

- **Unidad de Genética Clínica del Hospital Universitario Nuestra Señora de Candelaria (HUNSC)**

Desde el año 2012 el HUNSC dispone de una consulta de diagnóstico y asesoramiento. La actividad de la consulta a 30 de septiembre de 2021 era de 842 visitas atendidas, de las que 456 eran primeras consultas y 386 sucesivas.

Tabla 7: Número de consultas de asesoramiento genético realizadas en la Unidad de Genética Clínica del HUNSC. Años 2019-2021 (hasta el 30 de septiembre)

Año	Consultas			
	Totales	Primeras	Sucesivas	Sucesivas / Primeras
2019	880	456	424	0,9
2020	777	424	353	0,8
2021 (hasta 30 de septiembre)	842	456	386	0,8

Fuente: Unidad de diagnóstico y asesoramiento genético. Servicio Análisis Clínico. HUNSC. Santa Cruz de Tenerife.



El laboratorio de la unidad realizó cerca de 3.000 estudios genéticos durante el periodo 2012 a 2019 (Tabla 8).

Tabla 8: Número de estudios genéticos postnatales realizados en la Unidad de Genética Clínica del HUNSC. Años 2012-2019

Enfermedad Rara	N	Porcentaje	Porcentaje agregado
Trombofilias hereditarias	445	16,17%	16,17%
Déficit de alfa 1 antitripsina	327	11,88%	28,05%
Oncohematología	290	10,54%	38,59%
Hemocromatosis	256	9,30%	47,89%
Farmacogenética	237	8,61%	56,50%
Estudios familiares	228	8,28%	64,79%
Cáncer hereditario	151	5,49%	70,28%
Cariotipo	132	4,80%	75,07%
Síndrome de X frágil	107	3,89%	78,96%
Síndromes de microdeleciones y microduplicaciones (a-CGH)	82	2,98%	81,94%
Hemoglobinopatías	62	2,25%	84,19%
Fibrosis quística	55	2,00%	86,19%
Enfermedades endocrinas	39	1,42%	87,61%
Exoma dirigido	41	1,49%	89,10%
Miocardopatías	36	1,31%	90,41%
Microdeleciones del cromosoma Y	34	1,24%	91,64%
Anomalías del desarrollo	32	1,16%	92,81%
Enfermedades neurológicas	30	1,09%	93,90%
Distrofias musculares	28	1,02%	94,91%
Displasias óseas	24	0,87%	95,78%
Hipoacusias hereditarias	17	0,62%	96,40%
Neurofibromatosis	17	0,62%	97,02%
Ataxias	14	0,51%	97,53%
Atrofia muscular espinal	12	0,44%	97,97%
Enfermedades autoinflamatorias y conectivopatías	12	0,44%	98,40%
Amiloidosis familiar	10	0,36%	98,76%
Enfermedades renales	10	0,36%	99,13%
Enfermedades mitocondriales	9	0,33%	99,45%
Errores innatos del metabolismo	9	0,33%	99,78%
Distrofia miotónica de Steinert	6	0,22%	100,00%
Total	2.752	100,00%	-

Fuente: Unidad de diagnóstico y asesoramiento genético. Servicio Análisis Clínico. HUNSC. Santa Cruz de Tenerife.

La actividad realizada por el laboratorio de genética del HUNSC se incrementa de forma significativa con relación al periodo analizado en la tabla anterior (Tabla 8) alcanzando en el año 2020, los 3.885 estudios genéticos y casi 4.000 a 30 de septiembre de 2021 (Tabla 9).



Tabla 9: Número de estudios genéticos postnatales realizados en la Unidad de Genética Clínica del HUNSC. Años 2020 y 2021 (hasta el 30 de septiembre)

Estudios genéticos dirigidos	2020		2021*	
	N	%	N	%
Trombofilia hereditaria	808	20,80%	564	14,25%
Cariotipo	637	16,40%	658	16,62%
Estudios familiares	400	10,30%	430	10,86%
Oncohematología	320	8,24%	392	9,90%
Déficit de alfa 1 antitripsina	307	7,90%	303	7,65%
Hemocromatosis	237	6,10%	295	7,45%
Estudios genéticos derivados a centros externos	178	4,58%	124	3,13%
QF-PCR Aneuploidías (Down, Patau, Edward, cromosomas sexuales)	162	4,17%	129	3,26%
Farmacogenética	156	4,02%	146	3,69%
Trastornos del neurodesarrollo	141	3,63%	133	3,36%
Cáncer hereditario	109	2,81%	229	5,78%
Enfermedades neurológicas y neuromusculares	70	1,80%	103	2,60%
Prenatal: síndromes de microdelección y microduplicación (a-CGH)	68	1,75%	51	1,29%
Fibrosis quística	55	1,42%	40	1,01%
Síndromes de microdelección y microduplicación (a-CGH)	52	1,34%	76	1,92%
Cardiopatía	48	1,24%	52	1,31%
Exoma clínico dirigido	45	1,16%	135	3,41%
Microdelecciones del cromosoma Y	34	0,88%	25	0,63%
Otros estudios genéticos	24	0,62%	37	0,93%
Hipoacusia congénita	19	0,49%	10	0,25%
Amiloidosis familiar	15	0,39%	27	0,68%
Total	3.885	100,00%	3.959	100,00%

* Hasta el 30 de septiembre de 2021.

Fuente: Unidad de diagnóstico y asesoramiento genético. Servicio Análisis Clínico. HUNSC. Santa Cruz de Tenerife.

Diagnóstico genético preimplantacional

El diagnóstico genético preimplantacional se lleva a cabo con el objetivo de realizar una selección embrionaria que no esté afectada por enfermedades o trastornos de origen cromosómico o genético graves de aparición temprana y en las que no es posible tratamiento curativo alguno. Esto puede suceder en el caso de enfermedades monogénicas y de anomalías cromosómicas estructurales o numéricas en la madre o en el padre. De esta forma, se seleccionan aquellos preembriones que no se encuentran afectados para su transferencia por medio de técnicas de reproducción humana asistida.

Durante el periodo 2017 hasta principios del 2020, la Unidad de Reproducción Asistida del CHUIMI remitió a un centro externo a un total de 41 pacientes para la realización de un diagnóstico genético preimplantacional. Entre los motivos para la realización de este diagnóstico figuraban entre otros, que alguno de los padres era portador del síndrome X frágil, de la mutación BRCA1, de poliquistosis renal del adulto.



Diagnóstico prenatal

En aquellos casos en el que los fetos tienen un elevado riesgo de presentar una enfermedad o trastorno genético graves relacionados con su salud, se podrán llevar a cabo estudios genéticos que ayuden en el diagnóstico prenatal.

• **Diagnóstico prenatal en el CHUIMI**

Durante el año 2019, en la Unidad de Genética Clínica del CHUIMI se practicaron 590 estudios genéticos prenatales. Durante los años 2020 y 2021 los estudios en ADN fetal fueron de 735 y 870 respectivamente. Las principales indicaciones fueron: triple screening de alto riesgo, sospecha de enfermedad cromosómica, síndromes genéticos o enfermedad de base genética y, por antecedentes familiares de riesgo.

• **Diagnóstico prenatal en el HUNSC**

Durante los años 2019, 2020 y 2021 el laboratorio de genética del HUNSC realizó 146, 237 y 187 estudios genéticos respectivamente, en ADN fetal de gestantes de nuestra área asistencial por sospecha de aneuploidias, de síndromes de origen genético o por ser los progenitores afectados o portadores de enfermedades genéticas.

Cribado Neonatal de Metabolopatías Congénitas

Con el objetivo de llevar a cabo el diagnóstico y tratamiento precoz de algunas de las enfermedades endocrinometabólicas, en Canarias existe desde el año 1981 el **Programa para el Diagnóstico Precoz de Metabolopatías Congénitas en el Recién Nacido**. Actualmente este programa incluye el cribado de:

1. Errores congénitos del metabolismo

- Fenilcetonuria (phenylketonuria PKU)
- Aciduria glutárica tipo 1 (AG-1).
- Defectos de la β -oxidación de ácidos grasos de cadena media (MCAD).
- 3-hidroxiacil-CoA deshidrogenasa de cadena larga (LCHAD).
- Déficit de biotinidasa (BTD), incluida en septiembre de 2021.

2. Hipotiroidismo

3. Fibrosis Quística

4. Hemoglobinopatías (Drepanocitosis)

En 2022 está prevista la inclusión de otras dos enfermedades: Enfermedad de la orina con olor a jarabe de arce y Homocistinuria.

El Hospital Universitario de Canarias (HUC) es desde el año 2021 el centro de referencia para la realización del cribado neonatal de metabolopatías congénitas, habiendo sido gestionado con anterioridad por el Laboratorio del Área de Pediatría de la Facultad de Ciencias de la Salud de la Universidad de La Laguna.

Durante el año 2020 se cribaron un total de 12.730 recién nacidos y se realizaron 14.584 determinaciones (Tabla 10). En general, la cobertura del programa es muy elevada siendo superior al 99% de los recién nacidos.



Tabla 10: Distribución del número de pruebas y de recién nacidos estudiados en el Programa para el Diagnóstico Precoz de Metabolopatías Congénitas en el RN de Canarias. Año 2020.

Islas	Nº de Pruebas	Nº de Recién Nacidos
El Hierro	81	62
La Palma	446	399
La Gomera	84	71
Tenerife	6.375	5.534
Gran Canaria	5.429	4.844
Fuerteventura	978	901
Lanzarote	963	873
Sin asignar	228	46
Total: Canarias	14.584	12.730

Fuente: Memoria del Programa de Diagnóstico Precoz de Metabolopatías Congénitas en el Recién Nacido de Canarias. Año 2020.

En ese mismo año, en Canarias se han detectado 10 casos en los que se ha confirmado alguna de las 8 enfermedades incluidas en el programa. Además, se han notificado 4 casos confirmados de Fibrosis Quística y 105 portadores de Anemia Falciforme.

En el 95% de los recién nacidos cribados se obtuvo un diagnóstico en el laboratorio antes de los 10 días de vida, cumpliendo con el objetivo establecido por el Ministerio de Sanidad en el Programa de Cribado Neonatal del SNS.

Unidades de atención a personas con enfermedades poco frecuentes

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

- **Unidad de enfermedades raras del CHUIMI**

El **CHUIMI** de Las Palmas de Gran Canaria dispone desde hace más de 6 años de una consulta de enfermedades raras la cual es gestionada por el servicio de Medicina Interna. Desde esta consulta se atienden todos aquellos casos que son derivados tanto por el servicio de Pediatría y Medicina Interna, como de cualquier otra especialidad con sospecha o diagnóstico de enfermedad rara, a la vez que lleva a cabo la coordinación con otras especialidades para un abordaje multidisciplinar de estas enfermedades (Tabla 11).

Tabla 11: Relación de consultas de enfermedades raras atendidas en el Medicina Interna del CHUIMI, según primeras o sucesivas. Años 2016 a 2019 y 2020 (hasta 1 de marzo)

Año	Consultas			
	Totales	Primeras	Sucesivas	Sucesivas / Primeras
2016	376	54	322	6,0
2017	225	39	186	4,8
2018	197	28	169	6,0
2019	337	42	295	7,0
2020 (hasta 1 marzo)	128	14	114	8,1

Fuente: Unidad de Enfermedades Minoritarias del CHUIMI de Las Palmas de Gran Canaria



- **Unidad de enfermedades raras del HUNSC**

El **HUNSC** de Santa Cruz de Tenerife ha desarrollado un modelo de gestión de la atención a pacientes con enfermedades poco frecuentes en el que, a través de un comité multidisciplinar, se llevan a cabo sesiones clínicas para valorar los casos que les derivan las diferentes especialidades médicas.

El Hospital Universitario Nuestra Señora de Candelaria dispone de un comité multidisciplinar de especialistas para el registro de EERR de su área asistencial. En dicho registro (Tabla 12) se han incluido desde el año 2012 hasta el 30 de septiembre de 2021 un total de 1.154 pacientes con aproximadamente 221 diagnósticos diferentes. Los 15 diagnósticos más frecuentes representan el 51,6% de las enfermedades registradas. Las patologías más comunes son la Deficiencia de alfa 1 antitripsina (64 casos), Fibrosis quística (55 casos) y la Distrofia muscular de Emery-Dreifuss (51 casos).

Tabla 12: Número de casos de enfermedades raras diagnosticadas en el HUNSC. Años 2012-2021*

Enfermedades / Diagnósticos	N	Porcentaje	Porcentaje agregado
Deficiencia de alfa 1 antitripsina	64	5,5%	5,5%
Fibrosis quística	55	4,8%	10,3%
Distrofia muscular de Emery-Dreifuss	51	4,4%	14,7%
Enfermedad de Charcot-Marie-Tooth	50	4,3%	19,1%
Anomalía cromosómica	49	4,2%	23,3%
Esclerosis Lateral Amiotrófica	46	4,0%	27,3%
Poliquistosis renal autosómica dominante	38	3,3%	30,6%
Hemofilia A	37	3,2%	33,8%
Hipotiroidismo congénito	33	2,9%	36,7%
Fenilcetonuria	30	2,6%	39,3%
Síndrome de cáncer de mama y ovario hereditario	29	2,5%	41,8%
Miocardopatía dilatada	28	2,4%	44,2%
Esofagitis eosinofílica	25	2,2%	46,4%
Miocardopatía Hipertrófica familiar	23	2,0%	48,4%
Displasia arritmogénica del ventrículo derecho	22	1,9%	50,3%
Trisomía del cromosoma 21	20	1,7%	52,0%
Resto de diagnósticos	554	48,0%	100,0%
Total: diagnósticos	1.154	100,0%	-

* Hasta el 30 de septiembre de 2021.

Fuente: Unidad de diagnóstico y asesoramiento genético. Servicio Análisis Clínico. HUNSC. Santa Cruz de Tenerife.

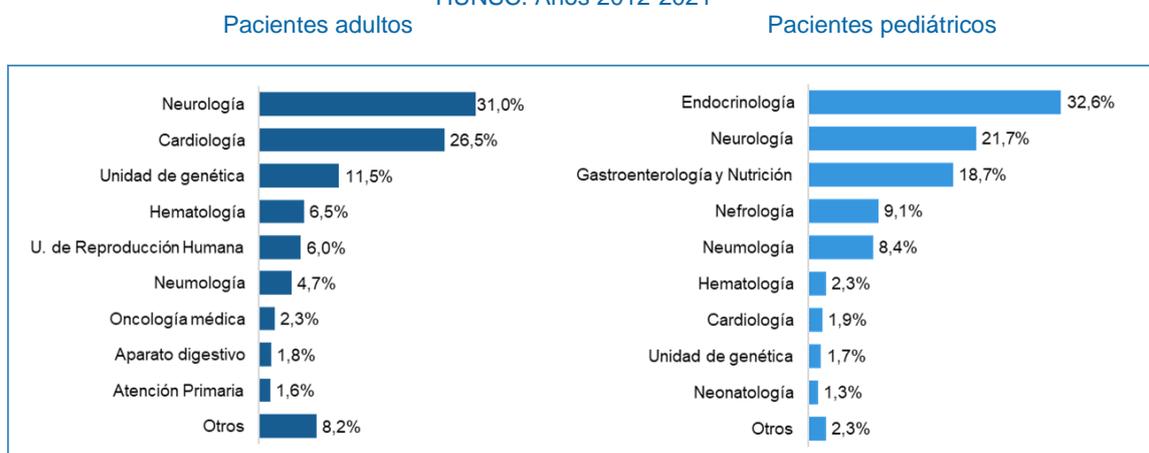
De las 1.154 personas diagnosticadas con una enfermedad rara en el HUNSC, el 53,6% hace referencia a pacientes adultos, el 41,2% a pediátricos, el 3,5% a diagnósticos prenatales y el 1,7% a pacientes en los que se desconoce la fecha de diagnóstico.

En el caso de pacientes adultos, el mayor volumen de pacientes procede de los servicios de Neurología (31,0%), de Cardiología (26,5%) y de la Unidad de genética clínica



(11,5%). Por lo que se refiere a los pacientes pediátricos, en su mayor parte proceden de los servicios de Endocrinología (32,6%), Neurología (21,7%) y Gastroenterología y Nutrición (18,7%).

Gráfico 4: Servicios de los que proceden los pacientes diagnosticados de enfermedades raras en el HUNSC. Años 2012-2021*



* Hasta el 30 de septiembre de 2021.

Fuente: Unidad de diagnóstico y asesoramiento genético. Servicio Análisis Clínico. HUNSC. Santa Cruz de Tenerife.

En el año 2020, ambas unidades de enfermedades raras (CHUIMI y HUNSC) se constituyen como unidades de referencia provincial en Canarias.

Actualmente, los pacientes con enfermedades raras de las islas no capitalinas son atendidos en las consultas locales de Medicina Interna y del resto de especialidades, siendo posteriormente derivados a los hospitales de referencia provinciales de las islas capitalinas si lo precisan.

6.2.1.2 Procedimientos terapéuticos

La atención a las enfermedades raras afronta dos retos específicos, por un lado, la dificultad de establecer un diagnóstico correcto en un plazo adecuado y por otro conseguir un tratamiento efectivo [59]. La ausencia de un diagnóstico hace que no sea posible establecer un tratamiento concreto para esa enfermedad y que se lleven a cabo actuaciones orientadas a mitigar sus efectos y no destinados a combatir lo que los genera, es decir, la enfermedad en sí misma. En otras ocasiones, aunque se realice un diagnóstico adecuado, puede ocurrir que no exista un tratamiento efectivo para la enfermedad o que el coste del tratamiento sea elevado [12]. Las terapias de atención temprana y rehabilitación se aplican de forma complementaria al tratamiento farmacológico o bien de forma única cuando no existe ningún medicamento efectivo.

Tratamiento farmacológico

En determinadas enfermedades raras, el tratamiento farmacológico se puede realizar con medicamentos de uso corriente, pero en otros casos se requiere de tratamientos más específicos.



Medicamentos huérfanos

En muchos casos, el desconocimiento que existe sobre una determinada enfermedad rara hace que encontrar una opción terapéutica válida esté asociada necesariamente a la innovación [12].

Se entiende por medicamento huérfano, en el entorno de la Unión Europea, el producto medicinal que se destina al diagnóstico, la prevención o tratamiento de una patología que suponga un riesgo vital para la persona que la padezca o implique una discapacidad grave y crónica cuya prevalencia no sea superior a 5 personas por cada 10.000. Además, no debe existir en la Unión Europea ningún método satisfactorio de diagnóstico, prevención o tratamiento autorizado, y si existiese el medicamento que pretende alcanzar la condición de huérfano debe demostrar un mayor beneficio significativo con el ya existente [60]. La obtención y comercialización de los medicamentos huérfanos, probablemente no sería posible sin la existencia de incentivos y apoyos a su desarrollo [22].

Por ello, la Unión Europea aprobó en el año 1999 el **Reglamento nº 141/2000 sobre medicamentos huérfanos** [18] en el que establecía una serie de incentivos para estimular la investigación, el desarrollo y la comercialización de medicamentos para prevenir, diagnosticar o tratar las enfermedades raras. Los incentivos que les corresponden a los medicamentos huérfanos son los siguientes [60, 61].

- Exclusividad comercial: se otorgan 10 años de exclusividad comercial en la Unión Europea. En el caso de medicamentos pediátricos el periodo de exclusividad asciende a 12 años.
- Protocolo de asistencia: apoyo de la Agencia Europea de Medicamentos (EMA) sobre diferentes ensayos y pruebas a los que deberá someterse el medicamento para avalar su calidad, seguridad y eficacia.
- Reducción de gastos: aplicación de reducciones o exenciones en las tasas de los procedimientos de asignación huérfana.
- Investigación financiada: el desarrollo de medicamentos huérfanos por parte de las compañías farmacéuticas les da derecho a subvenciones específicas de la Unión Europea, así como de diferentes programas de los estados miembros. Igualmente, existen iniciativas, como el Programa Marco de la Comisión Europea, que financian la investigación y desarrollo de estos medicamentos.

A la EMA le corresponde la autorización de comercialización de los medicamentos huérfanos mediante procedimiento centralizado, lo que conlleva su aprobación en todos los estados miembros y es competencia de estos determinar el grado de financiación y la fijación del precio, lo que puede demorar su comercialización a nivel nacional.

En España, tan solo estaban comercializados en el año 2017 el 54% de los medicamentos huérfanos cuya comercialización había sido aprobada por la EMA en el periodo 2002-2017 y que a fecha de 2017 conservaban su condición de huérfanos. Esto supone una limitación significativa en el acceso de los pacientes con enfermedades poco frecuentes a estos medicamentos. Por ello, se considera necesario acelerar los plazos a nivel nacional en todo lo relativo a la decisión, financiación y asignación de precio de los medicamentos huérfanos, y establecer mecanismos de pago por



resultados en aquellos casos en los que exista una elevada incertidumbre, así como alcanzar tiempos de comercialización más homogéneos entre los diferentes estados miembros que minoren las desigualdades en el acceso a estos medicamentos [10].

En el año 2019, el coste del consumo de medicamentos huérfanos de los principales hospitales de Canarias ascendió a 26.196.523 euros (Tabla 13).

Tabla 13: Evolución del número de pacientes y consumo de medicamentos huérfanos en los hospitales de Canarias. Años 2017 a 2019

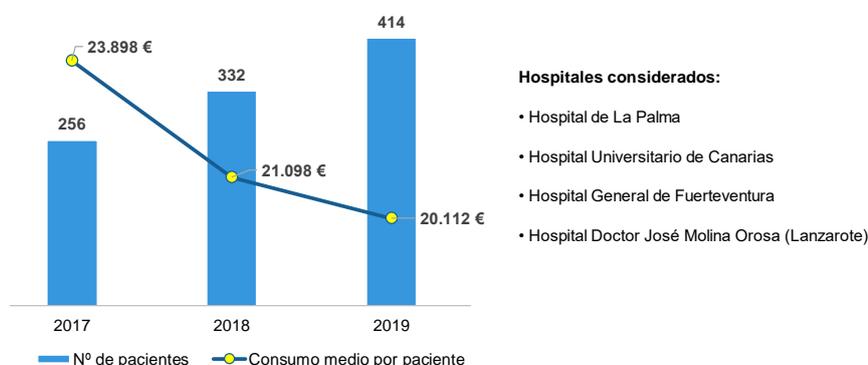
Enfermedad	Pacientes			Coste consumo (€)		
	2017	2018	2019	2017	2018	2019
Provincia de Santa Cruz de Tenerife						
Hospital de La Palma	31	40	37	737.930 €	1.063.129 €	1.445.362 €
Hospital Universitario de Canarias	120	147	190	3.446.540 €	3.667.304 €	4.205.772 €
Hospital Universitario Nuestra Señora de Candelaria	n.d.	n.d.	n.d.	n.d.	2.658.014 €	4.579.494 €
Provincia de Las Palmas						
Complejo Hospitalario Universitario Insular - Materno Infantil de Canarias	n.d.	n.d.	158	n.d.	n.d.	5.752.598 €
Hospital Universitario de Gran Canaria Doctor Negrín	n.d.	n.d.	n.d.	4.988.590 €	6.770.018 €	7.537.868 €
Hospital General de Fuerteventura	11	10	11	764.646 €	720.241 €	546.298 €
Hospital Doctor José Molina Orosa (Lanzarote)	94	135	176	1.168.719 €	1.553.872 €	2.129.132 €
Total						26.196.523 €

n.d.: no disponible

Fuente: Servicio de Farmacia de cada uno de los hospitales considerados.

Si se analiza la evolución del número de pacientes que consumen medicamentos huérfanos y el coste de estos tratamientos en 4 de los hospitales públicos de Canarias (Gráfico 5) se observa que se produjo un incremento en el número de pacientes beneficiados de estos fármacos del 61,7%, pasando de 256 en el año 2017 a 414 en el 2019. A su vez, el coste medio del consumo de medicamentos huérfanos por paciente, se reduce de forma significativa en 3.785 euros, siendo en el año 2017 de 23.898 euros y en el año 2019, de 20.112 euros.

Gráfico 5: Evolución del número de pacientes y consumo medio de medicamentos huérfanos en 4 de los hospitales públicos de Canarias. Años 2017 a 2019



Fuente: Servicio de Farmacia de cada uno de los hospitales considerados.



El análisis del consumo de medicamentos huérfanos por indicación en cuatro de los hospitales públicos de Canarias refleja que el 65,3% del coste de estos tratamientos se concentra en 15 patologías (Gráfico 6). En este sentido las que presentan un mayor consumo de medicamentos huérfanos son el Mieloma de células plasmáticas, el Síndrome de Berardinelli-Seip, el Síndrome urémico hemolítico atípico, y el Mieloma múltiple.

Gráfico 6: Indicaciones con mayor consumo de medicamentos huérfanos en cuatro de los hospitales públicos de Canarias. Año 2019



Fuente: Servicio de Farmacia de cada uno de los hospitales considerados.

Uso especial de medicamentos

La normativa española, a través del Real Decreto 1015/2009, de 19 de junio, contempla una serie de situaciones especiales para las que se autoriza el empleo de medicamentos para usos no indicados inicialmente. Los supuestos que se contemplan son los siguientes:

- Uso compasivo de medicamentos que se encuentran en fase de investigación clínica que, de forma excepcional, se autoriza en pacientes que no formen parte del ensayo clínico. En estos casos, el paciente tiene una enfermedad crónica o gravemente debilitante o le supone un riesgo vital y no existe un medicamento autorizado que sea efectivo.
- Prescripción, con carácter excepcional, de medicamentos en condiciones diferentes a las autorizadas en su ficha técnica.
- Acceso a fármacos que no se encuentren autorizados en España, pero sí que estén comercializados en otros países.

Coadyuvantes y productos sanitarios

Los coadyuvantes y productos sanitarios hacen referencia a diferentes productos terapéuticos y ayudas técnicas que se utilizan en el seguimiento y tratamiento de las complicaciones asociadas a diferentes enfermedades raras [57].



Productos dietéticos y nutricionales

Los productos dietéticos y nutricionales pueden ser claves en el tratamiento de determinadas patologías raras. Por ello, se requiere tanto que en las unidades de atención a las enfermedades raras se cuente con la colaboración de un especialista en nutrición como que al paciente y familiares se les eduque en la necesidad de una dieta acorde a las necesidades del paciente [54].

Terapias avanzadas

Las terapias avanzadas son un grupo de medicamentos biológicos de uso humano, los cuales pueden suponer una alternativa terapéutica en aquellos casos en los que no existe un tratamiento disponible o bien representen una mejora al tratamiento actual. Dentro del marco de las terapias avanzadas se consideran los productos de terapia génica, de terapia celular somática y los productos de ingeniería tisular [54].

Actualmente, en algunos casos, su elevado coste, la existencia de limitaciones para conseguir un proceso de fabricación robusto, escalable y reproducible, los condicionantes éticos y técnicos para su uso, entre otros aspectos, pueden dificultar el desarrollo de estas terapias [62]. Por este motivo, para favorecer el acceso de las personas a estos tratamientos, las agencias reguladoras internacionales están favoreciendo la adopción de mecanismos más flexibles de autorización que los convencionales, con enfoques de evaluación adaptados a las características propias de estos tratamientos. Cada vez más las autoridades sanitarias tienen en consideración aspectos como: el impacto multidisciplinar de la nueva tecnología evaluada; el coste para el servicio de salud, así como para los servicios sociales; el valor por pago; el impacto más allá del beneficio clínico directo y el impacto en servicios especializados, entre otros [62, 63].

Asimismo, expertos sectoriales consideran que es preciso organizar unidades de seguimiento coordinadas con los centros infusores de terapias génicas.

Rehabilitación

Las enfermedades raras requieren de un abordaje integral, en el cual la rehabilitación y la fisioterapia resultan fundamentales para mejorar o conservar las capacidades físicas, sensoriales y/o cognitivas de los pacientes, con independencia de la prescripción del tratamiento farmacéutico correspondiente, si lo hubiera. De esta forma, la rehabilitación multidisciplinaria en sus diferentes formas: fisioterapia, terapia ocupacional, estimulación cognitiva y logopedia aporta a los pacientes mejoras funcionales y neurológicas que favorecen su autonomía y calidad de vida [57].

En Canarias se ha dotado a los 4 hospitales de referencia con equipos específicos para neurorrehabilitación, contando con licencias para el tratamiento rehabilitador mediante ejercicios físicos y cognitivos con realidad virtual. La rehabilitación ambulatoria es uno de los objetivos, así como, la electroestimulación magnética, transcraneal continua y la funcional de miembro superior e inferior.

Además, existen equipos de atención multidisciplinaria a los pacientes con ELA en los 4 hospitales de tercer nivel del archipiélago. En este sentido, el HUC ha constituido un Equipo de atención multidisciplinaria a pacientes con esclerosis lateral amiotrófica (ELA) para coordinar esfuerzos, citas y constituir una Unidad de ELA, se les proporciona a los



pacientes con esta enfermedad una atención multidisciplinar adecuada por los servicios de Neurología, Neumología, Rehabilitación, Endocrinología-Nutrición y Cuidados Paliativos. Por su parte, el Servicio de Neurología del HUGC Dr. Negrín desarrolla un proyecto de Equipo de atención multidisciplinar al paciente con ELA, en el que están implicados también los Servicios de neumología, rehabilitación, endocrinología y unidad de cuidados paliativos. Adicionalmente, también se cuenta con los servicios de psiquiatría, rehabilitación y neurocirugía para neurorehabilitación cognitiva.

Los servicios de rehabilitación hospitalarios derivan a algunos pacientes a centros concertados según la patología y lista de espera. A pesar de ello, en Canarias el tiempo de espera para el acceso a la rehabilitación de pacientes con enfermedades poco frecuentes es el mismo que el de otras enfermedades más prevalentes, por lo que se considera de gran relevancia agilizar la atención a determinados pacientes que padezcan una determinada enfermedad rara, creando, por ejemplo, para ello, grupos multidisciplinarios para el estudio monográfico de las mismas.

6.2.1.3 Intervención de trabajo social

Motivos de intervención

Los motivos de intervención de trabajo social se han definido como motivos por los que, a partir de un problema de salud, físico o mental, o de una situación de riesgo para la salud con repercusión en las áreas personal, familiar, laboral y/o social de la persona, se requiere la intervención de este perfil profesional durante la prestación de la asistencia sanitaria. Su intervención va dirigida a la consecución de objetivos esenciales de la misma como la continuidad asistencial de la atención sanitaria y social, y la protección de las personas que, en razón de su situación personal, familiar o del entorno, se encuentran en una situación de vulnerabilidad.

En general, estos motivos se relacionan con procesos asistenciales compartidos por AP y AH en los que resulta determinante la evolución clínica del problema de salud y la existencia de circunstancias personales, familiares, del entorno y sociales que actúan como factores de riesgo y factores de protección durante todo el proceso.

La experiencia demuestra que la intervención pautada y coordinada en procesos con implicaciones psicosociales como las que pueden tener las enfermedades raras en general, favorecen el abordaje terapéutico en tanto facilitan la atención integrada e integral a la persona y a su entorno más inmediato, familiar y social, así como la coordinación para la prestación de servicios entre diferentes ámbitos asistenciales, sanitario, social y educativo fundamentalmente.

Intervenciones

La intervención forma parte del plan que se establece durante la prestación sanitaria y puede realizarse en la propia consulta (hospital, centro de salud), en el domicilio y/o en el entorno, según sea el dispositivo asistencial desde el que se interviene y el objetivo de la atención (promoción, prevención, mejora, mantenimiento o rehabilitación). Asimismo, las intervenciones pueden diferenciarse entre directas e indirectas.

Las intervenciones directas se realizan en presencia de la persona y, en su caso, de la familia, y van dirigidas fundamentalmente a apoyar y fortalecer los cuidados para la salud y la autonomía personal a través de:



- El apoyo en la elaboración de estrategias de afrontamiento personal y familiar.
- La formación en habilidades sociales.
- La mediación en conflictos.
- La facilitación de soporte documental.
- El desarrollo de acciones que facilitan el acceso y el uso de los recursos.
- La información y el asesoramiento u orientación.

Las intervenciones indirectas hacen referencia, entre otras, a la coordinación con los dispositivos asistenciales del propio sistema sanitario, para la mejora del abordaje terapéutico, y a la coordinación con los dispositivos asistenciales de otros sistemas de protección social implicados en la intervención, para la mejora de la prestación de la atención.

Instrumentos

En la Historia de Salud (Drago AP, AE y SAP), se incluye el Módulo de Aspectos Sociales, que recoge la información necesaria para realizar la valoración social, ya que permite explorar diferentes elementos relativos a la persona, a la familia y al entorno; a la vivencia individual y familiar respecto a la situación de salud; a las características de la provisión de cuidados efectivos y potenciales desde los sistemas de apoyo formal e informal, etc. Además, facilita la identificación de los factores de riesgo social y problemas sociales que dificultan el afrontamiento de los problemas de salud, así como las potencialidades existentes, entendidas estas como recursos propios o externos de los que podría disponer cada persona y familia para afrontar dicho proceso, contrarrestando el efecto de los factores de riesgo o problemas sociales que pudieran tener en diferentes momentos y circunstancias.

Perfiles de las personas susceptibles de intervención

- Paciente que presenta una adherencia deficiente a las indicaciones dadas por sus profesionales sanitarios respecto a los cuidados para la salud y la autonomía personal.
- Paciente que presenta limitación o pérdida de la capacidad funcional con implicaciones en el desarrollo de su vida cotidiana.
- Paciente que precisa mejorar su competencia para los autocuidados y la autonomía personal de acuerdo con las características de su enfermedad y su momento evolutivo.
- Paciente que precisa apoyo en la prestación de cuidados desde el sistema informal (persona cuidadora, familia, asociaciones...) y/o el sistema formal (servicios sanitarios, sociales, educativos...); ayuda técnica o apoyo adaptado para el desarrollo de su actividad cotidiana; apoyo en la organización de cuidados al recibir atención desde diferentes proveedores.
- Paciente que no accede, o lo hace en condiciones no óptimas, a los servicios y prestaciones de los sistemas de protección social por razones como desconocimiento del derecho a los mismos, barreras de comunicación...
- Paciente cuyo alojamiento o zona de residencia presentan problemas de accesibilidad o salubridad que limitan o impiden la prestación de cuidados.



Criterios de derivación

- Pacientes con sospecha o confirmación diagnóstica que se correspondan con alguno de los anteriores perfiles o, en su caso, a criterio profesional.

6.2.2 Ámbito social

En el ámbito de los servicios sociales, las Administraciones públicas en sus diferentes niveles (estatal, autonómico, insular y local) tienen competencias en servicios, prestaciones y ayudas sociales dirigidas a la población en general y a la que presenta situaciones de especial vulnerabilidad en particular. Entre los recursos disponibles se encuentran los siguientes:

- Servicios de atención directa, integrados por los dispositivos de atención social de la red primaria y especializada, tales como Centros de Servicios Sociales, Asistencia Domiciliaria, Teleasistencia, Centros de Estancia Diurna, Centros Residenciales, etc.
- Prestaciones y ayudas económicas, tales como pensiones de incapacidad permanente o jubilación de los niveles contributivo y no contributivo, así como ayudas económicas para personas mayores o con discapacidad por diferentes conceptos (para facilitar la autonomía personal -ayudas técnicas o instrumentos para el desenvolvimiento en la vida ordinaria-, mejoras en el acceso y adaptaciones de la vivienda, transporte, rehabilitación, etc.).
- Servicios y prestaciones económicas del sistema para la autonomía y atención a la dependencia (SAAD), que abarcan tanto diferentes servicios (Teleasistencia, Ayuda a domicilio, Centro de Día y de Noche, Atención Residencial), como prestaciones económicas y ayudas técnicas entre otros recursos.

La Consejería de Derechos Sociales, Igualdad, Diversidad y Juventud del Gobierno de Canarias tiene disponible en su página web diferentes recursos en su ámbito de competencias, entre los que cabe destacar el Portal de Discapacidad y el Portal de Dependencia.

Discapacidad y dependencia

La valoración de la discapacidad y de la dependencia son competencia de las CCAA, si bien desde el gobierno central a través del Real Decreto 1971/1999, de 23 de diciembre [50] y el Real Decreto 174/2011 de 11 de febrero [64], ha establecido respectivamente los procedimientos de tramitación, así como los baremos de valoración, los cuales se basan en criterios objetivos de evaluación.

El reconocimiento oficial del grado de discapacidad o de la situación de dependencia permite acceder a las personas con enfermedades poco frecuentes a servicios y prestaciones económicas de servicios sociales, seguridad social no contributiva, fomento del empleo y beneficios fiscales.



Procedimiento de reconocimiento del grado de discapacidad

Los Equipos de Valoración y Orientación (EVO) de los Centros de Valoración de la Discapacidad son los responsables de valorar las solicitudes de grado de discapacidad, así como la determinación del mismo.

El procedimiento se inicia con la presentación de la solicitud y la documentación requerida en el Centro de Valoración de la Discapacidad. Para el inicio del procedimiento es necesario que el EVO disponga de los informes médicos y/o psicológicos actualizados que avalen las limitaciones funcionales y/o psicológicas que se alegan. Posteriormente, en la fase de instrucción del procedimiento se llevará a cabo el reconocimiento de la persona, pudiendo requerir los profesionales de los EVO pruebas e informaciones adicionales para realizar la valoración. Finalizado este proceso el EVO emitirá un dictamen técnico-facultativo con el diagnóstico, el tipo y grado de discapacidad. Corresponderá a la Dirección General de Dependencia y Discapacidad, de acuerdo con dicho dictamen, emitir la resolución expresa de reconocimiento del grado de discapacidad.

El grado de discapacidad podrá ser objeto de revisión cuando haya sido concedido de forma temporal o siendo permanente, por agravamiento o mejoría, una vez transcurridos dos años.

En Canarias existen dos Centros de Valoración de la Discapacidad, uno en Las Palmas de Gran Canaria y otro en Santa Cruz de Tenerife.

Procedimiento de reconocimiento del grado de dependencia

El procedimiento para el reconocimiento de la situación de dependencia y del derecho a las prestaciones del Sistema para la Autonomía y Atención a la Dependencia se inicia mediante la presentación de la solicitud correspondiente en los registros de la Dirección General de Dependencia y Discapacidad o en cualquier oficina de registro del Gobierno de Canarias o de los Cabildos Insulares. Una vez comprobado el cumplimiento de los requisitos, se realizará una visita al domicilio para aplicar el baremo de valoración de los grados de dependencia o de la escala de valoración específica para menores de tres años.

El órgano de valoración de la situación de dependencia elaborará un dictamen con el diagnóstico, la situación de dependencia con indicación del grado y los cuidados que la persona pueda requerir y lo elevará a la Dirección General de Dependencia y Discapacidad para que emita la correspondiente resolución.

Posteriormente, se elaborará el Programa Individual de Atención, el cual tiene en cuenta las condiciones personales, familiares y del entorno, así como las preferencias de cada persona. Mediante este programa se facilita el acceso a los servicios y/o a las prestaciones económicas del SAAD que, en su caso, se garantizan a las personas reconocidas de acuerdo con su grado de dependencia.

La revisión del grado de dependencia se podrá realizar motivado por una mejoría o empeoramiento de la situación de dependencia de la persona o bien por un error en el diagnóstico o de la aplicación del correspondiente baremo.



6.2.3 Ámbito educativo

El sistema actual promueve la detección precoz y la atención temprana de los menores con necesidades específicas de apoyo educativo, favoreciendo la escolarización conjunta de todo el alumnado en centros ordinarios de educación, con la excepción de aquellos menores que requieran de una atención muy especializada en centros de educación especial [46, 65].

La Ley que regula la atención temprana en Canarias [40] contempla la atención de las necesidades transitorias o permanentes en los procesos de escolarización que puedan presentarse en menores de hasta 6 años de edad con trastornos en su desarrollo o que se encuentren en riesgo de padecerlos. Para ello, plantea una actuación coordinada entre los Equipos de Orientación Educativa y Psicopedagógicos (EOEP) y el resto de profesionales implicados en su atención, que le ofrezca las medidas de apoyo necesarias en la incorporación al ámbito escolar.

Los EOEP tienen como objetivo alcanzar el máximo desarrollo de las capacidades del alumnado, su desarrollo integral y su integración social, todo ello mediante el respeto a la diversidad, adecuando de forma progresiva la atención educativa a sus características particulares. Para ello, los EOEP deben valorar las necesidades específicas de apoyo educativo y asesorar en la respuesta educativa más adecuada, participando en el seguimiento del proceso educativo del alumnado. Además, han de asesorar a los centros y colaborar en la orientación personal, educativa, familiar y profesional de escolares participando, entre otros, en los diseños de los planes de acción tutorial, orientación profesional y acciones compensadoras de la educación.

Existen dos tipologías de EOEP: los de zona, asignados a una zona educativa concreta, y los EOEP específicos que tienen un carácter complementario a los EOEP de zona y están integrados por especialistas en la atención de necesidades educativas especiales, ya sea por presentar discapacidad auditiva, motora, visual o trastornos generalizados del desarrollo. Los EOEP están integrados, principalmente, por profesionales de Orientación, Audición y Lenguaje y Trabajo Social.

Asimismo, cuando menores o adolescentes tienen que permanecer en el hospital por motivos de salud, la Consejería de Educación y Universidades se hace cargo de su formación en el entorno hospitalario. De esta forma, se ofrece la atención educativa a pacientes que cursen Educación Infantil, Enseñanza Básica o Bachillerato que se encuentren ingresados en los hospitales públicos de Canarias.

De la misma forma, con el objetivo de garantizar la continuidad en el proceso de enseñanza y aprendizaje del alumnado, se proporciona **atención educativa domiciliaria**, de manera individualizada, cuando por prescripción médica permanecen en su domicilio por motivos de salud, sin acudir al centro educativo por un periodo superior a 30 días.

6.2.4 Ámbito laboral

En España se ha desarrollado un amplio marco normativo que vela por garantizar la accesibilidad universal y la no discriminación de las personas con discapacidad también



en el ámbito laboral. Por ello, en la legislación se incorporan medidas de inserción laboral en el mercado ordinario de trabajo, tales como:

- Reserva del 2% de las plazas para personas con discapacidad en aquellas empresas públicas o privadas con una plantilla igual o superior a 50 trabajadores.
- Reserva de al menos el 5% de las plazas en las convocatorias de empleo público para personas que tengan un grado de discapacidad igual o superior al 33%.
- Desarrollo de los enclaves laborales para favorecer la incorporación al trabajo ordinario.

Asimismo, también se promueve la inserción laboral de las personas con discapacidad en el mercado de trabajo mediante los centros especiales de empleo. Los centros especiales de empleo son empresas que tienen como objetivo fundamental facilitar a las personas con discapacidad un puesto de trabajo productivo y remunerado que se adecúe a sus características.

Según datos del Estudio ENSERio elaborado por FEDER, se estima que las personas que conviven con enfermedades poco frecuentes tienen una tasa de paro 5 puntos por encima de la media española, encontrándose una relación entre el acceso al empleo y el grado de discapacidad y el sexo de las personas. De esta forma, se constata que a medida que se incrementa el grado de discapacidad, las dificultades para trabajar son mayores (Tabla 14).

Tabla 14: Porcentaje de personas que está trabajando según el grado de discapacidad

Grado de discapacidad	33%-64%	65%-74%	Mayor al 75%
Porcentaje de personas que trabaja	25,19%	11,48%	8,70%

Fuente: FEDER, Estudio sobre situación de Necesidades Sociosanitarias de las Personas con Enfermedades Raras en España. Estudio ENSERio. Datos 16-17., 2018.

Asimismo, el análisis por sexo, refleja que el 27,98% de las mujeres con discapacidad trabaja, mientras que en el caso de los hombres solamente lo hace el 19,48%.

En dicho estudio también se observó que hay una relación entre el acceso al empleo y el tipo de enfermedad que se padece (Tabla 15). Así, las personas que en mayor medida trabajan son aquellas que tienen una enfermedad de la sangre y hematopoyética, el 47,06%, o una enfermedad de la piel y subcutánea, el 42,86%. En cambio, de las personas que presentan una anomalía congénita, tan solo trabajan el 17,09% y en el caso de las personas que no tienen diagnóstico, el 13,21%.

Tabla 15: Porcentaje de personas que está trabajando según el tipo de enfermedad rara que presentan

Tipo de Enfermedad Rara	Porcentaje de personas que trabaja
Enfermedades de la sangre y órganos hematopoyéticos	47,06%
Enfermedades de la piel y tejido celular subcutáneo	42,86%
Anomalías congénitas	17,09%
Personas sin diagnóstico	13,21%

Fuente: FEDER, Estudio sobre situación de Necesidades Sociosanitarias de las Personas con Enfermedades Raras en España. Estudio ENSERio. Datos 16-17., 2018.



El Gobierno de Canarias a través de la Consejería de Economía, Conocimiento y Empleo ofrece, con carácter general, diferentes servicios para favorecer la inclusión en el mercado laboral de las personas en situación de desempleo. De forma específica, en el ámbito de la discapacidad el Servicio Canario de Empleo impulsa y desarrolla una serie de medidas que buscan promover la igualdad de oportunidades y suprimir los obstáculos que dificultan la integración de las personas con discapacidad en el mercado laboral.

Entre las iniciativas y servicios más destacados en este ámbito en la Comunidad Autónoma de Canarias, se encuentran: los programas de incentivos a empresas para la inserción de personas con discapacidad en el mercado ordinario; la calificación y fiscalización de Centros Especiales de Empleo; los programas de ayudas para la inserción laboral de personas con discapacidad en Centros Especiales de Empleo, así como, la autorización y control de las medidas alternativas a la obligación legal que tienen determinadas empresas de reservar un porcentaje de puestos de trabajo a personas con discapacidad.

6.2.5 Apoyo asociativo

Desde una perspectiva social, para las personas con enfermedades poco frecuentes también es muy importante la red de recursos que ofrecen apoyo informal, tales como las ONG o las asociaciones de pacientes, no sólo mediante la labor de atención directa, sino también haciendo una labor de sensibilización y visibilización de las enfermedades raras en la sociedad.

El apoyo asociativo ayuda a las personas que tienen una patología rara y sus familias a afrontar los diferentes problemas con que se van a encontrar tanto al inicio de la enfermedad, con los primeros síntomas, como a lo largo de su desarrollo, ligado a las dificultades de la obtención de un diagnóstico y un tratamiento adecuados, así como los cambios en los estilos de vida que conlleva la enfermedad (Ilustración 3).

Ilustración 3: Distintas etapas de la enfermedad y dificultades a las que se enfrentan las personas afectadas por Enfermedades Poco Frecuentes y sus familias



Fuente: Posada de la Paz M, Alonso Ferreira V, Bermejo Sánchez E. Instituto de Salud Carlos III, Enfermedades Raras, 2016.



En España, la **Federación Española de Enfermedades Raras (FEDER)** fue creada en el año 1999 con la finalidad de representar y reivindicar los derechos de las personas que tienen enfermedades poco frecuentes o puedan tener sospecha diagnóstica, para favorecer su inclusión y mejorar su calidad de vida. FEDER engloba a más de 385 organizaciones, que representan a más de 1.300 patologías y a más de 95.000 personas socias.

Entre las actividades que desarrolla, FEDER promueve la acción política y movilización social, la divulgación y sensibilización hacia las enfermedades raras, la investigación y mejora del conocimiento, así como la inclusión de las personas con enfermedades poco frecuentes. Además, ofrece un abanico de servicios específicos para la atención de las personas afectadas o interesadas en las enfermedades raras.

FEDER trabaja en red tanto con organismos y entidades nacionales como con las alianzas europea e iberoamericana EURORDIS y ALIBER, respectivamente, así como con la RDI.

En Canarias, en el año 2013 se creó el **Grupo de Enfermedades Raras en Canarias (GERCAN)** como una organización de pacientes de diferentes asociaciones de afectados por una enfermedad rara con el objetivo de trabajar en aspectos comunes. En la actualidad GERCAN está formado por las siguientes asociaciones: Asociación de Afectados por Retinosis Pigmentaria de la Comunidad Canaria (ARPCC), la Asociación de Enfermedades Neuromusculares de Canarias (ASENECAN), la Asociación de pacientes Crónicos, Degenerativos, Enfermedades Raras y Voluntarios Sociales (SEMAGRAN), la Asociación de Hemoglobinuria Paroxística Nocturna (HPN), la Asociación de enfermos con “Telangiectasia hemorrágica hereditaria” (HHT), la Asociación Huesos de Cristal de España (AHUCE), la Asociación española de enfermos y familiares de la enfermedad de Gaucher y la Asociación Nacional Amigos de Arnold Chiari (ANAC).

6.3 Formación e investigación

6.3.1 Formación de profesionales

La baja frecuencia de las enfermedades raras y el amplio número de las mismas dificulta que los profesionales sanitarios puedan tener el conocimiento de todas ellas por lo que en muchos casos deben afrontar la atención de los pacientes sin tener un conocimiento previo. Por ello, es preciso mejorar el conocimiento de los profesionales sobre las enfermedades tanto en el ámbito universitario como a lo largo de su vida laboral, facilitar el trabajo en red, favoreciendo la existencia de profesionales de referencia a los que poder consultar, así como el acceso a fuentes de información [12].

La formación en el ámbito de la atención primaria es clave para la detección precoz de las enfermedades raras, siendo especialmente importante la identificación de síntomas y signos que alerten sobre una posible sospecha clínica de la enfermedad rara.

Asimismo, también es importante la formación en el ámbito hospitalario de los equipos multidisciplinares que atienden al paciente, para mejorar la calidad de los diagnósticos y actualizar los conocimientos en cuanto a nuevas técnicas y pruebas avanzadas [12].



La disponibilidad de Guías para la Práctica Clínica en enfermedades raras constituye un recurso muy útil para los médicos que tienen que afrontar la atención de estas enfermedades. Asimismo, la existencia de bases de datos como la de Orphanet o Mendelian ofrecen de forma ágil información de interés específicamente en enfermedades raras.

Adicionalmente, también se están desarrollando soluciones tecnológicas, las cuales a partir de los signos y síntomas clínicos que presenta el paciente realizan una búsqueda de posibles diagnósticos que coincidan con la sintomatología indicada, lo que supone una herramienta de soporte para el profesional clínico.

Además, del ámbito sanitario, se detecta con carácter general la necesidad de formar a todos los profesionales implicados en la atención de las personas con enfermedades poco frecuentes, especialmente en el sector educativo y de los servicios sociales. En el caso del entorno educativo, es importante la formación de los docentes para evitar la estigmatización de las personas que conviven con las enfermedades poco frecuentes y tener en consideración sus necesidades en el proyecto educativo y el proyecto curricular [65].

Formación en enfermedades raras

Desde las Unidades de Atención a las Enfermedades Raras de Canarias se realizan diferentes actividades de formación.

Unidad de Enfermedades Raras del CHUIMI

Desde esta Unidad se han realizado acciones de formación dirigidas a diferentes perfiles sanitarios correspondientes a diferentes especialidades. En concreto se han llevado a cabo las siguientes acciones formativas en el año 2019:

- Curso de genética dirigido a facultativos y residentes del Hospital Dr. Negrín y del CHUIMI.
- Formación específica en Enfermedad de Gaucher orientada al servicio de Radiología.
- Formación en patología de enfermedades minoritarias en servicios médicos, tales como, Medicina Interna, Digestivo, Cirugía Ortopédica y Traumatología.

Adicionalmente, también se realizan acciones de formación en la Universidad, como el seminario impartido en enfermedades raras en Fisiopatología I, a los alumnos de tercero de Medicina en la Universidad de Las Palmas.

Asimismo, también se llevan a cabo acciones de formación y sensibilización sobre las enfermedades raras en la población general como la realizada en el Círculo Cultural de Telde durante el año 2018.

La Unidad se plantea como parte de sus proyectos de formación, la capacitación para la atención a Enfermedades Raras de profesionales sanitarios de las especialidades de: Otorrinolaringología, Cardiología, Dermatología, Neumología, Neurología y Oftalmología.

Igualmente, contempla la formación en Atención Primaria en enfermedades raras, así como la rotación de MIR de Medicina Interna en las consultas monográficas durante un mes.



Las unidades de genética clínica también llevan a cabo acciones de formación.

Unidad de Genética Clínica del Complejo Hospitalario Universitario Insular Materno Infantil

La Unidad de Genética Clínica ejerce una intensa actividad docente en diferentes ámbitos, tales como:

- **Docencia Pregrado, prácticas y rotatorio:** anualmente acoge a un nutrido número de alumnos de pregrado para la realización de prácticas obligatorias. Igualmente, cada año rotan por la Unidad (consulta y áreas diagnósticas) alumnos del quinto y sexto curso de Medicina.
- **Docencia Postgrado:** participa en la formación continua de alumnos y becarios de máster, así como en sus etapas pre y postdoctorales incluyendo cursos de doctorado y de extensión universitaria. Es habitual la tutoría de una media anual de 3 Trabajos de Fin de Grado (Medicina) así como la dirección de tesis doctorales.
- **Continuada:** es frecuente que diferentes profesionales sanitarios y/o del ámbito de la investigación, ejerciendo en otros centros (nacionales o internacionales), soliciten estancias de formación y/o de colaboración en sus instalaciones.
- **Residentes:** la Unidad recibe residentes en formación de diversas especialidades procedentes de hospitales canarios y de otras comunidades. Los rotantes por la Unidad de Genética Clínica se someten a un programa adaptado y personalizado en función de su formación previa, así como de sus propios intereses profesionales.

Adicionalmente, parte de los miembros de la Unidad de Genética Clínica son docentes en la Facultad de Ciencias de la Salud de la Universidad de Las Palmas de Gran Canaria. Igualmente, se realiza actividad docente en sesiones clínicas departamentales o generales y se imparten conferencias y ponencias clínico-científicas tanto a nivel regional como nacional. Es habitual la participación en comités de expertos y *advisory boards* internacionales. Asimismo, se colabora con las asociaciones de pacientes y fundaciones mediante el desarrollo de ponencias divulgativas.

Unidad de Genética Clínica del Hospital Universitario Nuestra Señora de Candelaria

La Unidad de Genética Clínica lleva a cabo anualmente la rotación de dos residentes del servicio de Ginecología y Obstetricia durante una semana por el laboratorio de Biología Molecular de Diagnóstico en Genética Humana, así como la formación, durante cuatro meses de un residente en su tercer año de formación como especialista en análisis clínicos, tanto por el laboratorio, como por la consulta de diagnóstico y asesoramiento genético.

De la misma forma, se lleva a cabo la rotación por el laboratorio, durante una semana, de Técnicos Especialistas de Laboratorio (TEL) que se encuentran en su segundo año de formación. Anualmente, se lleva a cabo la formación de entre 4 y 8 TEL.

La Unidad de Genética Clínica también realiza diferentes sesiones clínicas de formación. En concreto durante el año 2019, se llevaron a cabo 7 sesiones, en el 2018 se realizaron 6 y en el año 2017 se impartieron 7. En concreto de las realizadas en el año 2019, 4 se llevaron a cabo en el servicio de Análisis Clínicos, 1 en el servicio de



Nefrología, 1 se impartió con carácter general en el HUNSC y otra consistió en un seminario que se realizó en el Colegio Oficial de Farmacéuticos.

Unidad de Diagnóstico Molecular del Laboratorio Central del Complejo Hospitalario Universitario de Canarias

Desde la Unidad de Diagnóstico Molecular se cuenta con un programa de formación en genética médica y enfermedades raras para los residentes que hacen su rotación por la Unidad.

6.3.2 Investigación

A nivel nacional el **Instituto de Salud Carlos III (ISCIII)** es el organismo público responsable de desarrollar y ofrecer servicios científico-técnicos e investigación de excelencia, tanto al SNS como a la sociedad en su conjunto. Para ello, “realiza investigación básica y aplicada, impulsa la investigación epidemiológica y en salud pública, la acreditación y prospectiva científica y técnica, el control sanitario, el asesoramiento científico-técnico y la formación y educación sanitaria en biomedicina”.

Entre los centros propios con los que cuenta el ISCIII se encuentra el **Instituto de Investigación de Enfermedades Raras (IIER)**, el cual tiene entre otros objetivos la mejora del conocimiento de la epidemiología y los mecanismos subyacentes al origen y progresión de las enfermedades raras, así como el desarrollo de actividades de investigación básica y traslacional orientadas a la creación de nuevas estrategias terapéuticas.

El IIER cuenta con un área de epidemiología que comprende cuatro unidades de investigación: anomalías congénitas, epidemiología de las enfermedades raras, epidemiología de los trastornos del espectro autista y la unidad del síndrome del aceite tóxico. Además, mantiene el Registro de Pacientes de Enfermedades Raras y el Biobanco Nacional de Enfermedades Raras (BioNER).

A su vez también dispone de un área de genética humana la cual cuenta con cuatro unidades de investigación en genética molecular, biotecnología celular, terapias farmacológicas y tumores sólidos infantiles y un servicio de diagnóstico genético.

Asimismo, el IIER colabora a nivel internacional con diferentes centros de conocimiento en el ámbito de las enfermedades raras y con el Ministerio de Sanidad en el desarrollo de la estrategia de enfermedades raras del SNS.

El actual **Consorcio Centro de Investigación Biomédica en Red, CIBER**, surge en enero de 2014 a iniciativa del ISCIII, en el marco del Plan de reestructuración y racionalización del Sector Público, con el objetivo de promover la investigación de excelencia en Biomedicina y Ciencias de la Salud que se realiza en el SNS y en el Sistema de Ciencia y Tecnología. Actualmente aborda 11 áreas temáticas, entre las que figura el **Centro de Investigación Biomédica en Red de Enfermedades Raras (CIBERER)**.

El CIBERER tiene por objeto servir de referencia, coordinar y potenciar la investigación sobre enfermedades raras en España, para lo cual mantiene una colaboración estrecha, tanto en el ámbito nacional como internacional, con los diferentes agentes relacionados



con esta área de conocimiento. Está integrado por 62 grupos de investigación vinculados a 29 instituciones consorciadas y desarrolla sus actividades en torno a siete Programas de Investigación: Medicina Genética, Medicina Metabólica Hereditaria, Medicina Mitocondrial, Medicina pediátrica y del desarrollo, Patología neurosensorial, Medicina Endocrina y Cáncer Hereditario y Síndromes relacionados.

En Canarias, dentro del HUC se encuentra la Unidad U740 del CIBERER que trabaja en 2 líneas de investigación: Enfermedades renales hereditarias y Trastornos congénitos del metabolismo, siendo líder en la investigación de la hiperoxaluria primaria (HOP).

Por otro lado, el Centro de Investigación Biomédica en Red sobre Enfermedades Neurodegenerativas (CIBERNED) tiene por objetivo promover la investigación de excelencia en el ámbito de las enfermedades neurodegenerativas en lo relativo a la prevención, diagnóstico, tratamiento y seguimiento. El CIBERNED forma parte de la Red Internacional de Centros de Excelencia en Investigación sobre Neurodegeneración.

En Canarias, las diferentes unidades implicadas en el ámbito de las enfermedades raras desarrollan diferentes actividades de investigación.

Unidad de Genética Clínica del CHUIMI

Desde hace 17 años, la Unidad desarrolla una significativa actividad investigadora (I+D+i) en diferentes áreas de interés, tales como: Bases moleculares y celulares de la enfermedad; Fisiopatología molecular y celular; Expresión génica; Estructura, función e interacciones de los genes; Epigenética; Medicina de Precisión; Terapia génica y celular; Genética Médica en la enfermedad; etc.

En este contexto, al menos un componente de la Unidad ha participado como investigador principal o asociado desde el año 2016 en los proyectos de investigación que se recogen en la Tabla 16, disponiendo todos ellos de una extensa productividad científica (con más de 85 publicaciones referenciadas que superan las 1.360 citaciones).

Tabla 16: Proyectos de investigación en los que han participado profesionales de la Unidad de Genética Clínica del CHUIMI. Años 2016 -2021

Proyecto de Investigación	Año de aprobación	Nº de profesionales participantes	Rol de los profesionales de la Unidad
Proyecto multicéntrico internacional de desarrollo e implementación de aproximaciones de diagnóstico genético prenatal no invasivo (NIPT). 6 th y 7 th Framework Programs (International grants from European and National funding bodies).	2016	1	Investigador asociado
Novel epigenetic biomarkers for NIPT detection of Down Syndrome: Proof of concept study for the development of methylation based NIPT using droplet digital PCR.	2019	1	Investigador asociado
Regulación de la expresión proteica de la enzima convertidora de la angiotensina 2 (ACE2), receptor celular del virus SARS-CoV-2, en músculo esquelético humano: definición de nuevas estrategias preventivas y terapéuticas a través de la modulación de la expresión proteica de ACE2 y TMPRSS2.	2020	1	Investigador asociado



Proyecto de Investigación	Año de aprobación	Nº de profesionales participantes	Rol de los profesionales de la Unidad
Screening of aromatic L-aminoacid decarboxylase (AADC) deficiency in at-risk and selected patients resident in the province of Las Palmas.	2020	2	Investigador principal
Estudio de las alteraciones genéticas en familias con Distrofia Oculofaríngea.	2021	2	Investigador asociado
Estudio descriptivo de las malformaciones otológicas a nivel prenatal en el CHUIMI.	2021	2	Investigador asociado
Estudio de las alteraciones genéticas que inducen hipoacusia en pacientes diagnosticados de enfermedad sindrómica de origen genético.	2021	2	Investigador principal
Endometriosis Epigenetic biomarkers from endometrial stem cells. A proof of concept.	2022	2	Investigador asociado

Fuente: Unidad de Genética Clínica del CHUIMI

En la actualidad, están en activo o en vías de aprobación varios proyectos de investigación en campos diversos como: fisiopatología de enfermedades genéticas, fisiología humana, genómica y transcriptómica, terapia génica, infertilidad, etc.

Además, en el ámbito de la investigación también cabe destacar:

- Participación en programas de salud y afines, como el “Proyecto de Ley urgente del Ministerio de Sanidad de evaluación de las víctimas de Talidomida” y del “Programa IMPaCT-GENÓMICA” en el ámbito de la Medicina Genómica (Acción Estratégica en Salud 2017-2020).
- Participación en estrategias terapéuticas, con especial interés en la farmacogenética, así como en nuevas aproximaciones terapéuticas como la Terapia génica y celular (Terapia génica sustitutiva OTOF, Zolgensma, Nunisersen, etc.).
- Participación en Redes y Grupos de Investigación (CIBER-ER, Red TerCel, iUIBS, etc.) tanto de ámbito nacional como internacional, colaborando con centros e investigadores de reconocido prestigio.

Unidad de Enfermedades Raras del CHUIMI

En el ámbito de investigación, la Unidad de Enfermedades Raras del CHUIMI participa en el Registro RiTHHa (Registro informatizado de la Telangiectasia Hemorrágica Hereditaria), de la Sociedad Española de Medicina Interna (SEMI).

Como parte de su actividad investigadora, los profesionales de la Unidad han colaborado en la publicación científica del año 2018 sobre el Registro informatizado de la telangiectasia hemorrágica hereditaria (Registro RiHHTa) en España [66].

Además, el servicio de Medicina Interna del CHUIMI ha realizado una comunicación en el Congreso Nacional de la Sociedad Española de Medicina Interna sobre los resultados de un estudio de la prevalencia de anemia y sus características en pacientes con diagnóstico de enfermedad de Rendu-Osler.



Asimismo, la Unidad actuó como responsable como Comité Organizador del XII Congreso Nacional de Errores Congénitos del Metabolismo celebrado en Las Palmas de Gran Canaria en octubre de 2017.

Unidad de Genética Clínica del HUNSC

Los facultativos de esta Unidad de Genética Clínica del HUNSC participan en diferentes proyectos de investigación (Tabla 17).

Tabla 17: Proyectos de investigación en los que han participado profesionales de la Unidad de Genética Clínica del HUNSC. Años 2016 -2021

Proyecto de investigación	Año de aprobación	Nº de profesionales participantes	Rol de los profesionales de la Unidad
Evolución en la reclasificación de las variantes genéticas de significado incierto en pacientes oncológicos y no oncológicos.	2021	5	Investigador principal
Tumores ginecológicos secundarios a cáncer hereditario en las islas Canarias, ¿existe mayor frecuencia en las islas menores occidentales?	2021	2	Investigador principal
Estudio descriptivo de una población de pacientes con mutación en el gen EMD, c.77T>C	2020	2	Investigador colaborador
Secuenciación genómica para la mejora en el diagnóstico genético de enfermedad: Proyecto de validación	2018	1	Investigador colaborador
Caracterización del cáncer de pulmón en pacientes portadores de alelos deficitarios de alfa 1 antitripsina	2017	2	Investigador colaborador
Morbilidad cardiovascular en pacientes con déficit de alfaa-1-antitripsina	2017	1	Investigador colaborador
Detección de variantes deficitarias de AAT infrecuentes en población canaria	2016	1	Investigador principal

Fuente: Unidad de Genética Clínica del HUNSC.

Asimismo, dos de sus facultativos participan en el **Grupo de investigación INVERCAV (Investigación en Enfermedad Renal y Cardiovascular)** de la unidad de investigación del HUNSC.

Igualmente, los profesionales han colaborado en cerca de 30 publicaciones de investigación en el campo de la genética.



7 Análisis DAFO

El análisis DAFO (acrónimo de Debilidades, Amenazas, Fortalezas y Oportunidades) es una herramienta estratégica que permite conocer la situación actual de una organización, así como los riesgos y las oportunidades que se encuentran en el entorno, lo que facilita la toma de decisiones futuras. De esta forma, favorece el planteamiento de acciones que permitan aprovechar las oportunidades detectadas y de igual manera, preparar a la organización para afrontar las posibles amenazas siendo consciente de las propias debilidades y fortalezas.

La principal finalidad del análisis DAFO es que permite identificar los factores estratégicos críticos y realizar cambios organizativos, potenciar y consolidar las fortalezas, reducir y corregir las debilidades, aprovechar los beneficios de las oportunidades, disminuir y evitar el impacto de las amenazas.

En el marco de la Estrategia de Enfermedades Raras de Canarias, esta herramienta de análisis permite conocer las cualidades y el posicionamiento del Servicio Canario de la Salud para abordar los retos que se plantean en el abordaje de la atención a las enfermedades raras, e identificar líneas de actuación.

A través del análisis DAFO se lleva a cabo un análisis desde dos perspectivas: interna, con la identificación de las fortalezas y debilidades inherentes al Servicio Canario de la Salud, y externa, a través de la detección de oportunidades y amenazas existentes en el entorno.

- Visión Interna:
 - Fortalezas: Son todos aquellos elementos internos y positivos que ha adquirido el SCS que mejoran su posicionamiento y/o suponen una ventaja para abordar la mejora de la atención a las Enfermedades Raras.
 - Debilidades: Son todos aquellos elementos internos que pueden interferir negativamente en el abordaje de la mejora de la atención a las Enfermedades Raras.
- Visión Externa:
 - Oportunidades: Son aquellas situaciones externas y positivas que ofrece el entorno y que pueden suponer una mejora diferencial en el abordaje de la mejora de la atención a las Enfermedades Raras.
 - Amenazas: Son situaciones externas que pueden resultar negativas o perjudiciales para el abordaje de la mejora de la atención a las Enfermedades Raras.

Para llevar a cabo el análisis DAFO en el marco de las Enfermedades Raras en Canarias se ha contado con la participación de los profesionales del SCS que forman parte del grupo de trabajo de la Estrategia. Para ello, inicialmente se ha llevado a cabo un proceso de reflexión individual y posteriormente una puesta en común de dichas reflexiones, lo que ha permitido consensuar los resultados obtenidos.



7.1 Perspectiva interna

7.1.1 Análisis de fortalezas

- Desarrollo en Canarias de un marco normativo que aborda diferentes ámbitos de atención, promovido en parte por la legislación estatal.
- Liderazgo institucional por parte del Servicio Canario de la Salud en el desarrollo e impulso de la mejora del proceso de atención a las Enfermedades Raras en Canarias.
- Consolidación y buen funcionamiento del Programa para el Diagnóstico Precoz de Metabolopatías Congénitas en el Recién Nacido de Canarias.
- Tres unidades de asesoramiento genético en el HUNSC, el HUC y el CHUIMI, con personal altamente cualificado y consultas específicas para el asesoramiento pre-test y post-test para el diagnóstico y el estudio de otros familiares en riesgo.
- Dos Unidades de Atención a las Enfermedades Raras de referencia provincial, una en el HUNSC y en el CHUIMI.
- Puesta en funcionamiento de tres Unidades de Atención Temprana, ubicadas en Tenerife, Gran Canaria y Fuerteventura, previéndose la configuración de una red que cuente con once unidades, garantizando la localización de, al menos, una unidad en cada isla.
- Diferentes iniciativas de circuitos de coordinación, derivación e interconsulta entre Atención Primaria y Atención Hospitalaria, existiendo en algunos casos modelos virtuales de comunicación entre niveles asistenciales.
- Profesionales sanitarios con alto grado de especialización, implicación y predisposición para trabajar en equipos multidisciplinares para mejorar la atención de las personas con enfermedades poco frecuentes en Canarias.
- Abordaje multidisciplinar de algunas enfermedades raras como la Esclerosis Lateral Amiotrófica (ELA).
- Perfil de los trabajadores sociales en el ámbito hospitalario que pueden reforzar la multidisciplinariedad de las Unidades de Atención de Enfermedades Raras desde una perspectiva social.
- Sistema público de salud en Canarias que da cobertura asistencial a los pacientes con enfermedades poco frecuentes.
- Implicación de los Servicios de Farmacia Hospitalaria en la cobertura de las necesidades terapéuticas de las personas con enfermedades poco frecuentes mediante la indicación de tratamientos de forma coordinada con otros servicios hospitalarios.
- Acciones formativas desarrolladas por las unidades de genética clínica o de atención a las enfermedades raras con carácter general, así como la existencia de programas de formación de residentes en enfermedades raras.



- Creación del Registro de Enfermedades Raras de la Comunidad Autónoma de Canarias, impulsándose actualmente el registro de datos centralizados y la mejora del procedimiento para la notificación de forma homogénea de los datos.
- Desarrollo de diferentes registros hospitalarios de enfermedades raras.
- Proyecto de unificación de la información relativa a la dispensación de medicamentos de los pacientes ambulatorios y externos a nivel de los servicios de farmacia de todos los Hospitales del SCS, lo que permitirá identificar los diagnósticos asociados a la medicación prescrita a pacientes con enfermedades poco frecuentes en los hospitales.
- Inclusión de las enfermedades raras entre las líneas de investigación más desarrolladas por el Servicio de Evaluación del Servicio Canario de la Salud (SESCS).
- Grupos de investigación relevantes en diferentes ámbitos como los aspectos genéticos o el impacto social y económico de las enfermedades raras.

7.1.2 Análisis de debilidades

- Carencia de planes y estrategias específicas previas en el ámbito de las enfermedades raras en Canarias, no habiéndose completado el desarrollo de la estrategia nacional en la comunidad.
- Insuficiente financiación y escaso impulso a las políticas sanitarias, sociales y de empleo, careciendo de partidas presupuestarias específicas de atención a las enfermedades poco frecuentes.
- Ausencia de un modelo de atención integral que contemple, la coordinación entre AP y AH, la organización homogénea de la atención en los diferentes hospitales, el trabajo en equipo multidisciplinar y un modelo de trabajo en red.
- Carencia de un modelo de detección precoz y diagnóstico de enfermedades raras en Canarias que considere el desarrollo de protocolos unificados para el diagnóstico y seguimiento, lo que hace que coexistan abordajes diferentes según la isla u hospital, generándose desigualdades. En este sentido, se considera que hay falta de desarrollo de los siguientes aspectos:
 - Protocolos de derivación tanto desde Atención Primaria, como desde los servicios de Atención Hospitalaria a las unidades de enfermedades raras.
 - Algoritmos homogéneos de cribado y de diagnóstico.
- Ausencia de una historia sociosanitaria para todos los servicios sanitarios y sociales que favorezca los procesos de coordinación y asistencia, no siendo una realidad tampoco la historia clínica única en el ámbito sanitario.
- Falta de homogeneidad en el desarrollo del proceso de transición de pediatría a adultos dependiendo de la organización de cada hospital y realizándose en ocasiones de forma inadecuada.



- Insuficiente desarrollo de los circuitos de derivación y atención de los pacientes hasta su diagnóstico, y falta de agilidad en ocasiones en la realización de estudios genéticos, lo que genera demoras en el proceso de diagnóstico.
- Falta de capacidad de derivación de pacientes a centros especializados en determinadas patologías o tipologías de enfermedad en la península, cuando no es posible una atención adecuada en Canarias.
- Desarrollo insuficiente de la labor de la gestión de casos, especialmente con relación con las enfermedades raras de curso progresivo.
- Ausencia de financiación para la incorporación de métodos de comunicación alternativos, como por ejemplo los sistemas de comunicación visual tan relevantes en pacientes con ELA.
- Variabilidad en el acceso a los medicamentos, especialmente medicamentos huérfanos y terapias avanzadas. En este sentido, se aprecian:
 - Diferencias en los criterios de autorización de acceso a los tratamientos por gerencias hospitalarias, ya que en Canarias no existe un comité único para la toma de decisiones con relación a medicamentos de alto impacto.
 - Ausencia de protocolos específicos y homogéneos en Canarias para el uso de determinados tratamientos.
 - Limitaciones presupuestarias en las gerencias hospitalarias, que pueden condicionar en algunos casos el acceso a los medicamentos.
 - Trabas burocráticas o administrativas que condicionan los tiempos de inicio de los tratamientos, existiendo diferencias en los tiempos de acceso a los medicamentos por gerencias hospitalarias.
- Dificultades en el acceso a terapias avanzadas que se prestan en centros de referencia de la península, debido, por una parte, a la cobertura inadecuada de los gastos y desplazamientos de los pacientes, y por otra a las diferencias en la cobertura de la prestación entre áreas de salud.
- En ocasiones, los profesionales sanitarios no deprescriben medicamentos que no están resultando eficientes en el tratamiento de los pacientes.
- Dotación insuficiente de recursos de las unidades de referencia y funcionamiento heterogéneo de las mismas entre sí.
- Dificultades de acceso en lo relativo a los tratamientos complementarios, específicamente en:
 - Insuficiente desarrollo de la rehabilitación en todo su contexto (fisioterapia, terapia ocupacional, estimulación cognitiva, logopedia, ...), así como de aspectos sociales.
 - No se contempla por el Servicio Canario de la Salud la figura del neuropsicólogo, por lo que hay una carencia en la rehabilitación cognitiva.
 - Escaso desarrollo de la fisioterapia, logopedia y terapia ocupacional en los domicilios.



- Carencia de apoyo psicológico específico y formado, y coordinado con los servicios hospitalarios. Atención aislada en Unidades de Salud Mental, sin que haya una implicación específica en el proceso de atención.
- Inadecuada duración de los tratamientos de rehabilitación a las necesidades reales de las enfermedades raras que padecen los pacientes.
- Falta de financiación de determinados servicios complementarios como productos de apoyo, asistencia y adaptaciones en domicilio que son necesarios en el caso de determinadas enfermedades raras como las neurodegenerativas.
- Insuficiente cobertura de transporte a los servicios de Rehabilitación para aquellas personas con enfermedades poco frecuentes que lo necesiten o que requieran de transporte adaptado.
- Falta de estructuración de los sistemas de consulta y referencia para que los profesionales sanitarios del Sistema Canario de la Salud puedan apoyarse en grupos nacionales o europeos expertos.
- Desconocimiento por parte de las gerencias hospitalarias de la labor de las unidades de diagnóstico y su impacto en costes, lo que influye en la asignación de recursos a las unidades implicadas en el proceso diagnóstico.
- Escaso conocimiento de algunos profesionales sobre las enfermedades raras en general, y en mayor medida en Atención Primaria sobre:
 - Detección precoz, diagnóstico, pruebas diagnósticas disponibles y recursos específicos de atención en el ámbito hospitalario.
 - Identificación temprana en pediatría de signos y síntomas de alerta, para agilizar los diagnósticos, especialmente en menores de 2/3 años.
- No se promueve desde el ámbito institucional el desarrollo de acciones de formación estructurada en el ámbito de las enfermedades raras orientada a todos los profesionales implicados en la atención de las mismas.
- Escasa especialización sanitaria en el ámbito de las enfermedades raras y falta de dedicación asistencial específica de los profesionales que atienden a estos pacientes.
- Dificultades para cumplir con el 100% de los requerimientos establecidos para la comunicación de casos al Registro Estatal de Enfermedades Raras, debido a:
 - Limitación de recursos técnicos y humanos.
 - Falta de disponibilidad o acceso a las fuentes de validación de casos por parte del Registro autonómico de enfermedades raras de Canarias para la obtención de casos confirmados de enfermedades raras.
- Falta de adaptación de las historias clínicas a la especificidad de las enfermedades raras, existiendo dificultades en su codificación, así como en la recogida de información.



- No existe un modelo de indicadores epidemiológicos o de explotación de la información del Registro de enfermedades raras de Canarias (ausencia de información a los profesionales).
- Escaso desarrollo de la investigación en enfermedades raras.
 - Falta de apoyo y disponibilidad de recursos limitados para el desarrollo de actividades de investigación en enfermedades raras (escasez de fondos para la investigación, número reducido de convocatorias, etc.).
 - Falta de disponibilidad de tiempo por parte de los profesionales para realizar actividades de investigación, siendo reducido el número de profesionales que participa en grupos de investigación.
- Dificultades para agrupar un número de casos suficientes en Canarias que permita participar en estudios de investigación básica, epidemiológicos o ensayos clínicos.

7.2 Perspectiva externa

7.2.1 Análisis de oportunidades

- La ONU en su resolución A/74/L.4 de la Asamblea General sobre cobertura sanitaria universal en el artículo 34 insta a los gobiernos a intensificar los esfuerzos en la atención, entre otras, a las enfermedades raras. Actualmente, está promoviendo una resolución específica sobre estas enfermedades.
- Consideración de las enfermedades raras por parte de la Unión Europea como un ámbito de actuación prioritario, habiendo desarrollado un amplio marco normativo y de políticas de apoyo a las mismas, con asignación de fondos económicos.
- Marco estratégico y normativo a nivel estatal que favorece el desarrollo de la atención a las personas con enfermedades poco frecuentes.
 - El Sistema Nacional de Salud (SNS) ha desarrollado la Estrategia en Enfermedades Raras del SNS y ha promovido diferentes iniciativas en el ámbito de las enfermedades raras.
 - Amplio marco normativo estatal en diferentes ámbitos de atención, tales como: sanitario, laboral, educativo y social.
- Desarrollo de planes, estrategias y protocolos de atención a las Enfermedades Raras en algunas comunidades autónomas que pueden servir como marco de referencia.
- Modelos eficientes de atención a las enfermedades raras en el entorno europeo, como el modelo francés que igualmente puede ser un referente.
- Posibilidad de crear un centro, servicio o unidad de referencia (CSUR) en Canarias o un centro superior de investigación en enfermedades raras, ya que existe experiencia específica en el tratamiento de determinadas patologías.



- Avances tecnológicos en el campo del diagnóstico genético lo que favorece el correcto diagnóstico y asesoramiento en el ámbito de las enfermedades raras.
- Posibilidad de ralentizar el desarrollo de determinadas patologías raras mediante el apoyo a los pacientes con tratamientos de rehabilitación, así como con medidas de carácter socioeconómico, como favorecer su integración laboral.
- Marco regulatorio que favorece el acceso de las personas con enfermedades poco frecuentes a diferentes tratamientos (Real Decreto 1015/2009, de 19 de junio, que regula la disponibilidad de medicamentos en situaciones especiales).
- Grupos de trabajo de las sociedades científicas dedicados a las enfermedades raras que desarrollan proyectos con financiación específica.
- Movimientos asociativos que favorecen la mejora de la atención de las personas con enfermedades poco frecuentes.
 - Alianzas de pacientes a nivel internacional (RDI), europeo (EURORDIS) e iberoamericano (ALIBER), dan visibilidad a las enfermedades raras y a las necesidades de los pacientes y favorecen el desarrollo de políticas e iniciativas específicas de salud.
 - A nivel nacional la Federación Española de Enfermedades Raras (FEDER) cuenta con un modelo de trabajo en red entre asociaciones y realiza una importante labor de concienciación y mejora de la atención.
 - En el ámbito autonómico el Grupo de Enfermedades Raras en Canarias (GERCAN) aglutina a diferentes asociaciones de pacientes.
- Estudio Rare2030 dirigido por EURORDIS y apoyado por los organismos de la UE que mediante el desarrollo de conferencias regionales reúne a un extenso grupo de pacientes, profesionales y otros líderes de opinión para proponer recomendaciones de políticas de mejora de la atención de las enfermedades raras.
- Desarrollo y uso de nuevas tecnologías que permiten un mayor impacto en las acciones de comunicación y sensibilización.
- Redes sociales, como Facebook o Twitter, que permiten el contacto entre asociaciones y personas afectadas por enfermedades poco frecuentes con las que se comparten actividades y conocimiento.
- RareConnect, es una red online específica en enfermedades raras que permite a los pacientes y a sus cuidadores la posibilidad de comunicarse y compartir experiencias e información en un foro en línea seguro y moderado.
- Recursos de información de libre acceso, con bases de datos de enfermedades raras y de medicamentos para su tratamiento, tales como Orphanet que ofrece información acerca de 6.172 enfermedades raras.
- Redes europeas de referencia (RER) que permiten a los profesionales y a los centros de referencia de distintos países intercambiar conocimientos.



- Funcionamiento de la Plataforma Europea para el Registro de Enfermedades Raras (EU RD Platform) que favorece la recopilación y el intercambio de datos entre los registros en toda Europa.
- Registro Estatal de Enfermedades Raras (ReeR), con capacidad para impulsar un modelo de trabajo en red entre los diferentes registros autonómicos, el trasvase de información y la disponibilidad de indicadores epidemiológicos.
- Programa Marco de Investigación e Innovación de la Unión Europea, Horizonte 2020 que contemplaba el desarrollo proyectos de colaboración relacionados con enfermedades raras.
- Desempeño del Consorcio Internacional de Investigación sobre Enfermedades Raras (IRDiRC) en el apoyo a la investigación y a la generación de nuevas terapias, en el ámbito internacional.
- Apoyo decidido y potente desde las políticas europeas y la Agencia Europea de Medicamentos, para fomentar la investigación y desarrollo de medicamentos para enfermedades raras, así como acelerar los procesos de aprobación y financiación.
- Centros promotores de la investigación a nivel nacional: Instituto de Investigación de Enfermedades Raras (IIER), Centro de Investigación Biomédica en Red de Enfermedades Raras (CIBERER), Centro Nacional de Investigaciones Oncológicas (CNIO).
- Modelos de colaboración entre la administración pública y la industria farmacéutica para la atención de las personas con enfermedades poco frecuentes y sus familiares, para la formación de los profesionales y la investigación.
- Desarrollo de acciones de colaboración en la formación de profesionales en el ámbito de las enfermedades raras por parte de las sociedades científicas.
- Universidades e investigadores con alta capacitación técnica e interés para desarrollar estudios e innovar en enfermedades raras.

7.2.2 Análisis de amenazas

- Dificultad para la participación de los pacientes en estudios multicéntricos con uno o dos fármacos debido a la condición de insularidad y doble insularidad.
- Dificultades para el desarrollo de una adecuada coordinación intersectorial, debido a que no existen circuitos formales de coordinación entre los diferentes ámbitos sectoriales de la administración pública.
- Inestabilidad de las políticas sociales e insuficiente desarrollo de los servicios sociales, lo que dificulta el establecimiento de rutas/ circuitos específicos tanto de educación como de atención a la dependencia.
- Dificultades de acceso al empleo para las personas que tienen enfermedades poco frecuentes y escasez de medidas para el fomento de su integración laboral.
- Mayor riesgo de aislamiento social de las personas que tienen enfermedades poco frecuentes.



- Impacto de la pandemia COVID-19 en el diagnóstico, tratamiento y seguimiento de los pacientes con enfermedades poco frecuentes.
- Variabilidad en la cobertura de estudios genéticos en función de si los pacientes pertenecen a la seguridad social o se encuentran en alguno de los regímenes especiales de la seguridad social.
- Riesgo de difusión de noticias falsas o información no veraz a través de internet y las redes sociales.
- Falta de apoyo al asociacionismo lo que disminuye su capacidad de actuación y atención a las personas con enfermedades poco frecuentes.
- Limitación de recursos y escasez de financiación destinada a la investigación en enfermedades raras en general, y especialmente al desarrollo de medicamentos huérfanos a nivel nacional.
- Ausencia de tejido empresarial español en el ámbito farmacéutico para la investigación y desarrollo de fármacos en el marco de las enfermedades raras.
- Elevado coste de algunos medicamentos huérfanos, que pueden limitar el acceso a los mismos.
- Escasez de apoyo a las universidades para el desarrollo de estudios de investigación en enfermedades raras.
- Falta de visibilidad y de conocimiento de las enfermedades raras por parte de la población general y escaso impulso institucional para el desarrollo de acciones de concienciación y sensibilización.
- Amplia variedad de enfermedades raras, lo que dificulta su conocimiento y el desarrollo de protocolos y circuitos específicos de atención a las mismas.



8 Definición de la Estrategia

8.1 Objetivo general

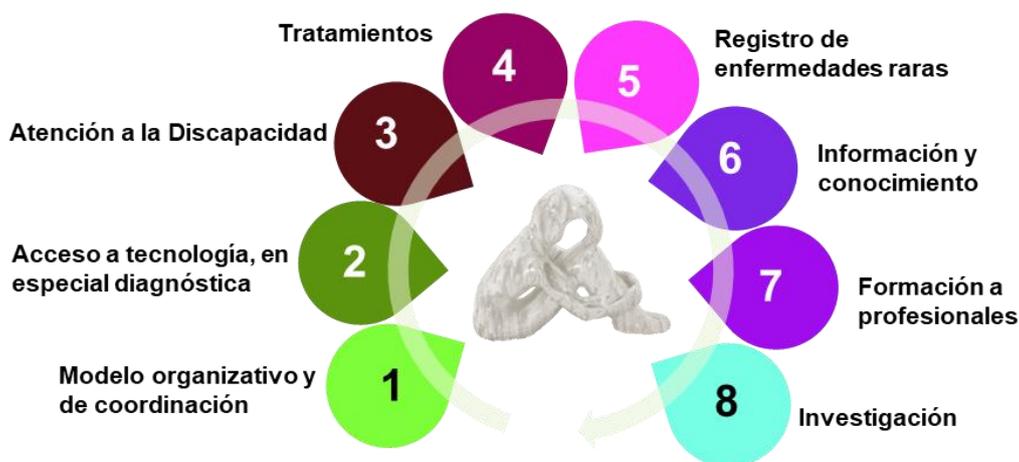
El objetivo general de la Estrategia de Enfermedades Raras de Canarias es:

Garantizar el abordaje integral de las personas con diagnóstico o sospecha de enfermedad rara, permitiendo el acceso en condiciones de equidad a una atención coordinada que favorezca el diagnóstico precoz, así como la disponibilidad de los tratamientos dentro de la comunidad autónoma de Canarias, y con respecto a otras CCAA para asegurar la calidad de vida de los pacientes y sus familias, a la vez que se promueve la mejora de su conocimiento e investigación.

8.2 Objetivos específicos

Para alcanzar el objetivo general se plantean los siguientes objetivos específicos:

Ilustración 4: Objetivos específicos de la Estrategia de Enfermedades Raras de Canarias



1 Modelo organizativo y de coordinación

Favorecer el diagnóstico precoz, la atención integral y la continuidad asistencial del paciente afecto de una enfermedad rara, protocolizando la coordinación entre los diferentes servicios, unidades asistenciales e instituciones implicadas.

2 Acceso a tecnología, en especial diagnóstica

Asegurar el acceso de los pacientes a la tecnología de diagnóstico genético, garantizando anterior y posteriormente el adecuado asesoramiento, tanto al paciente como a sus familiares, así como facilitar igualmente los medios diagnósticos para aquellos pacientes con enfermedades poco frecuentes sin base hereditaria conocida.



3 Atención a la Discapacidad

Favorecer la cobertura de las necesidades que pueden presentar las personas con enfermedades poco frecuentes con relación a la discapacidad.

4 Tratamientos

Mejorar el acceso y la información de las personas diagnosticadas con una enfermedad rara sobre las diferentes opciones terapéuticas existentes, en el ámbito farmacológico, de las terapias avanzadas y/o de la rehabilitación, garantizando, del mismo modo, el acceso a los profesionales sanitarios a las herramientas terapéuticas precisas para el tratamiento de estos pacientes.

5 Registro de enfermedades raras

Mejorar el sistema de registro de enfermedades raras en Canarias de personas con diagnóstico confirmado, favoreciendo la recogida de datos en la Historia Clínica, así como la actualización permanente del Registro autonómico a partir de diferentes fuentes de información clínica o sociosanitaria.

6 Información y conocimiento

Favorecer la mejora del conocimiento de la población en general sobre las enfermedades raras aprovechando las oportunidades que ofrecen las nuevas tecnologías.

7 Formación a profesionales

Favorecer la formación de los profesionales en el manejo de las enfermedades raras, así como en los protocolos de derivación hacia las unidades especializadas.

8 Investigación

Fomentar la investigación en torno a las enfermedades raras, mediante el incremento de la financiación en investigación e incremento de infraestructuras (personal y material).

8.3 Desarrollo estratégico

El desarrollo estratégico permite articular la Estrategia de Enfermedades Raras de Canarias en 7 grandes líneas estratégicas, que a su vez se desarrollan en 16 proyectos y 64 medidas.

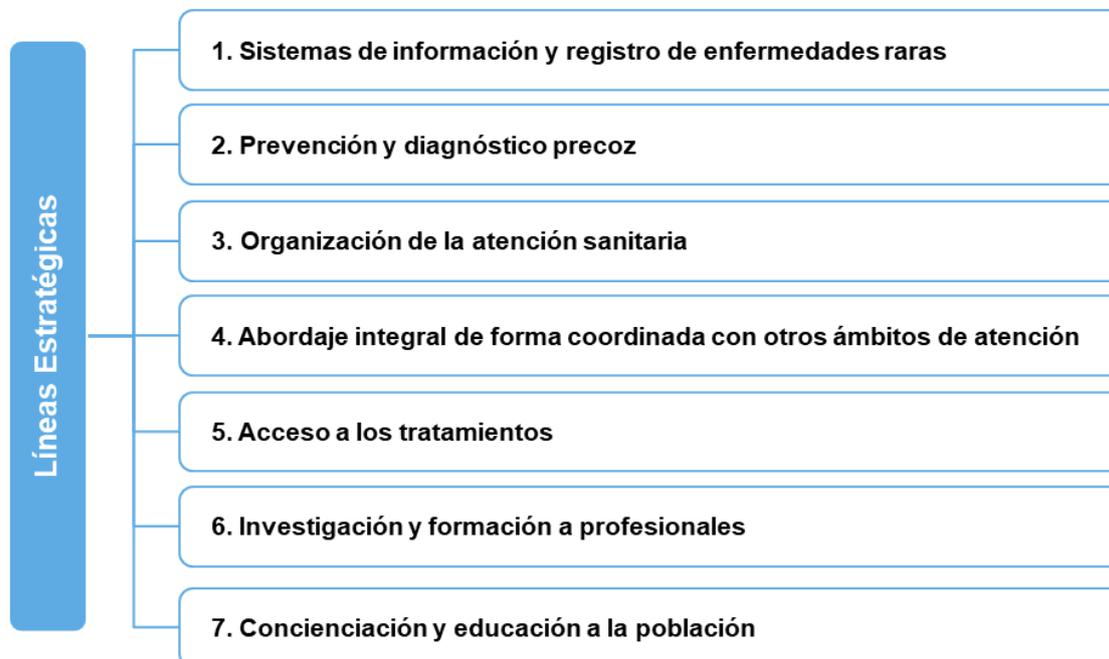
Ilustración 5: Desarrollo estratégico de enfermedades raras en Canarias





Las líneas estratégicas que vertebran la Estrategia son las siguientes:

Ilustración 6: Líneas estratégicas en enfermedades raras en Canarias



A continuación, se presenta el desarrollo de cada una de las líneas estratégicas en sus correspondientes proyectos y medidas.

8.3.1 Sistemas de información y registro de enfermedades raras

El desarrollo de esta línea estratégica se orienta a garantizar la existencia de un registro autonómico de las enfermedades raras que permita centralizar la información relativa al número de personas afectadas con el objetivo de conocer la situación epidemiológica de Canarias. Para ello, se prevé establecer los procedimientos adecuados para recabar los datos de diferentes fuentes de información. De la misma manera, también se quiere favorecer la adaptación de los sistemas de información del SCS a las particularidades propias de las enfermedades raras, facilitando la labor de los profesionales sanitarios y mejorando la cobertura de las necesidades de los pacientes.

Para ello, se proponen los siguientes proyectos:

- Registro de Enfermedades Raras de la Comunidad Autónoma de Canarias.
- Adaptación de los sistemas de información a la especificidad de las enfermedades raras.

Registro de Enfermedades Raras de la Comunidad Autónoma de Canarias

- Consolidar la implementación en las Historias Clínicas Electrónicas del SCS (Drago AP, Drago AE y SAP) del formulario de registro de enfermedades raras que incluya un conjunto mínimo de datos para la recogida homogénea de información básica en los centros asistenciales de AP y AE.



- Desarrollar los procedimientos técnicos necesarios para la comunicación de la información desde las Historias Clínicas Electrónicas (Drago AP, Drago AE y SAP) al Registro de enfermedades raras de Canarias.
- Mejorar progresivamente los mecanismos para la captación de casos a partir de las fuentes de información disponibles con la finalidad de conseguir un censo de personas con enfermedades poco frecuentes en Canarias.
- Diseñar un modelo de gestión dinámico para el acceso al Registro de enfermedades raras de Canarias, incluyendo la consulta de los árboles genealógicos informatizados, por parte de los profesionales sanitarios autorizados de acuerdo con los procedimientos establecidos para la solicitud de información de los diferentes registros y sistemas de información del SCS.
- Potenciar en los centros hospitalarios de titularidad privada la recogida de información y comunicación de casos al Registro autonómico de enfermedades raras.
- Promover la evaluación continua del funcionamiento del Registro de enfermedades raras de Canarias para identificar áreas de mejora (déficits de cumplimentación, errores de codificación, etc.) y establecer las correspondientes acciones correctoras.
- Elaborar informes periódicos que permitan conocer la situación epidemiológica de las enfermedades raras en Canarias.
- Favorecer la obtención y comunicación al Registro Estatal de Enfermedades Raras (ReeR) de la información relativa a los casos de enfermedades raras priorizadas por el Ministerio de Sanidad, así como facilitar la comunicación y el trabajo en red con el resto de Registros autonómicos de enfermedades raras.

Adaptación de los sistemas de información a la especificidad de las enfermedades raras

- Asegurar que todos los centros hospitalarios de la red pública de Canarias disponen de forma informatizada del petitorio actualizado de pruebas diagnósticas a las unidades de genética clínica, garantizando el acceso de los pacientes a dichas pruebas en condiciones de equidad.
- Potenciar el desarrollo de la historia clínica compartida entre los diferentes centros asistenciales de AP y AE, así como, favorecer también la información compartida entre profesionales de los centros sociosanitarios para garantizar la continuidad asistencial de las personas con enfermedades poco frecuentes.
- Promover modelos de comunicación virtuales, tanto entre los propios profesionales como entre los profesionales y los pacientes.
 - Impulsar mecanismos de comunicación telemáticos entre niveles asistenciales para favorecer la coordinación y relación entre los profesionales clínicos que intervienen en el diagnóstico, tratamiento y seguimiento de las personas con alguna enfermedad rara y de sus familiares.
 - Facilitar la incorporación de modalidades de comunicación y consulta no presenciales para facilitar la atención telemática a los pacientes (consultas audiovisuales).



- Favorecer el desarrollo de sistemas informatizados que den acceso rápido a las diferentes modalidades terapéuticas de enfermedades raras, con el objetivo de que sirva al profesional como un soporte a la toma de decisión para la prescripción del tratamiento más idóneo de acuerdo con las circunstancias clínicas del paciente.

8.3.2 Prevención y diagnóstico precoz

El objetivo de esta línea estratégica es potenciar el desarrollo de actuaciones preventivas en el caso de aquellas enfermedades raras en las que sea posible, disminuyendo la incidencia de los factores de riesgo asociados a su aparición. Igualmente, se pretende mejorar y agilizar los tiempos de diagnóstico de las enfermedades raras a través de la organización del circuito de atención a los pacientes con sospecha para una derivación temprana a las unidades de referencia en enfermedades raras. Asimismo, en la medida de lo posible, se contempla la dotación de recursos a las unidades de referencia y las consultas especializadas en enfermedades raras, especialmente en lo relativo a la mejora tecnológica.

Para ello, se establecen los siguientes proyectos:

- Prevención primaria preconcepcional y durante el embarazo.
- Detección temprana y diagnóstico.
- Fortalecimiento de las unidades de genética clínica de referencia y consultas especializada en enfermedades raras.

Prevención primaria preconcepcional y durante el embarazo

- Potenciar la adopción de medidas de salud pública dirigidas a promover estilos de vida saludables y evitar el consumo de sustancias perjudiciales durante la etapa preconcepcional y el embarazo desde el desarrollo de la consulta preconcepcional y las consultas de seguimiento de control del embarazo.
- Impulsar el desarrollo de consultas ginecológicas de asesoramiento reproductivo con el apoyo de las unidades de genética clínica para facilitar el acceso a este servicio a aquellas pacientes y/o parejas con enfermedad rara que se estén planteando un embarazo.

Detección temprana y diagnóstico

- Impulsar la realización de cribajes en la pareja de las enfermedades genéticas graves autosómicas dominantes o autosómicas recesivas con elevada tasa de portadores entre la población general, tales como la fibrosis quística, la hiperplasia suprarrenal congénita, la atrofia muscular espinal y otras ya bien conocidas, de acuerdo con los criterios de derivación establecidos por la Comisión Nacional de Reproducción Humana Asistida.
- Determinar los criterios de derivación para Diagnóstico Genético Preimplantacional, de acuerdo con los establecidos por la Comisión Nacional de Reproducción Humana Asistida, y favorecer el acceso de las mujeres que cumplan con los mismos.



- Establecer e implementar un protocolo que incluya un circuito específico para la derivación de las personas con sospecha a las unidades de enfermedades raras, así como a las unidades de genética clínica (asesoramiento y diagnóstico genético), tanto desde el ámbito de atención primaria como de atención hospitalaria.
 - Implementar en toda la red asistencial guías de práctica clínica, algoritmos de cribado y de diagnóstico homogeneizados y consensuados con los profesionales sanitarios.
 - Incluir en el Programa de Salud Infantil de Atención Primaria, que aborda la atención de menores y adolescentes, síntomas clave de alarma o sospecha para facilitar la detección precoz de las enfermedades raras.
 - Favorecer la accesibilidad a las consultas de asesoramiento genético a aquellas personas con diagnóstico confirmado, sospecha diagnóstica o de riesgo.
 - Asesoramiento pre y post-test.
 - Identificación de otros familiares susceptibles de estudio.
 - Acercar la actividad de las unidades de genética clínica a las islas no capitalinas a pacientes y familiares con indicación clínica, mediante consultas telemáticas o presenciales en el hospital de referencia, si se precisa.
 - Garantizar la equidad de acceso de todas las personas con sospecha de una enfermedad rara a las pruebas diagnósticas que se requieran, asegurando el acceso homogéneo a la cartera de servicios de pruebas diagnósticas desde los diferentes dispositivos asistenciales de Canarias.
 - Asegurar el conocimiento por parte de los profesionales sanitarios del protocolo y los instrumentos de apoyo relativo a los circuitos de derivación de pacientes, favoreciendo la coordinación de los dispositivos asistenciales implicados.
- Favorecer el desarrollo del diagnóstico prenatal mediante el diseño de circuitos de derivación con carácter preferente en los casos de mujeres embarazadas con riesgo de afectación del feto por una enfermedad rara.
- Agilizar la derivación a los Centros, Servicios o Unidades de Referencia (CSUR) del Sistema Nacional de Salud de pacientes con sospecha de enfermedad rara cuando no sea posible su diagnóstico en Canarias.
- Potenciar el cribado neonatal en Canarias con criterios de utilidad diagnóstica terapéutica.
 - Ampliar el panel de enfermedades incluidas en el cribado neonatal de enfermedades endocrino-metabólicas de Canarias e incorporar las pruebas genéticas como pruebas de segundo nivel en los casos que sea posible.
 - Realizar un correcto seguimiento del programa de cribado neonatal por el Comité de Evaluación de enfermedades raras de Canarias.
 - Adaptar el circuito del Programa para el Diagnóstico Precoz de Metabolopatías Congénitas en el recién nacido, nuevo modelo organizativo de Canarias (nuevas unidades normativas).
- Impulsar el diagnóstico genético presintomático de las enfermedades raras en los casos que se determinen.



Fortalecimiento de las unidades de referencia y consultas especializadas en enfermedades raras

- Dotar a las unidades de referencia y consultas especializadas con recursos de precisión diagnóstica y clínica para un diagnóstico precoz, adecuando los recursos estructurales y asistenciales al crecimiento de la demanda.
- Incrementar, con criterios de coste eficiencia y con significado clínico, de forma específica, la capacidad tecnológica de las unidades de genética clínica para disponer de las pruebas de bioquímica y genéticas más actuales para mejorar la cobertura de la demanda de pruebas diagnósticas.
- Incorporar la bioinformática y la tecnología Next Generation Sequencing (NGS), entre otras tecnologías para favorecer el diagnóstico de las enfermedades raras.

8.3.3 Organización de la atención sanitaria

El desarrollo de la línea estratégica de organización de la atención sanitaria contempla la mejora de la organización del proceso asistencial de las personas con enfermedades poco frecuentes consolidando los mecanismos de coordinación y comunicación entre los diferentes dispositivos asistenciales, especialmente de las islas no capitalinas con las unidades de referencia. Igualmente, se aborda el proceso de atención al paciente pediátrico impulsando la consolidación de la red de Atención Temprana en todo el archipiélago, la existencia de un pediatra de referencia en las islas no capitalinas que coordine la atención con las unidades específicas de referencia y la definición de un modelo homogéneo de transición de la edad pediátrica a la edad adulta en toda la Comunidad. Adicionalmente, se consideran medidas de humanización en la atención de las personas con enfermedades poco frecuentes y sus familias con el propósito de mejorar entre otros aspectos, la accesibilidad, la comunicación y la empatía en el trato personal.

De esta forma, se plantea el desarrollo de los siguientes proyectos:

- Atención de las personas con enfermedades poco frecuentes.
- Mejora de la atención a los pacientes pediátricos.
- Promoción de la humanización en la atención a las enfermedades raras.

Atención de las personas con enfermedades poco frecuentes

- Consolidar la creación y dotación de las unidades provinciales de referencia en enfermedades raras en las dos islas capitalinas, para garantizar una atención de calidad, segura, eficiente, multidisciplinar y coordinada, con profesionales especializados.
- Definir el circuito asistencial del paciente con enfermedades poco frecuentes, para desarrollar un modelo adecuado de atención y garantizar su continuidad asistencial y seguimiento.
 - Favorecer la coordinación asistencial de las unidades de referencia en enfermedades raras con Atención Primaria, así como con otros servicios Hospitalarios en cada provincia. En estos circuitos, se tendrán en cuenta los pacientes con especial vulnerabilidad, tales como: menores atendidos por el



sistema de protección a la infancia, mujeres embarazadas afectadas con enfermedades poco frecuentes.

- Mejorar la derivación de pacientes a centros especializados (centros de referencia nacionales/CSUR y Redes Europeas de Referencia), con criterios de coste eficiencia, en determinadas patologías o tipos de enfermedad, cuando no sea posible una atención adecuada en Canarias.
- Implementar los modelos de coordinación necesarios entre las islas no capitalinas y las unidades de referencia, para permitir, en la medida de lo posible, ofrecer una atención especializada en el lugar de residencia de los pacientes. A tal efecto se consideran las siguientes acciones:
 - Impulsar la figura del especialista consultor perteneciente fundamentalmente a las unidades de enfermedades raras para que de forma periódica lleve a cabo la atención de los pacientes de las islas no capitalinas, ya sea a través de consultas virtuales o presenciales mediante su desplazamiento a dichas islas.
 - Promover la figura de un coordinador de la especialidad de Medicina Interna en cada una de las islas no capitalinas, que, junto con el especialista correspondiente en esas islas, valoren con la Unidad de Referencia provincial el circuito de atención más adecuado y adaptado en la medida de lo posible a las necesidades del paciente.
- Impulsar el carácter multidisciplinar en las unidades de referencia.
 - Promover el trabajo en red entre especialidades y niveles asistenciales.
 - Impulsar el desarrollo de consultas multidisciplinarias entre especialistas.
 - Incorporar en el abordaje de las personas afectadas por una enfermedad rara la perspectiva social a través de la integración de los trabajadores sociales del ámbito hospitalario en los equipos de las unidades de referencia de atención a las enfermedades raras.
 - Desarrollar la figura del gestor de casos como profesional de enlace y agente facilitador de la atención multidisciplinar (asignando en cada caso el perfil profesional más idóneo, de acuerdo con las especificidades de la enfermedad), especialmente en el caso de las enfermedades raras de curso progresivo.
 - Incorporar la figura del psicólogo clínico a las Unidades de Enfermedades Raras.
- Crear en el ámbito hospitalario, consultas monográficas, unidades o grupos de trabajo especializados de referencia en patologías concretas.

Mejora de la atención a los pacientes pediátricos

- Potenciar la figura del pediatra de referencia en las islas no capitalinas para favorecer la coordinación con las unidades específicas, ya sea de pacientes diagnosticados a través del cribado neonatal de metabopatías como de otras enfermedades raras.
- Favorecer la implantación y el desarrollo homogéneo de las consultas de transición de la edad pediátrica a la edad adulta mediante la aplicación de un



protocolo común en las diferentes áreas de salud que asegure la continuidad asistencial y la periodicidad del seguimiento de los pacientes.

- Impulsar y dar continuidad al desarrollo de la red de Unidades de Atención Temprana de Canarias, que incluye al menos una unidad en cada isla, para la valoración, la intervención y el seguimiento, según lo establecido en el mismo.
- Promover desde las Unidades de Atención Temprana el desarrollo de sesiones de trabajo entre los diferentes dispositivos implicados (sociales, educativos y sanitarios) para la valoración de casos complejos.

Promoción de la humanización en la atención a las enfermedades raras

- Impulsar por parte del Comité de Evaluación y/o Unidades de Enfermedades Raras la mejora del proceso de información y comunicación de los profesionales médicos a las personas con enfermedades poco frecuentes y sus familiares.
- Facilitar la información, la comunicación y el apoyo en la gestión de todos los trámites clínicos y administrativos (citas, recursos de apoyo, ...) a los pacientes, especialmente a través de la figura del gestor de casos de referencia.
- Promover el acompañamiento profesional durante el proceso asistencial para facilitar el afrontamiento del mismo por parte de pacientes y familiares.
- Favorecer la cumplimentación del documento de Manifestaciones Anticipadas de Voluntad por parte de los pacientes, para que el personal sanitario actúe de acuerdo con el mismo en el caso de que llegasen a producirse las circunstancias necesarias para ello.

8.3.4 Abordaje integral de forma coordinada con otros ámbitos de atención

Mediante la definición de esta línea estratégica se pretende estrechar los lazos de colaboración con otros sistemas de protección social para ofrecer una atención integral que aborde las diferentes necesidades de las personas con enfermedades poco frecuentes y sus familiares, fundamentalmente en el plano social, educativo y laboral. De la misma forma, también se busca establecer un marco de colaboración estable con las asociaciones de pacientes y ONG con el fin de promover la labor que desarrollan en diferentes ámbitos, así como favorecer el desarrollo de actuaciones conjuntas orientadas a mejorar la atención y la calidad de vida de las personas afectadas por una enfermedad rara. Finalmente, también se promueven acciones de información y formación sobre aspectos preventivos y sobre el manejo de la enfermedad, cuando los pacientes ya han sido diagnosticados.

Todos estos aspectos se abordan en los siguientes proyectos:

- Coordinación con otros sistemas de protección social para garantizar el abordaje integral de las personas con enfermedades poco frecuentes.
- Potenciación del papel de las asociaciones de pacientes y el apoyo social.
- Apoyo formativo al paciente y la familia.



Coordinación con otros sistemas de protección social para garantizar el abordaje integral de las personas con enfermedades poco frecuentes

- Favorecer la coordinación entre el ámbito de servicios sociales y el sanitario para mejorar el acceso de las personas con enfermedades poco frecuentes a los productos de apoyo (antiguas ayudas técnicas), tales como los destinados a la adaptación del mobiliario y del hogar, el cuidado personal, las actividades domésticas, sistemas de comunicación (entre los que se incluyen los sistemas aumentativos y alternativos de comunicación), los ordenadores y los juguetes adaptados, entre otros.
- Diseñar e implementar un protocolo de coordinación entre el sistema sanitario y otros sistemas de protección social de Canarias para mejorar el abordaje integral de las personas con enfermedades poco frecuentes (educación, servicios sociales, seguridad social, ...).
 - Favorecer un modelo de trabajo en red con los diferentes dispositivos de atención implicados (sanidad, educación, servicios sociales, fundamentalmente), así como favorecer el intercambio o la integración de la información para agilizar y adecuar las diferentes intervenciones de los profesionales.
 - Impulsar el desarrollo de medidas de protección para facilitar la atención y los cuidados en el entorno familiar, garantizando los apoyos necesarios.
- Definir centros de referencia con servicios de atención directa responsables de poner a disposición de las personas afectadas por una enfermedad rara y a sus familiares, al equipo multidisciplinar de su centro / unidad de referencia para que reciban una atención integral respecto a los cuidados sociosanitarios necesarios para mejorar su calidad de vida.

Potenciación del papel de las asociaciones de pacientes y el apoyo social

- Potenciar el papel de las asociaciones de pacientes, apoyando el desarrollo de sus actividades, así como estableciendo acuerdos de colaboración conjunta para la mejora del conocimiento de las enfermedades raras y la atención a las personas que las padecen.
 - Establecer acuerdos de colaboración con las asociaciones de pacientes para el desarrollo de actividades y programas en diferentes ámbitos en el marco de las enfermedades raras.
 - Facilitar el contacto de las asociaciones con los diferentes dispositivos asistenciales y los profesionales clínicos.
- Favorecer el desarrollo de programas de voluntariado para la realización de actividades dirigidas tanto a pacientes como a familiares

Apoyo formativo al paciente y la familia

- Incorporar en los programas formativos de las aulas de salud del Gobierno de Canarias los contenidos de prevención primaria en lo relativo a las enfermedades raras.
- Promover la figura del paciente activo.



- Impulsar el desarrollo de acciones de información y formación sobre contenidos de interés relativos al manejo de la enfermedad rara y a la adherencia terapéutica.
- Favorecer la inclusión de las enfermedades raras o de patologías específicas en la Escuela de pacientes de Canarias.

8.3.5 Acceso a los tratamientos

A través de esta línea estratégica se quiere mejorar el acceso en condiciones de equidad a los tratamientos indicados para estas patologías, así como a los distintos productos sanitarios que puedan ser necesarios, independientemente de la isla en que se encuentre la persona afectada. Para ello, se promueve la unificación de criterios en las distintas gerencias hospitalarias, y el desarrollo de protocolos para el uso de medicamentos huérfanos y terapias avanzadas, y el avance de la medicina personalizada, entre otros aspectos. De la misma manera, se pretende facilitar a los pacientes el acceso a los tratamientos de rehabilitación y otros complementarios que puedan estar indicados para la atención a su enfermedad y la mejora de su calidad de vida.

En este contexto, se proponen los siguientes proyectos:

- Accesos a medicamentos y otros productos sanitarios.
- Tratamientos de rehabilitación y otros tratamientos complementarios.

Acceso a medicamentos y otros productos sanitarios

- Dar a conocer a pacientes y familiares los derechos que tienen reconocidos con relación a la prestación farmacéutica, incluyendo la distribución de fármacos de uso hospitalario.
- Garantizar que el acceso a los tratamientos farmacológicos para enfermedades raras se lleva a cabo en condiciones de equidad y de criterios que tengan en cuenta las especificidades propias de estas patologías.
 - Desarrollar y aplicar protocolos específicos y homogéneos en Canarias para el uso de determinados tratamientos, especialmente en lo relativo a medicamentos huérfanos y terapias avanzadas.
 - Unificar los criterios de autorización y los tiempos de acceso a los tratamientos farmacéuticos en los distintos centros sanitarios.
 - Promover acciones de evaluación de la eficacia y la seguridad de los tratamientos con medicamentos huérfanos y terapias avanzadas, favoreciendo la deprescripción de medicamentos cuando el seguimiento de la evolución del paciente refleje que el tratamiento farmacológico no resulta efectivo.
- Promover la accesibilidad de las personas con enfermedades poco frecuentes a nuevas terapias y tratamientos.
 - Favorecer el acceso a terapias avanzadas que se presten en centros de referencia nacionales.



- Facilitar la participación de los pacientes en ensayos clínicos sobre enfermedades raras.
- Homogeneizar la accesibilidad de los pacientes con enfermedades poco frecuentes a productos y material sanitario, coadyuvantes y ortoprótesis indicados para el tratamiento de las enfermedades raras.
- Avanzar en la medicina personalizada en la atención a las personas con enfermedades poco frecuentes mediante el desarrollo de terapias CAR-T.

Tratamientos de rehabilitación y otros tratamientos complementarios

- Mejorar la atención en lo relativo a los tratamientos de rehabilitación, así como la accesibilidad a los mismos por parte de los pacientes con enfermedades poco frecuentes de acuerdo con sus necesidades.
 - Asegurar el acceso de los pacientes con enfermedades poco frecuentes a los tratamientos de rehabilitación, tales como, terapia ocupacional, hidroterapia, logopedia, rehabilitación cognitiva, fisioterapia motora y respiratoria⁶ y rehabilitación de baja visión, entre otras posibles.
 - Integrar la figura del neuropsicólogo en los equipos de atención multidisciplinar a las enfermedades raras, especialmente relevante para el tratamiento de los pacientes pediátricos.
 - Facilitar el transporte de los pacientes con enfermedades poco frecuentes a los tratamientos que precisen, especialmente en los casos en los que presenten dificultades de movilidad o requieran transporte adaptado, ajustando en la medida de lo posible, el horario del transporte al de los tratamientos para evitar excesivos tiempos de espera.
 - Promover la realización de tratamiento rehabilitador (fisioterapia y terapia ocupacional) en los Centros Ordinarios de Atención Educativa Preferente para alumnado con Discapacidad Motora, para evitar desplazamientos innecesarios.
 - Impulsar la terapia domiciliaria en enfermedades raras, entre otros, la fisioterapia, la logopedia, la terapia ocupacional para los pacientes que no se pueden desplazar o aquellos que, por su patología, el desplazamiento suponga un empeoramiento de su sintomatología.
- Favorecer el apoyo psicológico continuado al paciente, así como, a los cuidadores y familiares, en el marco de la atención multidisciplinar de forma coordinada con los especialistas referentes de su proceso.
- Asegurar que los tiempos de duración de los tratamientos de rehabilitación y otros tratamientos complementarios se adecuan a las necesidades reales de las personas con enfermedades poco frecuentes, más allá de que se prevea o no la recuperación de la funcionalidad, y siempre que se garantice la mejora de la calidad de vida del paciente.

6 Se promoverá el acceso de los pacientes a dispositivos de apoyo para fisioterapia respiratoria como el balón de resucitación manual, el asistente de la tos (dispositivo para despejar las vías aéreas), el aspirador de secreciones y los nebulizadores.



8.3.6 Investigación y formación a profesionales

Dentro de esta línea estratégica para abordar la mejora de la formación de los profesionales en el ámbito de las enfermedades raras se contempla el desarrollo de un programa de formación estructurado orientado a los profesionales del ámbito de la salud, pero también el desarrollo de acciones formativas destinadas a otros profesionales del sistema de protección social que están implicados en la atención de las personas con enfermedades poco frecuentes. Igualmente, se proponen acciones de colaboración con otras entidades para el desarrollo de acciones formativas a los profesionales, así como con las universidades para reforzar los contenidos relativos a las enfermedades raras en el ámbito los programas formativos de las ciencias de la salud en los que sea de aplicación. Con relación a la investigación, entre otras acciones, se pretende consolidar las actividades de investigación que se están desarrollando actualmente en Canarias, así como abordar otras nuevas áreas de investigación.

Para ello, se han establecido los siguientes proyectos:

- Formación y sensibilización de los profesionales.
- Investigación.

Formación y sensibilización de los profesionales

- Promover desde el SCS el desarrollo de acciones de formación estructurada en el ámbito de las enfermedades raras orientadas a todos los profesionales sanitarios implicados en la atención de las mismas.
 - Diseñar acciones de formación orientadas a los profesionales de pediatría, especialmente en el ámbito de AP, para la identificación de signos y síntomas de alerta que permitan la detección precoz de aquellas patologías que aparecen en los primeros años de vida y que no estarían cubiertas con el cribado neonatal.
 - Realizar un curso de formación para pediatras sobre el manejo y seguimiento en AP de metabolopatías detectadas por cribado neonatal.
 - Desarrollar acciones de formación orientadas con carácter general a los profesionales sanitarios, y especialmente a los de AP en lo relativo a la detección precoz, pruebas diagnósticas disponibles y recursos específicos de atención en el ámbito hospitalario, asegurando el conocimiento en lo relativo a la cartera de servicios de las unidades de genética clínica y de las unidades de enfermedades raras.
 - Ofrecer formación sobre la derivación de pacientes a los servicios más especializados donde se pueda realizar el correcto diagnóstico de la enfermedad y establecer la adecuada estrategia de tratamiento, de acuerdo con los algoritmos y circuitos de derivación establecidos.
 - Favorecer la implicación de los profesionales sanitarios de las unidades de referencia de enfermedades raras y de asesoramiento genético en el desarrollo de acciones de formación, rotaciones de residentes y sesiones clínicas conjuntas con los profesionales de otros dispositivos asistenciales, ya sean de Atención Primaria o de Atención Hospitalaria.



- Promover la actualización e información de los profesionales con relación a los nuevos servicios o prestaciones que se pongan en funcionamiento.
- Favorecer el acceso a herramientas de apoyo para el diagnóstico diferencial a través de la web del SCS y promover la publicación de información sobre enfermedades raras en los portales de trabajo de los profesionales.
- Desarrollar acciones formativas dirigidas a otros profesionales implicados en la atención a las personas con enfermedades poco frecuentes y sus familias, como son los trabajadores sociales, los técnicos de servicios sociales, los logopedas y los docentes, entre otros.
- Establecer marcos de colaboración estables para favorecer la formación y sensibilización de los profesionales en Enfermedades Raras.
 - Promover acuerdos de colaboración con los colegios de profesionales y sociedades científicas para el desarrollo de acciones formativas.
 - Colaborar con las universidades en la mejora de los contenidos formativos de los programas de grado y de postgrado relacionados con las enfermedades raras, tanto en estudios relacionados con Ciencias de la Salud, como con Magisterio, Trabajo Social, Logopedia, Fisioterapia, Psicología, Pedagogía, entre otras.

Investigación

- Estimular y apoyar la investigación en enfermedades raras en Canarias y la participación de los profesionales/investigadores canarios en investigación nacional y europea/ internacional sobre las mismas.
 - Favorecer la dotación de recursos para el desarrollo de actividades de investigación en enfermedades raras (incremento de fondos para la investigación, aumento del número de convocatorias, etc.), considerándose un área prioritaria de investigación.
 - Facilitar a los profesionales la disponibilidad de tiempo para realizar actividades de investigación en el ámbito de las enfermedades raras.
 - Impulsar la actividad de los grupos de investigación ya existentes en Canarias en diferentes ámbitos de las enfermedades raras, tales como, la realidad epidemiológica en Canarias, aspectos genéticos o el impacto social y económico de las mismas.
 - Fomentar la participación en la investigación de las diferentes alternativas terapéuticas.
 - Promover la participación de los profesionales en modelos de colaboración en red, tales como las Redes de Referencia Europeas (ERNs) en el ámbito de investigación.
 - Promover la investigación en otras áreas, como: clínica, rehabilitadora y evaluativa de las intervenciones complejas para reforzar la estructura familiar de apoyo y desarrollar otras estructuras y actuaciones costo-efectivas de apoyo a las personas afectadas y a sus familias.
 - Realizar estudios de investigación social con el objetivo de mejorar el conocimiento sobre la realidad social de las personas con enfermedades



poco frecuentes y sus familias para mejorar el abordaje de sus necesidades en esta dimensión.

- Mejorar aquellas unidades o servicios en los que exista un mayor conocimiento y experiencia clínica en el ámbito de las enfermedades raras para ser propuestos como CSUR en Canarias.
- Reforzar la colaboración con las Universidades y las sociedades científicas para potenciar los estudios de investigación y la innovación en el ámbito de las enfermedades raras.

8.3.7 Concienciación y educación a la población

La finalidad de esta línea estratégica es dar a conocer a la población en general la realidad de las enfermedades raras definiendo para ello diversas actuaciones de concienciación y educación. De esta forma, se ha planteado un proyecto de sensibilización a la población general en relación con las enfermedades raras.

Sensibilización de la población general en relación con las enfermedades raras

- Habilitar en la página web del SCS un espacio sobre enfermedades raras con el objetivo de ofrecer información y concienciar a la población en general sobre su casuística.
- Reforzar la colaboración interinstitucional y con los agentes sociales para promover una mayor sensibilización social con relación a las enfermedades raras.
 - Desarrollar campañas de información sobre las ER orientadas a la población en general y con carácter específico en los ámbitos de educación, servicios sociales y laboral en colaboración con otras instituciones.
 - Aprovechar la celebración del Día Mundial de las ER, para la programación de actividades y eventos de forma coordinada con otras entidades y asociaciones de pacientes para concienciar y dar visibilidad sobre el impacto que tienen estas enfermedades.
- Desarrollar acciones de comunicación para dar a conocer la Estrategia de Enfermedades Raras más allá del ámbito institucional, acercándola tanto a pacientes como a la población general.
- Favorecer el uso de redes sociales para la difusión de actividades y conocimiento sobre enfermedades raras.



9 Implementación, seguimiento y monitorización

9.1 Modelo de despliegue

El despliegue de la Estrategia de Enfermedades Raras de Canarias requiere de una estructura organizativa de apoyo que garantice que la implementación de las 7 líneas estratégicas, articuladas a través de los 16 proyectos y 64 medidas se llevará a cabo de acuerdo con los objetivos planteados y a los plazos establecidos.

En el diseño del modelo de despliegue se ha considerado la organización del propio Servicio Canario de la Salud, así como el efecto que la insularidad podría tener sobre el proceso de implantación.

Este modelo organizativo está estructurado en los siguientes niveles:

- Comité de Dirección
- Comité Autonómico Operativo
- Coordinador de la Estrategia

9.1.1 Comité de Dirección

Es el órgano responsable último de la implementación de la Estrategia, y estará integrado por la Dirección del Servicio Canario de la Salud y la Dirección General de Programas Asistenciales (Atención Hospitalaria, Atención Primaria y Atención Sociosanitaria).

El Comité de Dirección asumirá, entre otras, las siguientes funciones:

- Velar por el adecuado despliegue de las medidas de acuerdo con los objetivos planteados (objetivo global y objetivos específicos) y el calendario establecido.
- Analizar y supervisar los resultados de los indicadores de seguimiento de la Estrategia.
- Adoptar decisiones de alto nivel vinculadas a la aprobación de medidas correctoras o de mejora para la resolución de posibles desviaciones y avanzar en el desarrollo de la Estrategia, cuando no sea posible hacerlo en las capas operativas.

9.1.2 Comité Autonómico Operativo

La finalidad del Comité Autonómico Operativo es realizar el despliegue de la Estrategia de forma coordinada en el conjunto del Archipiélago, de acuerdo con los objetivos planteados y bajo la supervisión del Comité de Dirección. Este Comité estará formado por miembros de la Consejería de Sanidad con carácter permanente, así como por colaboradores para el desarrollo y puesta en marcha de medidas de coordinación y/o actuaciones conjuntas con otras instituciones y agentes implicados en la atención a las personas con enfermedades poco frecuentes.



Los miembros de la Consejería de Sanidad que tienen carácter permanente en el Comité son los responsables directos de organizar y llevar a cabo la implementación de las medidas en sus áreas de influencia, con el apoyo y supervisión del coordinador de la Estrategia. Para ello, se contará al menos con los siguientes perfiles:

- Responsable de la Dirección General de Programas Asistenciales.
- Coordinador de las Unidades de Gestión de EERR.
- Representante de laboratorios de genética.
- Representante de equipos de reproducción humana asistida.
- Representante de la especialidad de Medicina Interna
- Representante de la especialidad de Medicina Familiar y Comunitaria.
- Representante de la especialidad de Pediatría.
- Representante de los profesionales de Trabajo Social.

Los colaboradores representantes de otros ámbitos de la administración pública, asociaciones de pacientes u otras entidades que son invitados a participar en las reuniones del Comité en calidad de asesores y/o colaboradores directos para el desarrollo de medidas conjuntas y coordinadas.

En este sentido, se contempla la participación de representantes de las siguientes entidades:

- Consejería de Derechos Sociales, Igualdad, Diversidad y Juventud
- Consejería de Educación, Universidades, Cultura y Deportes
- Consejería de Economía, Conocimiento y Empleo
- Asociaciones de pacientes

Al Comité Autonómico Operativo le competen las siguientes funciones:

- Coordinar a los diferentes representantes del Comité para avanzar de forma homogénea en la implantación de las diferentes medidas en sus áreas de influencia de acuerdo con los criterios y el cronograma establecido. De esta forma se llevará a cabo la coordinación de las medidas de carácter interna entre los profesionales del SCS, así como las de carácter transversal con el resto de las administraciones y agentes implicados en su desarrollo. En este sentido, los profesionales del SCS ofrecerán todo el apoyo y asesoramiento necesario para el desarrollo de actuaciones por parte del resto de agentes y organismos involucrados, como por ejemplo el asesoramiento en el desarrollo de programas y contenidos formativos en enfermedades raras.
- Establecer los circuitos organizativos relativos al flujo de pacientes entre niveles asistenciales, así como su acceso a los recursos sociosanitarios en Canarias, tal y como se contempla en la Estrategia.
- Llevar a cabo el seguimiento estrecho de la evolución del despliegue de la Estrategia para valorar los resultados y, en su caso, identificar de forma incipiente posibles desviaciones.



- Elaborar informes y/o documentos de seguimiento periódicos, y en su caso, ad hoc, para informar al Comité de Dirección del grado de avance en la implantación de la Estrategia.
- Adoptar las medidas correctoras oportunas ante la aparición de desviaciones, y si no fuera posible, elevar las mismas al Comité de Dirección a través del Coordinador de la Estrategia para su resolución.
- Organizar los recursos humanos y materiales necesarios para llevar a cabo el despliegue de las medidas contempladas en la Estrategia.

El Comité Autonómico Operativo se reunirá con carácter ordinario cada 3 meses, pudiendo llevarse a cabo reuniones de forma extraordinaria cuando se estime necesario.

9.1.3 Coordinador de la Estrategia

Será el responsable interno de liderar la implementación de la Estrategia, actuando como agente facilitador y motivador, así como nexo de unión entre el Comité de Dirección y el Comité Autonómico Operativo.

Las principales funciones que tiene atribuidas son:

- Promover el despliegue adecuado de la Estrategia, mediante la supervisión de las actividades desarrolladas por los diferentes responsables y los miembros del Comité Autonómico Operativo.
- Realizar el seguimiento periódico del grado de avance de la implementación de las medidas y de los hitos establecidos.
- Actuar como interlocutor entre el Comité de Dirección y el Comité Autonómico Operativo, para comunicar incidencias, propuestas de mejora, acuerdos alcanzados, entre otros aspectos, para seguir avanzando en el desarrollo de la Estrategia.

Ser el referente de la Estrategia tanto a nivel interno como externo.

Ilustración 7: Estructura organizativa para el despliegue de la Estrategia de Enfermedades Raras de Canarias





9.2 Cronograma de implantación

La implantación de las 64 medidas de la Estrategia se prevé que se lleve a cabo durante un periodo de 5 años, asumiendo a corto plazo, en el primer año el despliegue de 18 medidas, a medio plazo, en el segundo y tercer año, 26 medidas y a largo plazo, en el cuarto y quinto año, 20 medidas.

En el cronograma se ha reflejado en amarillo oscuro el año en que se inicia el despliegue de la medida y en amarillo más claro el periodo de mantenimiento y seguimiento posterior.

El cronograma presenta las medidas ordenadas de acuerdo con la línea estratégica y al proyecto correspondiente.

Tabla 18: Priorización de las medidas a implementar durante el periodo de vigencia de la Estrategia de Enfermedades Raras de Canarias

Líneas estratégicas/ proyectos / medidas		Años		
		1º	2º-3º	4º-5º
LE 1. Sistemas de información y registro de enfermedades raras				
1.1. Registro de Enfermedades Raras de la Comunidad Autónoma de Canarias				
	1.1.1. Consolidar la implementación en las HCE del SCS (Drago AP, Drago AE y SAP) un formulario de registro de ER que incluya un conjunto mínimo de datos para la recogida homogénea de información básica en los centros asistenciales de AP y AE.			
	1.1.2. Desarrollar los procedimientos técnicos necesarios para la comunicación de la información desde las HCE (Drago AP, Drago AE y SAP) al Registro de enfermedades raras de Canarias.			
	1.1.3. Mejorar progresivamente los mecanismos para la captación de casos a partir de las fuentes de información disponibles con la finalidad de conseguir un censo de personas con enfermedades poco frecuentes en Canarias.			
	1.1.4. Diseñar un modelo de gestión dinámico para el acceso al Registro de enfermedades raras de Canarias, incluyendo la consulta de los árboles genealógicos informatizados, de los profesionales sanitarios autorizados.			
	1.1.5. Potenciar en los centros hospitalarios de titularidad privada la recogida de información y comunicación de casos al Registro autonómico de enfermedades raras.			
	1.1.6. Promover la evaluación continua del funcionamiento del Registro de enfermedades raras de Canarias para identificar áreas de mejora y establecer las correspondientes acciones correctoras.			
	1.1.7. Elaborar informes periódicos que permitan conocer la situación epidemiológica de las enfermedades raras en Canarias.			
	1.1.8. Favorecer la obtención y comunicación al Registro Estatal de Enfermedades Raras (ReeR) de la información relativa a los casos de enfermedades raras priorizadas por el Ministerio de Sanidad y el trabajo en red con el resto de Registros autonómicos.			
1.2. Adaptación de los sistemas de información a la especificidad de las enfermedades raras				
	1.2.1. Asegurar que todos los centros hospitalarios de la red pública de Canarias disponen de forma informatizada del petitorio actualizado de pruebas diagnósticas a las unidades de genética clínica.			



Líneas estratégicas/ proyectos / medidas		Años		
		1º	2º-3º	4º-5º
	1.2.2. Potenciar el desarrollo de la historia clínica compartida entre los diferentes centros asistenciales de AP y AE, así como, favorecer también la información compartida entre profesionales de los centros.			
	1.2.3. Promover modelos de comunicación virtuales, tanto entre los propios profesionales como entre los profesionales y los pacientes.			
	1.2.4. Favorecer el desarrollo de sistemas informatizados que den acceso rápido a las diferentes modalidades terapéuticas de enfermedades raras como soporte al profesional para la prescripción del tratamiento más idóneo.			
LE 2. Prevención y diagnóstico precoz				
2.1. Prevención primaria preconcepcional y durante el embarazo				
	2.1.1. Potenciar la adopción de medidas de salud pública dirigidas a promover estilos de vida saludables durante la etapa preconcepcional y el embarazo.			
	2.1.2. Impulsar el desarrollo de consultas ginecológicas de asesoramiento reproductivo con el apoyo de la unidad de genética clínica.			
2.2. Detección temprana y diagnóstico				
	2.2.1. Impulsar la realización de cribajes en la pareja de las enfermedades genéticas graves autosómicas dominantes o autosómicas recesivas con elevada tasa de portadores entre la población general, de acuerdo con los criterios de derivación establecidos por la Comisión Nacional de Reproducción Humana Asistida.			
	2.2.2. Determinar los criterios de derivación para Diagnóstico Genético Preimplantacional, de acuerdo con los establecidos por la Comisión Nacional de Reproducción Humana Asistida.			
	2.2.3. Establecer e implementar un protocolo que incluya un circuito específico para la derivación de las personas con sospecha a las unidades de enfermedades raras y a las unidades de genética clínica, tanto desde AP como de AH (implementar GPC, incluir síntomas de alarma de ER en el Programa de Salud Infantil de AP, favorecer la accesibilidad a las consultas de asesoramiento genético, ...).			
	2.2.4. Favorecer el desarrollo del diagnóstico prenatal mediante el diseño de circuitos de derivación con carácter preferente en los casos de mujeres embarazadas con riesgo de afectación del feto por una enfermedad rara.			
	2.2.5. Agilizar la derivación al CSUR del SNS de referencia de pacientes con sospecha de enfermedad rara cuando no sea posible su diagnóstico en Canarias.			
	2.2.6. Potenciar el cribado neonatal en Canarias con criterios de utilidad diagnóstica terapéutica (ampliar el panel de enfermedades incluidas en el cribado neonatal, seguimiento del programa del cribado neonatal, adaptar el circuito del programa para el diagnóstico precoz de metabolopatías congénitas en el RN).			
	2.2.7. Impulsar el diagnóstico genético presintomático de las enfermedades raras en los casos que se determinen.			
2.3. Fortalecimiento de las unidades de referencia y consultas especializadas en enfermedades raras				
	2.3.1. Dotar a las unidades de referencia y consultas especializadas con recursos de precisión diagnóstica y clínica adecuados y adaptados al crecimiento de la demanda.			
	2.3.2. Incrementar, con criterios coste eficiencia y con significado clínico, la capacidad tecnológica de las unidades de genética clínica para disponer de las pruebas más actuales y mejorar la cobertura de la demanda de pruebas diagnósticas.			



Líneas estratégicas/ proyectos / medidas		Años		
		1º	2º-3º	4º-5º
	2.3.3. Incorporar la bioinformática y la tecnología Next Generation Sequencing (NGS) para favorecer el diagnóstico de las enfermedades raras.			
LE 3. Organización de la atención sanitaria				
3.1. Atención de las personas con enfermedades poco frecuentes				
	3.1.1. Consolidar la creación y dotación de las unidades provinciales de referencia en enfermedades raras en las dos islas capitalinas.			
	3.1.2. Definir el circuito asistencial del paciente con enfermedades poco frecuentes, para desarrollar un modelo adecuado de atención y garantizar su continuidad asistencial y seguimiento.			
	3.1.3. Implementar los modelos de coordinación necesarios entre las islas no capitalinas y las unidades de referencia, para ofrecer una atención especializada en el lugar de residencia de los pacientes (figura del especialista consultor, coordinador de la especialidad de Medicina Interna en las islas no capitalinas).			
	3.1.4. Impulsar el carácter multidisciplinar en las unidades de referencia (trabajo en red entre especialidades y niveles asistenciales, consultas multidisciplinarias entre especialistas, integración de los trabajadores sociales en los equipos, gestor de casos).			
	3.1.5. Crear en el ámbito hospitalario, consultas monográficas, unidades o grupos de trabajo especializados de referencia en patologías concretas.			
3.2. Mejora de la atención a los pacientes pediátricos				
	3.2.1. Potenciar la figura del pediatra de referencia en las islas no capitalinas para favorecer la coordinación con las unidades específicas.			
	3.2.2. Favorecer la implantación y el desarrollo homogéneo de las consultas de transición de la edad pediátrica a la edad adulta mediante la aplicación de un protocolo común.			
	3.2.3. Impulsar y dar continuidad al desarrollo de la red de Unidades de Atención Temprana, incluyendo al menos una unidad en cada isla.			
	3.2.4. Promover desde las Unidades de Atención Temprana el desarrollo de sesiones de trabajo entre los diferentes dispositivos implicados (sociales, educativos y sanitarios) para la valoración de casos complejos.			
3.3. Promoción de la humanización en la atención a las enfermedades raras				
	3.3.1. Impulsar la mejora del proceso de información y comunicación de los profesionales médicos a las personas con enfermedades poco frecuentes y sus familiares.			
	3.3.2. Facilitar la información, la comunicación y el apoyo en la gestión de todos los trámites clínicos y administrativos (citas, recursos de apoyo, ...) a los pacientes, especialmente a través de la figura del gestor de casos de referencia.			
	3.3.3. Promover el acompañamiento profesional durante el proceso asistencial para facilitar el afrontamiento del mismo por parte de pacientes y familiares.			
	3.3.4. Favorecer la cumplimentación del documento de Manifestaciones Anticipadas de Voluntad por parte de los pacientes, para que el personal sanitario actúe de acuerdo con el mismo en el caso de que llegasen a producirse las circunstancias necesarias para ello.			
LE 4. Abordaje integral de forma coordinada con otros ámbitos de atención				



Líneas estratégicas/ proyectos / medidas		Años		
		1º	2º-3º	4º-5º
4.1. Coordinación con otros sistemas de protección social para garantizar el abordaje integral de las personas con enfermedades poco frecuentes				
	4.1.1. Favorecer la coordinación entre el ámbito de servicios sociales y el sanitario para mejorar el acceso de las personas con enfermedades poco frecuentes a los productos de apoyo (antiguas ayudas técnicas).			
	4.1.2. Diseñar e implementar un protocolo de coordinación entre el sistema sanitario y otros sistemas de protección social de Canarias para mejorar el abordaje integral de las personas con enfermedades poco frecuentes (educación, servicios sociales, seguridad social, ...).			
	4.1.3. Definir centros de referencia con servicios de atención directa responsables de poner a disposición de las personas afectadas por una enfermedad rara y a sus familiares, al equipo multidisciplinar de su centro / unidad de referencia para que reciban una atención integral respecto a los cuidados sociosanitarios necesarios para mejorar su calidad de vida.			
4.2. Potenciación del papel de las asociaciones de pacientes y el apoyo social				
	4.2.1. Potenciar el papel de las asociaciones de pacientes, apoyando el desarrollo de sus actividades, así como estableciendo acuerdos de colaboración conjunta para la mejora del conocimiento de las enfermedades raras y la atención a las personas que las padecen.			
	4.2.2. Favorecer el desarrollo de programas de voluntariado para la realización de actividades dirigidas tanto a pacientes como familiares.			
4.3. Apoyo formativo al paciente y la familia				
	4.3.1. Incorporar en los programas formativos de las aulas de salud del Gobierno de Canarias los contenidos de prevención primaria en lo relativo a las enfermedades raras.			
	4.3.2. Promover la figura del paciente activo mediante el desarrollo de acciones de información y formación, así como favorecer la inclusión de las enfermedades raras o de patologías específicas en la Escuela de pacientes de Canarias.			
LE 5. Acceso a los tratamientos				
5.1. Acceso a medicamentos y otros productos sanitarios				
	5.1.1. Dar a conocer a pacientes y familiares los derechos que tienen reconocidos con relación a la prestación farmacéutica.			
	5.1.2. Garantizar que el acceso a los tratamientos farmacológicos para enfermedades raras se lleva a cabo en condiciones de equidad y de criterios que tengan en cuenta las especificidades propias de estas patologías.			
	5.1.3. Promover la accesibilidad de las personas con enfermedades poco frecuentes a nuevas terapias y tratamientos.			
	5.1.4. Homogeneizar la accesibilidad de los pacientes con enfermedades poco frecuentes a productos y material sanitario, coadyuvantes y ortoprótesis indicado para el tratamiento de las enfermedades raras.			
	5.1.5. Avanzar en la medicina personalizada en la atención a las personas con enfermedades poco frecuentes mediante el desarrollo de terapias CAR-T.			
5.2. Tratamientos de rehabilitación y otros tratamientos complementarios				



Líneas estratégicas/ proyectos / medidas		Años		
		1º	2º-3º	4º-5º
5.2.1. Mejorar la atención en lo relativo a los tratamientos de rehabilitación y la accesibilidad a los mismos (acceso a tratamientos, integrar al neuropsicólogo en los equipos, facilitar el transporte, tratamiento rehabilitador en los centros de escolarización preferente para alumnos con discapacidad motora, terapia domiciliaria).				
5.2.2. Favorecer el apoyo psicológico continuado al paciente y a los cuidadores y familiares de forma coordinada con los especialistas referentes de su proceso.				
5.2.3. Asegurar que los tiempos de duración de los tratamientos de rehabilitación y otros tratamientos complementarios se adecuan a las necesidades reales de las personas con enfermedades poco frecuentes.				
LE 6. Investigación y formación a profesionales				
6.1. Formación y sensibilización de los profesionales				
6.1.1. Promover desde el SCS el desarrollo de acciones de formación estructurada orientadas a todos los profesionales sanitarios (formación a los pediatras en la identificación de signos y síntomas de alerta de ER en menores y sobre el manejo y seguimiento de metabopatías; formación a los profesionales de AP en lo relativo a la detección precoz, pruebas diagnósticas disponibles y recursos específicos de atención; ...).				
6.1.2. Promover la actualización e información de los profesionales con relación a los nuevos servicios o prestaciones que se pongan en funcionamiento.				
6.1.3. Favorecer el acceso a herramientas de apoyo para el diagnóstico diferencial a través de la web del SCS y promover la publicación de información sobre enfermedades raras en los portales de trabajo de los profesionales.				
6.1.4. Desarrollar acciones formativas dirigidas a otros profesionales, como trabajadores sociales, técnicos de servicios sociales y profesionales del entorno educativo, entre otros.				
6.1.5. Establecer marcos de colaboración estables para favorecer la formación y sensibilización de los profesionales en Enfermedades Raras.				
6.2. Investigación				
6.2.1. Estimular y apoyar la investigación en enfermedades raras en Canarias y la participación de los profesionales/investigadores canarios en investigación nacional y europea/ internacional sobre las mismas (dotación de recursos, mayor disponibilidad de tiempo para la investigación, impulsar la actividad de los grupos de investigación de Canarias, promover la participación en modelos de colaboración en red -como las ERNs, ...).				
6.2.2. Mejorar aquellas unidades o servicios en los que exista un mayor conocimiento y experiencia clínica en el ámbito de las enfermedades raras para ser propuestos como CSUR en Canarias.				
6.2.3. Reforzar la colaboración con las Universidades y las sociedades científicas para potenciar los estudios de investigación y la innovación en el ámbito de las ER.				
LE 7. Concienciación y educación a la población				
7.1. Sensibilización de la población general en relación con las enfermedades raras				
7.1.1. Habilitar en la página web del SCS un espacio sobre enfermedades raras con el objetivo de ofrecer información y concienciar a la población en general sobre su casuística.				
7.1.2. Reforzar la colaboración interinstitucional y con los agentes sociales para promover una mayor sensibilización social con relación a las enfermedades raras.				



Líneas estratégicas/ proyectos / medidas		Años		
		1º	2º-3º	4º-5º
	7.1.3. Desarrollar acciones de comunicación para dar a conocer la Estrategia de Enfermedades Raras más allá del ámbito institucional, acercándola tanto a pacientes como a la población general.			
	7.1.4. Favorecer el uso de redes sociales para la difusión de actividades y conocimiento sobre enfermedades raras.			

9.3 Monitorización y seguimiento

El despliegue de la Estrategia de Enfermedades Raras de Canarias lleva asociado un modelo de evaluación y seguimiento con el objetivo de valorar el grado de consecución de las medidas a implementar y el impacto de las mismas durante el periodo de vigencia de la Estrategia.

Para ello, durante la elaboración de la Estrategia el grupo de trabajo de profesionales se ha esforzado en analizar diferentes indicadores de seguimiento, de los cuales se incluyen únicamente la selección de indicadores correspondientes a las medidas que se pondrán en marcha en el primer año.

La definición del cuadro de indicadores se prevé como una herramienta de soporte adicional, que permita a las estructuras organizativas de seguimiento y coordinación de la Estrategia creadas (Comité de Dirección, Comité Autonómico Operativo y Coordinador), la valoración simultánea del grado de implantación de las medidas desplegadas, así como los resultados de la medición de los indicadores asociados.

La evaluación de los indicadores se llevará a cabo al finalizar el primer año de implantación, en el que además de valorarse los resultados obtenidos, se seleccionarán los indicadores correspondientes a las acciones a implementar durante el segundo año, acción que se llevará a cabo de forma reiterada en años sucesivos.

De esta forma, anualmente se realizará el seguimiento de todos los indicadores que se hayan definido hasta el momento, y se incluirán los correspondientes a las nuevas medidas a implementar cada año. Esta evaluación permitirá analizar la evolución de los resultados en los cinco años en los que está previsto la implementación. Se exceptuarán de este seguimiento aquellos indicadores de carácter dicotómico, los cuales una vez puesta en marcha la medida a la que están asociados ya no tengan sentido continuar con su evaluación al haber alcanzado plenamente su objetivo (por ejemplo, Existencia de una unidad especializada de referencia en cada provincia -Sí/No-).

Dado que está previsto que en el primer año de implantación de la Estrategia de Enfermedades Raras de Canarias se pongan en marcha 18 medidas, se ha definido el mismo número de indicadores, uno para cada una de ellas.



Ilustración 8: Distribución del nº de indicadores de seguimiento de la Estrategia de Enfermedades Raras



A continuación, se incluye la relación de indicadores definidos para el seguimiento de las medidas implementadas durante el primer año de vigencia de la Estrategia de Enfermedades Raras de Canarias.



Tabla 19: Relación de indicadores para el seguimiento de las medidas a implementar durante el primer año de la Estrategia de Enfermedades Raras

Líneas estratégicas/ proyectos / medidas	Indicador
LE 1. Sistemas de información y registro de enfermedades raras	
1.1. Registro de Enfermedades Raras de la Comunidad Autónoma de Canarias	
1.1.1. Implementar en las HCE del SCS (Drago AP, Drago AE y SAP) un formulario de registro de ER que incluya un conjunto mínimo de datos para la recogida homogénea de información básica en los centros asistenciales de AP y AE.	✓ Desarrollo y puesta en marcha del formulario específico de ER en la HCE del SCS.
LE 2. Prevención y diagnóstico precoz	
2.2. Detección temprana y diagnóstico	
2.2.1. Impulsar la realización de cribajes en la pareja de las enfermedades genéticas graves autosómicas dominantes o autosómicas recesivas con elevada tasa de portadores entre la población general, de acuerdo con los criterios de derivación establecidos por la Comisión Nacional de Reproducción Humana Asistida.	✓ Nº de cribajes realizados en parejas por tipología de enfermedad rara.
2.2.2. Determinar los criterios de derivación para Diagnóstico Genético Preimplantacional, de acuerdo con los establecidos por la Comisión Nacional de Reproducción Humana Asistida.	✓ Nº de hospitales con un protocolo de derivación para DGP actualizado de acuerdo con los criterios de la CNRH.
2.2.3. Establecer e implementar un protocolo que incluya un circuito específico para la derivación de las personas con sospecha a las unidades de enfermedades raras y a las unidades de genética clínica, tanto desde AP como de AH (implementar GPC, incluir síntomas de alarma de ER en el Programa de Salud Infantil de AP, favorecer la accesibilidad a las consultas de asesoramiento genético, ...).	✓ Nº de hospitales que han implementado el protocolo de derivación desde AP y AH a las unidades de enfermedades raras y unidades de genética clínica.
2.2.4. Favorecer el desarrollo del diagnóstico prenatal mediante el diseño de circuitos de derivación con carácter preferente en los casos de mujeres embarazadas con riesgo de afectación del feto por una enfermedad rara.	✓ Nº de hospitales con circuitos y/o protocolos de derivación en diagnóstico prenatal de enfermedades raras.



Líneas estratégicas/ proyectos / medidas		Indicador
2.2.5. Agilizar la derivación al CSUR del SNS de referencia de pacientes con sospecha de enfermedad rara cuando no sea posible su diagnóstico en Canarias.		✓ Nº de pacientes con sospecha de enfermedad rara no diagnosticable en Canarias derivados a un CSUR y tiempo hasta su derivación por tipo de patología.
2.3. Fortalecimiento de las unidades de referencia y consultas especializadas en enfermedades raras		
2.3.1. Dotar a las unidades de referencia y consultas especializadas con recursos de precisión diagnóstica y clínica adecuados y adaptados al crecimiento de la demanda.		✓ Grado de cumplimiento del plan anual de necesidades de recursos de cada unidad de referencia provincial. <i>Fórmula de cálculo del indicador:</i> $\Sigma \text{Nº de recursos establecidos en el plan anual de necesidades} / \Sigma \text{Nº de recursos facilitados}$ * Para cada unidad de referencia provincial
2.3.2. Incrementar, con criterios coste eficiencia y con significado clínico, la capacidad tecnológica de las unidades de genética clínica para disponer de las pruebas más actuales y mejorar la cobertura de la demanda de pruebas diagnósticas.		✓ Tiempo medio en la obtención de resultados de genética tras ser evaluados los pacientes en las unidades de genética clínica. <i>Fórmula de cálculo del indicador:</i> $\Sigma \text{Tiempo de obtención de resultados de genética para cada paciente} / \Sigma \text{Nº total de pacientes a los que se le solicitó un estudio}$
LE 3. Organización de la atención sanitaria		
3.1. Atención de las personas con enfermedades poco frecuentes		
3.1.1. Consolidar la creación y dotación de las unidades provinciales de referencia en enfermedades raras en las dos islas capitalinas.		✓ Existencia de una unidad especializada de referencia en cada provincia, con dotación propia, protocolos definidos y difusión de su actividad.
3.1.2. Definir el circuito asistencial del paciente con enfermedades poco frecuentes, para desarrollar un modelo adecuado de atención y garantizar su continuidad asistencial y seguimiento.		✓ Nº de acciones de coordinación entre especialistas y con AP.
3.2. Mejora de la atención a los pacientes pediátricos		
3.2.1. Potenciar la figura del pediatra de referencia en las islas no capitalinas para favorecer la coordinación con las unidades específicas.		✓ Porcentaje de islas no capitalinas que cuentan con la figura del pediatra de referencia en ER. <i>Fórmula de cálculo del indicador:</i> $\Sigma \text{Nº de islas no capitalinas que cuentan con la figura del pediatra de referencia en ER} / \Sigma \text{Nº total de islas no capitalinas}$



Líneas estratégicas/ proyectos / medidas	Indicador
3.3. Promoción de la humanización en la atención a las enfermedades raras	
3.3.1. Impulsar la mejora del proceso de información y comunicación de los profesionales médicos a las personas con enfermedades poco frecuentes y sus familiares.	✓ Nº de iniciativas desarrolladas.
3.3.2. Facilitar la información, la comunicación y el apoyo en la gestión de todos los trámites clínicos y administrativos (citas, recursos de apoyo, ...) a los pacientes, especialmente a través de la figura del gestor de casos de referencia.	✓ Nº de gestores de casos en cada isla.
LE 4. Abordaje integral de forma coordinada con otros ámbitos de atención	
4.2. Potenciación del papel de las asociaciones de pacientes y el apoyo social	
3.2.1. Potenciar el papel de las asociaciones de pacientes, apoyando el desarrollo de sus actividades, así como estableciendo acuerdos de colaboración conjunta para la mejora del conocimiento de las enfermedades raras y la atención a las personas que las padecen.	✓ Nº de actividades desarrolladas fruto de acuerdos de colaboración conjunta con el SCS.
LE 5. Acceso a los tratamientos	
5.1. Acceso a medicamentos y otros productos sanitarios	
5.1.1. Dar a conocer a pacientes y familiares los derechos que tienen reconocidos con relación a la prestación farmacéutica.	✓ Nº de iniciativas desarrolladas para dar a conocer a pacientes y familiares los derechos que tienen reconocidos con relación a la prestación farmacéutica.
5.2. Tratamientos de rehabilitación y otros tratamientos complementarios	
5.2.1. Mejorar la atención en lo relativo a los tratamientos de rehabilitación y la accesibilidad a los mismos (acceso a tratamientos, integrar al neuropsicólogo en los equipos, facilitar el transporte, tratamiento rehabilitador en los centros de escolarización preferente para alumnos con discapacidad motora, terapia domiciliaria).	✓ Tiempo medio de espera para acceder a los tratamientos de rehabilitación. <i>Fórmula de cálculo del indicador:</i> $\frac{\sum \text{Tiempo de espera de cada paciente desde que se le indica el tratamiento de rehabilitación hasta que accede al mismo}}{\sum \text{Nº total de pacientes que han accedido a un tratamiento de rehabilitación}}$ * En el mismo periodo de tiempo.



Líneas estratégicas/ proyectos / medidas	Indicador
LE 6. Investigación y formación a profesionales	
6.1. Formación y sensibilización de los profesionales	
6.1.1. Promover desde el SCS el desarrollo de acciones de formación estructurada orientadas a todos los profesionales sanitarios (formación a los pediatras en la identificación de signos y síntomas de alerta de ER en menores y sobre el manejo y seguimiento de metabolopatías; formación a los profesionales de AP en lo relativo a la detección precoz, pruebas diagnósticas disponibles y recursos específicos de atención; ...).	✓ Porcentaje de profesionales sanitarios, docentes / discentes, que han participado en acciones formativas sobre el abordaje de las ER desagregado por categoría profesional y Área de Salud. <i>Fórmula de cálculo del indicador:</i> $\frac{\sum \text{N}^\circ \text{ de profesionales sanitarios (docentes y discentes)}}{\sum \text{N}^\circ \text{ total de profesionales sanitarios}}$ * Este indicador se desagregará por categoría profesional y Área de Salud.
LE 7. Concienciación y educación a la población	
7.1. Sensibilización de la población general en relación con las enfermedades raras	
7.1.1. Habilitar en la página web del SCS un espacio sobre enfermedades raras con el objetivo de ofrecer información y concienciar a la población en general sobre su casuística.	✓ Creación en la web del SCS de un espacio específico destinado a la publicación de información sobre ER.



Anexos

Anexo A. Relación de participantes

En el desarrollo de la presente Estrategia han participado profesionales del SCS tanto del ámbito asistencial como de servicios centrales, así como las asociaciones de pacientes de FEDER y GERCAN. Asimismo, también han colaborado en su revisión externa, de forma desinteresada, profesionales referentes del ámbito clínico y representantes de las asociaciones de pacientes. A todos ellos les expresamos nuestro más profundo agradecimiento por su indispensable colaboración.

Directora General de Programas Asistenciales

- **Elizabeth Hernández González**

Jefe de Servicio de Atención Especializada de la DGPPAA

- **Víctor Naranjo Sintés**

Jefa del Servicio de Atención Primaria de la DGPPAA

- **María del Mar Julios Reyes**

Coordinadora de la Unidad de Atención Sociosanitaria de la DGPPAA

- **Angelines Peña González**

Coordinadores de la Estrategia

- **Francisco Javier Afonso López**
- **M^a Teresa Flórez - Estrada Fernández**

Grupo de trabajo de análisis y definición de la Estrategia

- **Alejandra González Delgado**
Servicio Bioquímica. Unidad diagnóstico molecular. HUC. San Cristóbal de La Laguna
- **Ana Isabel Melián Suarez**
Servicio de Rehabilitación Pediátrica. CHUIMI. Las Palmas de Gran Canaria
- **Angelines Peña González**
Unidad de Atención y Coordinación Sociosanitaria. Dirección General de Programas Asistenciales del SCS
- **Carmen Gloria Ramos Martín**
Unidad de Atención y Coordinación Sociosanitaria de la DGPPAA
- **Carmen Rosa Rodríguez Fernández-Oliva**
Coordinación de Pediatría Atención Primaria y Atención Especializada. Dirección General de Programas Asistenciales del SCS



- **Davinia Godoy Díaz**
Servicio de Medicina Interna. Consulta de Enfermedades Raras. HU del Dr. Negrín. Las Palmas de Gran Canaria
- **Felicitas M^a Díaz-Flores Estévez**
Unidad de Genética Clínica. HUC. San Cristóbal de La Laguna
- **Fernando Montón Álvarez (†)**
Servicio de Neurología. HUNSC. Santa Cruz de Tenerife
- **Francisco Javier Afonso López**
Servicio Atención Especializada de la Dirección General de Programas Asistenciales del SCS
- **Francisco Martínez Bugallo**
Unidad de diagnóstico y asesoramiento genético. Servicio Análisis Clínico. HUNSC. Santa Cruz de Tenerife
- **Germán López Fuentes**
Representante de la Asociación de Afectados por Retinosis Pigmentaria de la Comunidad Canaria
- **Guillermo Miranda Calderín**
Servicio de Rehabilitación. CHUIMI. Las Palmas de Gran Canaria
- **Inmaculada García Cobaleda**
Unidad de diagnóstico y asesoramiento genético. Servicio Análisis Clínico. HUNSC. Santa Cruz de Tenerife
- **Javier Lobato González**
Servicio Atención Primaria de la Dirección General de Programas Asistenciales del SCS
- **José Miguel Bosch Benítez**
Servicio de Hematología y Hemoterapia. CHUIMI. Las Palmas de Gran Canaria
- **Juan Carlos Pérez Marín**
Servicio de Medicina Interna. Consulta de Enfermedades Raras. CHUIMI. Las Palmas de Gran Canaria
- **Loida M^a García Cruz**
Unidad de Genética Clínica. CHUIMI. Las Palmas de Gran Canaria
- **Manuel Luis Macía Heras**
Servicio de Nefrología. HUNSC. Santa Cruz de Tenerife
- **María del Mar Trujillo Martín**
Servicio de Evaluación y Planificación. SCS
- **María Nieves Martín Álamo**
Servicio de Rehabilitación. HU del Dr. Negrín. Las Palmas de Gran Canaria



- **María Teresa Flórez - Estrada Fernández**
Servicio Atención Especializada de la Dirección General de Programas Asistenciales del SCS
- **Natalia Marrero Negrín**
Servicio de Cardiología. CHUIMI. Las Palmas de Gran Canaria
- **Nayra Pérez-Delgado**
Unidad de diagnóstico y asesoramiento genético. Servicio Análisis Clínico. HUNSC. Santa Cruz de Tenerife
- **Nuria Ruiz Lavilla**
Servicio de Neurología. HUNSC. Santa Cruz de Tenerife
- **Patricia Carrillo Ojeda**
Registro de Enfermedades Raras de Canarias. Servicio de Sistemas de Información. Dirección del SCS.
- **Rafael Molero Gómez**
Servicio de Farmacia Hospitalaria. Uso Racional del Medicamento y Control de la Prestación de la Dirección General de Programas Asistenciales del SCS
- **Sabina González Silva**
Unidad de Atención y Coordinación Sociosanitaria. Dirección General de Programas Asistenciales del SCS
- **Sergio Barrera Falcón**
Representante de GERCAN y FEDER
- **Victoria Sánchez Sánchez**
Servicio de Ginecología. CHUIMI. Las Palmas de Gran Canaria

Grupo de colaboradores

- **Alfredo Santana Rodríguez**
Unidad de Genética Clínica. CHUIMI. Las Palmas de Gran Canaria
- **Ana Portela Liste**
Servicio de Endocrinología Pediátrica. HUNSC. Santa Cruz de Tenerife
- **Carol Prieto Morín**
Unidad de diagnóstico y asesoramiento genético. Servicio Análisis Clínico. HUNSC. Santa Cruz de Tenerife
- **Celestino Hernández García**
Servicio de Cardiología. HUNSC. Santa Cruz de Tenerife
- **Concepción Inés Puga Benítez**
Consejería de Derechos Sociales, Igualdad, Diversidad y Juventud del Gobierno de Canarias.



- **Eduardo Salido Ruíz**
Servicio de Anatomía Patológica y Unidad de Investigación en Patología Molecular de las Enfermedades Raras. HUC. San Cristóbal de La Laguna
- **Enrique Pérez Díaz**
Servicio de Coordinación de Historia Clínica de la Dirección General de Programas Asistenciales del SCS
- **Fernando Báez Rodríguez**
Servicio de Coordinación de Historia Clínica de la Dirección General de Programas Asistenciales del SCS
- **Javier López Cavero**
Servicio de Coordinación de Historia Clínica de la Dirección General de Programas Asistenciales del SCS
- **José Luis Viéitez Gil**
Secretaría General Técnica. Las Palmas de Gran Canaria
- **Justiniano Godoy Cazorla**
Servicio de Coordinación de Historia Clínica de la Dirección General de Programas Asistenciales del SCS
- **Lorenzo Juan González Marrero**
Consejería de Derechos Sociales, Igualdad, Diversidad y Juventud del Gobierno de Canarias
- **Lucía Argelia González Quintana**
Secretaría General Técnica. Las Palmas de Gran Canaria.
- **Lucía Martín Viota**
Unidad de Neuropediatría. Servicio de Pediatría. HUNSC. Santa Cruz de Tenerife
- **Marcos Estupiñán Ramírez**
Servicio de Coordinación de Historia Clínica de la Dirección General de Programas Asistenciales del SCS
- **María Isabel Luís Yáñez**
Nefrología pediátrica. Servicio de Pediatría. HUNSC. Santa Cruz de Tenerife
- **Mónica Ruiz Pons**
Unidad de Nutrición y enfermedades metabólicas. Servicio de Pediatría. HUNSC. Santa Cruz de Tenerife
- **Rita Tristancho Ajamil**
Servicio de Evaluación de la Calidad Asistencial y SSII de la Dirección General de Programas Asistenciales del SCS



Revisores externos

- **Alberto Ortiz Arduan**
Servicio de Nefrología. Hospital Universitario Fundación Jiménez Díaz. Madrid
- **Dolores María Peñalver García**
Profesora asociada de la Universidad de Murcia y Máster Universitario en Atención Temprana y Desarrollo Infantil UNIR. Murcia
- **Domingo González-Lamuño Leguina**
Servicio de Pediatría. Hospital Universitario Marqués de Valdecilla. Santander
- **Enrique Barbara Bataller**
Servicio de Rehabilitación. CHUIMI. Las Palmas de Gran Canaria
- **José Luis Poveda Andrés**
Servicio de Farmacia. Hospital Universitari i Politènic La Fe. Valencia
- **José María Millán Salvador**
Unidad de Genética Clínica. Hospital Universitari i Politènic La Fe. Valencia
- **Juan Carrión Tudela**
Presidente de Federación Española de Enfermedades Raras (FEDER)
- **Manuel Posada de la Paz**
Medicina Interna. Medicina Preventiva y Salud Pública. Instituto de Investigación en Enfermedades Raras (IIER). Instituto de Salud Carlos III. Madrid

Todos los autores y revisores externos manifiestan que no existen conflicto de intereses en su colaboración para la elaboración y supervisión de la presente Estrategia de Enfermedades Raras de Canarias 2022-2026.

Oficina técnica de apoyo

- **José Antonio Hernández Martín**
- **Daniel Martínez Gamote**
- **María Tejera Ortega**



Anexo B. Enfoque metodológico de la Estrategia

La Estrategia de Enfermedades Raras de Canarias se ha desarrollado desde un enfoque muy participativo, habiendo colaborado tanto profesionales de diferentes ámbitos del SCS como representantes de los pacientes a través de las asociaciones de FEDER y de GERCAN.

La elaboración de la Estrategia se llevó a cabo a través del despliegue de cinco fases metodológicas, una inicial de planificación previa de los trabajos a realizar en las siguientes fases, de carácter más operativo.

Ilustración 9: Fases de elaboración de la Estrategia de Enfermedades Raras de Canarias



Fuente: Elaboración propia.

Fase 0: Puesta en marcha de la elaboración de la Estrategia

Mediante esta fase se determinaron los objetivos y el alcance de los trabajos a realizar para la definición de la Estrategia, se realizó la planificación y periodificación de las tareas a desarrollar en cada una de las fases siguientes, se definió el grupo de trabajo y de colaboradores y se analizaron las necesidades de información.

En la definición del grupo de trabajo se tuvieron en cuenta aspectos como la multidisciplinariedad y la máxima representación de los diferentes agentes implicados en la atención a las personas con enfermedades poco frecuentes y sus familias. Para ello, se contó con representantes clínicos de diferentes niveles de atención (atención primaria y atención hospitalaria), diferentes perfiles (médicos, enfermería, servicios sociales, ...), distintas especialidades, unidades y centros asistenciales, perfiles tanto de práctica clínica como de servicios centrales del SCS, así como representantes de los pacientes a través de sus asociaciones.

Una vez definido el grupo de trabajo se convocó una reunión el 9 de marzo 2020 para presentar el proyecto, alinear expectativas y sentar las bases para articular su colaboración, tanto mediante el aporte de información necesaria para realizar el análisis de situación, como para participar en el desarrollo de los talleres de trabajo previstos.

Tras esta primera reunión presencial con el grupo de trabajo y dada la situación de excepcionalidad que supuso la pandemia de la COVID-19, todas las reuniones que se celebraron con posterioridad con el grupo de trabajo se realizaron por videoconferencia. Para favorecer el desarrollo de las sesiones de trabajo virtuales se estableció un procedimiento basado en la cumplimentación de cuestionarios *online*, el cual permitió recabar la opinión de los profesionales previamente a la celebración de las sesiones.

Fase 1: Análisis de la situación de las Enfermedades Raras en Canarias



Para llevar a cabo el análisis de situación, inicialmente se realizó un estudio del marco estratégico y normativo de las enfermedades raras, tanto desde una perspectiva internacional, como nacional y autonómica de Canarias.

Además, también se valoró la situación epidemiológica de las enfermedades raras, analizando para ello, la prevalencia e incidencia, la mortalidad, la discapacidad y dependencia asociada a estas enfermedades. Igualmente, también se llevó a cabo un análisis del marco de atención en Canarias, valorando los recursos y el modelo asistencial de atención, los tratamientos, así como los condicionantes sociales, laborales y educativos asociados a las enfermedades raras.

Por último, se consideraron las acciones de formación e investigación que en el ámbito de las enfermedades raras se llevan a cabo en Canarias.

Todo ello ha requerido realizar un profundo análisis bibliográfico, así como recabar información de las propias unidades asistenciales, y de otros servicios de atención en el marco de los servicios sociales o educativos.

Al finalizar el capítulo de “análisis de la situación de las Enfermedades Raras en Canarias” se envió al grupo de trabajo para su revisión y validación.

Fase 2: Análisis DAFO

Para el desarrollo de esta fase, a partir de las conclusiones del análisis de situación se diseñó un cuestionario online para recoger la opinión de los profesionales sobre las fortalezas y debilidades (perspectiva interna) del SCS para abordar la mejora de la atención de las personas con enfermedades poco frecuentes y sus familiares, así como las amenazas y oportunidades del entorno (perspectiva externa). En total se plantearon 18 preguntas.

De las respuestas obtenidas al cuestionario se elaboró una presentación con los primeros resultados que fueron contrastados y detallados en mayor medida en una sesión virtual con los miembros del grupo de trabajo.

Durante el desarrollo del taller se valoraron los resultados del cuestionario con los profesionales, quienes consensuaron los resultados, priorizando algún aspecto adicional o aclarando determinados puntos.

Finalmente, de acuerdo con los resultados del taller se elaboró el documento de resultados del análisis DAFO, y se llevó a cabo un proceso de validación del mismo con los participantes.

Fase 3: Definición de la Estrategia de Enfermedades Raras de Canarias

El objetivo de la definición estratégica ha sido establecer las bases de la Estrategia, así como las medidas necesarias para la implementación de la misma por parte del Servicio Canario de la Salud en los próximos años.

En primer lugar, se recabó la opinión de los profesionales acerca de las bases de la Estrategia y las líneas estratégicas y medidas a implementar mediante la elaboración de un cuestionario online. El cuestionario se estructuraba en 4 preguntas que abordaban cada uno de elementos que se contemplan en el desarrollo del marco estratégico, como son: el objetivo general, los objetivos específicos, las líneas estratégicas y las líneas de trabajo (con sus correspondientes proyectos y medidas).



En base a la información recabada en la explotación de las respuestas al cuestionario se elaboró una presentación para la primera sesión de trabajo en la que se planteaba una propuesta de: objetivo general, objetivos específicos y líneas estratégicas. La finalidad de la sesión era valorar dichas propuestas con los profesionales y consensuar las versiones definitivas.

La segunda sesión de trabajo tenía como objetivo el desarrollo de las líneas estratégicas en proyectos y acciones. Para ello, se elaboró un documento con una propuesta inicial en base tanto a las respuestas ofrecidas por los profesionales al cuestionario online, como a los resultados obtenidos en el análisis DAFO. Este documento se envió a los profesionales previamente para que hicieran sus aportaciones, y trabajar así en la segunda sesión un documento ya revisado por los profesionales.

Tras la celebración de la segunda sesión, los resultados y conclusiones de ambas reuniones se integraron en un único documento, el cual se envió a los profesionales para una última revisión y validación final.

Fase 4: Seguimiento y monitorización de la Estrategia

Mediante esta fase se ha establecido el modelo de despliegue y seguimiento, el cronograma de implementación de las medidas y la definición del cuadro de indicadores y monitorización de la Estrategia durante el primer año.

En primer lugar, se elaboró un cuestionario como base para realizar la priorización de las medidas y la definición de los indicadores. Para ello se pidió a los profesionales que para cada una de las 64 medidas indicaran si se debían acometer en el corto plazo (primer año), en el medio plazo (segundo y tercer año) o en el largo plazo (cuarto y quinto año). Adicionalmente, también se solicitaba que indicaran un máximo de 10 indicadores para las medidas que consideraran más prioritarias.

La primera sesión de trabajo tenía como objetivo establecer de forma consensuada entre todos los miembros del grupo la priorización de las medidas durante los 5 años de vigencia de la Estrategia. Para ello, se elaboró una presentación en base a los resultados del cuestionario, la cual establecía ya una primera priorización sobre la que debatir.

Con las conclusiones extraídas de la reunión se elaboró el cronograma de abordaje de las medidas y se envió a al grupo de trabajo para su revisión y validación.

El objetivo de la segunda sesión de trabajo era definir un indicador para cada una de las medidas a acometer en el corto plazo. Para favorecer el desarrollo de la sesión se elaboró una presentación en la que se incluían los indicadores propuestos por los miembros del grupo de trabajo en el cuestionario, debiendo de seleccionar de forma consensuada un indicador para cada medida.

Posteriormente, se integró en un documento de Word los resultados de la primera y segunda sesión y se envió a los miembros del grupo de trabajo para su revisión y validación. Tras esta revisión, y una vez incluidas las modificaciones y propuestas de los profesionales, se les envió la versión definitiva para su validación final.

Por último, el documento fue validado internamente por el SCS y se envió a un grupo de revisores externos para una última revisión.



Anexo C. Acrónimos y abreviaturas

Acrónimo	Descripción
AHUCE	Asociación Huesos de Cristal de España
ANAC	Asociación Nacional Amigos de Arnold Chiari
ARPCC	Asociación de Afectados por Retinosis Pigmentaria de la Comunidad Canaria
ASENECAN	Asociación de Enfermedades Neuromusculares de Canarias
BioNER	Biobanco Nacional de Enfermedades Raras
CCAA	Comunidades autónomas
CIBER	Consortio Centro de Investigación Biomédica en Red
CIBERER	Centro de Investigación Biomédica en Red de Enfermedades Raras
CIE	Clasificación Internacional de Enfermedades
CHUIMI	Complejo Hospitalario Universitario Insular Materno Infantil
CREER	Centro de Referencia Estatal de Atención a Personas con Enfermedades Raras y sus Familias
DGPPAA	Dirección General de Programas Asistenciales
ELA	Esclerosis lateral amiotrófica
EMA	<i>European Medicines Agency</i> (Agencia Europea de Medicamentos)
EOEP	Equipos de orientación educativa y psicopedagógicos
ER	Enfermedades Raras
EVO	Equipos de Valoración y Orientación
FEDER	Federación Española de Enfermedades Raras
GA-I	Acidemia glutárica tipo I
GERCAN	Grupo de Enfermedades Raras de Canarias
HHT	Telangiectasia hemorrágica hereditaria
HPN	Hemoglobinuria Paroxística Nocturna
HUC	Hospital Universitario de Canarias
I+D+i	Investigación, Desarrollo e innovación



Acrónimo	Descripción
IIER	Instituto de Investigación de Enfermedades Raras
INSERM	Instituto Nacional Francés de la Salud e Investigación Médica
IRDIRC	Consortio Internacional de Investigación sobre Enfermedades Raras
ISCIH	Instituto de Salud Carlos III
iUIBS	Instituto Universitario de Investigaciones Biomédicas y Sanitarias
MCADD	Déficit de acil coenzima A deshidrogenasa de cadena media
MSSSI	Ministerio de Sanidad, Servicios Sociales e Igualdad
LCHAD	Acil coenzima A deshidrogenasa de cadena larga
OMS	Organización Mundial de la Salud
ONG	Organizaciones No Gubernamentales
OTOF	Gen humano del cromosoma 2, codifica la proteína otoferlina
PEAD	Plan Estratégico de Atención a la Diversidad
PIAT	Plan Individualizado de Atención Temprana
RDI	<i>Rare Diseases International</i>
ReeR	Registro Estatal de Enfermedades Raras
RiTHHa	Registro informatizado de la Telangiectasia Hemorrágica Hereditaria
Samer	Servicio de Atención Multidisciplinar de Enfermedades Raras
SCS	Servicio Canario de la Salud
SEMAGRAN	Asociación de pacientes Crónicos, Degenerativos, Enfermedades Raras y Voluntarios Sociales
SEMI	Sociedad Española de Medicina Interna
SNS	Sistema Nacional de Salud
TEL	Técnicos Especialistas de Laboratorio



Anexo D. Índice de ilustraciones, gráficos y tablas

D.1. Ilustraciones

Ilustración 1: Mapa de CCAA que han desarrollado una estrategia o plan en enfermedades raras.....	18
Ilustración 2: Ámbitos de compromiso para la mejora de la Sanidad Pública de Canarias	19
Ilustración 3: Distintas etapas de la enfermedad y dificultades a las que se enfrentan las personas afectadas por Enfermedades Poco Frecuentes y sus familias.....	54
Ilustración 4: Objetivos específicos de la Estrategia de Enfermedades Raras de Canarias	71
Ilustración 5: Desarrollo estratégico de enfermedades raras en Canarias.....	72
Ilustración 6: Líneas estratégicas en enfermedades raras en Canarias	73
Ilustración 7: Estructura organizativa para el despliegue de la Estrategia de Enfermedades Raras de Canarias	88
Ilustración 8: Distribución del nº de indicadores de seguimiento de la Estrategia de Enfermedades Raras.....	95
Ilustración 9: Fases de elaboración de la Estrategia de Enfermedades Raras de Canarias	105

D.2. Gráficos

Gráfico 1: Distribución por islas del número de casos identificados en Atención Primaria. Año 2019	28
Gráfico 2: Prevalencia puntual a 31 de diciembre de 2018 por cada 10.000 habitantes	29
Gráfico 3: Consecuencias del retraso del diagnóstico en personas con Enfermedades Raras.....	34
Gráfico 4: Servicios de los que proceden los pacientes diagnosticados de enfermedades raras en el HUNSC. Años 2012-2021*	43
Gráfico 5: Evolución del número de pacientes y consumo medio de medicamentos huérfanos en 4 de los hospitales públicos de Canarias. Años 2017 a 2019.....	45
Gráfico 6: Indicaciones con mayor consumo de medicamentos huérfanos en cuatro de los hospitales públicos de Canarias. Año 2019.....	46

D.3. Tablas

Tabla 1: Clasificación de las Enfermedades Raras atendiendo a diferentes criterios..	10
Tabla 2: Número de casos vivos de enfermedades raras a 31 de diciembre de 2018 por patología y sexo.....	29



Tabla 3: Número de casos fallecidos entre el 1 de enero de 2010 y el 31 de diciembre de 2018 por patología y sexo	31
Tabla 4: Número de diagnósticos de enfermedades raras confirmados mediante diagnóstico genético en la consulta asesoramiento genético de Tenerife. Año 2019 ..	35
Tabla 5: Número de consultas de diagnóstico y asesoramiento genético realizadas en la Unidad de Genética Clínica del CHUIMI. Años 2017-2021 (hasta el 30 de septiembre)	36
Tabla 6: Número de casos de enfermedades raras estudiados en la Unidad de Genética Clínica del CHUIMI. Años 2005 - 2019, Año 2020 y Año 2021 (hasta el 30 de septiembre)	36
Tabla 7: Número de consultas de asesoramiento genético realizadas en la Unidad de Genética Clínica del HUNSC. Años 2019-2021 (hasta el 30 de septiembre)	37
Tabla 8: Número de estudios genéticos postnatales realizados en la Unidad de Genética Clínica del HUNSC. Años 2012-2019	38
Tabla 9: Número de estudios genéticos postnatales realizados en la Unidad de Genética Clínica del HUNSC. Años 2020 y 2021 (hasta el 30 de septiembre)	39
Tabla 10: Distribución del número de pruebas y de recién nacidos estudiados en el Programa para el Diagnóstico Precoz de Metabopatías Congénitas en el RN de Canarias. Año 2020.	41
Tabla 11: Relación de consultas de enfermedades raras atendidas en el Medicina Interna del CHUIMI, según primeras o sucesivas. Años 2016 a 2019 y 2020 (hasta 1 de marzo)	41
Tabla 12: Número de casos de enfermedades raras diagnosticadas en el HUNSC. Años 2012-2021*	42
Tabla 13: Evolución del número de pacientes y consumo de medicamentos huérfanos en los hospitales de Canarias. Años 2017 a 2019	45
Tabla 14: Porcentaje de personas que está trabajando según el grado de discapacidad	53
Tabla 15: Porcentaje de personas que está trabajando según el tipo de enfermedad rara que presentan.....	53
Tabla 16: Proyectos de investigación en los que han participado profesionales de la Unidad de Genética Clínica del CHUIMI. Años 2016 -2021	59
Tabla 17: Proyectos de investigación en los que han participado profesionales de la Unidad de Genética Clínica del HUNSC. Años 2016 -2021	61
Tabla 18: Priorización de las medidas a implementar durante el periodo de vigencia de la Estrategia de Enfermedades Raras de Canarias	89
Tabla 19: Relación de indicadores para el seguimiento de las medidas a implementar durante el primer año de la Estrategia de Enfermedades Raras	96



Anexo E. Bibliografía

- [1] Comisión Europea, «Programa de acción comunitaria sobre las enfermedades poco comunes (1999 – 2003) Decisión nº 1295/99/CE del Parlamento Europeo y del Consejo de 29 de abril de 1999,» (*DO L 155 de 22.6.1999, p. 1*), 1999.
- [2] Comisión Europea, «Rare diseases,» [En línea]. Available: https://ec.europa.eu/health/non_communicable_diseases/rare_diseases_en. [Último acceso: 4 5 2020].
- [3] Nguengang Wakap S, Lambert DM, Olry A et al., «Estimating cumulative point prevalence of rare diseases: analysis of the Orphanet database,» *Eur J Hum Genet*, vol. 28, p. 165–173, 2020.
- [4] González-Lamuño Leguina D, Cruz Villalba J, Las enfermedades raras desde la Atención Primaria, AEPap (ed.). Curso de Actualización Pediatría 2017. Madrid: Lúa Ediciones 3.0. p. 133-42, 2017.
- [5] Botas I I, «Organización de la atención sanitaria en enfermedades raras en el actual contexto sanitario,» Trabajo fin de Grado. Grado de Enfermería. Universidad de Almería. 2020.
- [6] FEDER, Estudio sobre situación de Necesidades Sociosanitarias de las Personas con Enfermedades Raras en España. Estudio ENSERio. Datos 16-17., 2018.
- [7] EURORDIS, «Enfermedades raras sin diagnóstico,» [En línea]. Available: <https://www.eurordis.org/es/content/enfermedades-raras-sin-diagnostico#1>. [Último acceso: Septiembre 2021].
- [8] Boycott KM, Rath A, Chong JX, Hartley T, Alkuraya FS, Baynam G, Brookes AJ, Brudno M, Carracedo A et al., «International Cooperation to Enable the the Diagnosis of All Rare Genetic Diseases,» *AJHG*, vol. 100, nº 5, p. 695–705, 2017.
- [9] Harari S, Humbert M, «Ultra-rare disease: an European perspective,» *Eur Respir Rev*, vol. 29, nº 156, pp. 1-2, 2020.
- [10] Mestre-Ferrándiz J, Iniesta M, Trapero-Bertran M, Espín J, Brosa M, «Análisis de la evolución en el acceso a los medicamentos huérfanos en España,» *Gac Sanit*, vol. 34, nº 2, p. 141 a 149, 2020;.
- [11] Alonso Ferreira V, Escobar Martínez FJ, Sánchez Díaz G, Posada de la Paz M, Atlas de Mortalidad debida a Enfermedades Raras en España, 2019. Instituto de Salud Carlos III.
- [12] Posada de la Paz M, Alonso Ferreira V, Bermejo Sánchez E. Instituto de Salud Carlos III, Enfermedades Raras, 2016.
- [13] FEDER, *Declaración Oficial por el Día Mundial de las Enfermedades Raras 2019 las Enfermedades Raras, un Desafío Integral, un Desafío Global*, 2019.
- [14] Consejo de la Unión Europea, «Recomendación del Consejo de 8 de junio de 2009 relativa a una acción en el ámbito de las enfermedades raras,» *2009/C 151/02*, 2009.
- [15] Salamanca Rivera C, Aldana Espinal J M, Epidemiología de las enfermedades raras. Metodología para la elaboración de un registro de enfermedades raras, Servicio Andaluz de Salud. Consejería de Salud. Junta de Andalucía, 2012.



- [16] Orphanet, Informe de Actividad 2017 - Orphanet, 2017.
- [17] Comisión de las Comunidades Europeas, «Comunicación de la Comisión sobre el marco de actuación en el ámbito de la salud Pública,» *Com(93) 559 final*, 24 noviembre 1993.
- [18] Parlamento Europeo y Consejo de la Unión Europea, «Reglamento (CE) No 141/2000 del Parlamento Europeo y del Consejo de 16 de diciembre de 1999 sobre medicamentos huérfanos,» *DO L 18 de 22.1.2000*, p. 1.
- [19] Comisión de las Comunidades Europeas, «Comunicación de la Comisión al Parlamento Europeo, al Consejo, al Comité Económico y Social Europeo y al Comité de las Regiones. Las enfermedades raras: un reto para Europa,» *Bruselas, 11.11.2008. COM(2008) 679 final*, 2008.
- [20] Comisión Europea, «Informe de ejecución de la Comunicación de la Comisión «Las enfermedades raras: un reto para Europa» [COM(2008) 679 final] y de la Recomendación del Consejo de 8 de junio de 2009 relativa a una acción en el ámbito de las enfermedades raras (2009/C 151/02),» *Bruselas, 5.9.2014. COM(2014) 548*, 2014.
- [21] del Álamo Martín M T, «La importancia de los registros de pacientes con Enfermedades Raras de la visión para la investigación en ciencias sociales,» *Araucaria: Revista Iberoamericana de Filosofía, Política, Humanidades y Relaciones Internacionales*, vol. 23, nº 46, pp. 391- 408), 2021.
- [22] Ministerio de Sanidad y Política Social, «Orden SAS/2007/2009, de 20 de julio, por la que se crea y regula el centro de referencia estatal de atención a personas con enfermedades raras y sus familias, en Burgos,» *BOE*, nº 179, de 25 de julio de 2009, p. 63345 a 63348, 2009.
- [23] Aldamiz-Echevarria L et al, Hoja de Ruta para las Enfermedades Raras. Propuestas de consenso para la sanidad, RPP Group, 2021.
- [24] Tristancho Ajamil R. (coordinadora) et al, Estrategia de Abordaje a la Cronicidad en la Comunidad Autónoma de Canarias, Gobierno de Canarias. Consejería de Sanidad. Servicio Canario de la Salud. Dirección General de Programas Asistenciales, 2015. Disponible en: <http://www3.gobiernodecanarias.org/sanidad/scs/content/1e7740f8-d12e-11e4-b8de-159dab37263e/LibroCronicidadCompleto.pdf>.
- [25] Gobierno de Canarias. Consejería de Sanidad, Compromiso para la Mejora de la Sanidad Pública Canaria, Disponible en: <https://www.gobiernodecanarias.org/cmsgobcan/export/sites/sanidad/201712CompromisoSanidadCanaria.pdf>.
- [26] Grupo de elaboración del Protocolo para el diagnóstico y seguimiento de las distrofias hereditarias de retina en la Comunidad Autónoma de Canarias, Protocolo para el diagnóstico y seguimiento de las distrofias hereditarias de retina en la Comunidad Autónoma de Canarias, Dirección General de Programas Asistenciales. Servicio Canario de la Salud, 2020.
- [27] Consejería de Sanidad del Gobierno de Canarias, «Orden de 26 de febrero de 2016, por la que se modifica la Orden de 1 de agosto de 2011, por la que se crea el fichero de datos de carácter personal “Registro Poblacional de Defectos Congénitos y



Enfermedades Raras de la Comunidad Autónoma de Canarias”,» *BOC*, nº 46. 8 de marzo de 2016.

- [28] Jefatura del Estado, «Ley 33/2011, de 4 de octubre, General de Salud Pública,» *BOE*, 240, de 5 de octubre de 2011.
- [29] Jefatura del Estado, «Ley 14/2006, de 26 de mayo, sobre técnicas de reproducción humana asistida,» *BOE*, nº 126, de 27/05/2006.
- [30] Ministerio de Sanidad y Consumo, «Real Decreto 1302/2006, de 10 de noviembre, por el que se establecen las bases del procedimiento para la designación y acreditación de los centros, servicios y unidades de referencia del Sistema Nacional de Salud,» *BOE*, nº 270, de 11 de noviembre de 2006.
- [31] Ministerio de Sanidad y Consumo, «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,» *BOE*, nº 222, de 16 de septiembre de 2006, p. 32650 a 32679.
- [32] Ministerio de Sanidad y Consumo, «Orden SCO/3422/2007, de 21 de noviembre, por la que se desarrolla el procedimiento de actualización de la cartera de servicios comunes del Sistema Nacional de Salud,» *BOE*, nº 285, de 28 de noviembre de 2007, páginas 48677 a 48682.
- [33] Ministerio de Sanidad y Política Social, «Real Decreto 1015/2009, de 19 de junio, por el que se regula la disponibilidad de medicamentos en situaciones especiales,» *BOE*, nº 174, de 20/07/2009.
- [34] Ministerio de Sanidad, Servicios Sociales e Igualdad, «Real Decreto Legislativo 1/2013, de 29 de noviembre, por el que se aprueba el Texto Refundido de la Ley General de derechos de las personas con discapacidad y de su inclusión social,» *BOE*, nº 289, de 03/12/2013.
- [35] Ministerio de Sanidad, Servicios Sociales e Igualdad, «Real Decreto 81/2014, de 7 de febrero, por el que se establecen normas para garantizar la asistencia sanitaria transfronteriza, y por el que se modifica el Real Decreto 1718/2010, de 17 de diciembre, sobre receta médica y órdenes de dispensación,» *BOE*, 34, de 8 de febrero de 2014.
- [36] Ministerio de Sanidad, Servicios Sociales e Igualdad, «Real Decreto 1091/2015, de 4 de diciembre, por el que se crea y regula el Registro Estatal de Enfermedades Raras,» *BOE*, nº 307, de 24 de diciembre de 2015.
- [37] Ministerio de Sanidad y Consumo, «Orden SCO/1730/2005, de 31 de mayo, por la que se crean y suprimen ficheros de datos de carácter personal gestionados por el Departamento,» *BOE*, nº 138, de 10 de junio de 2005, páginas 19987 a 19989 .
- [38] Consejería de Sanidad del Gobierno de Canarias, «Orden de 1 de agosto de 2011, por la que se crea el fichero de datos de carácter personal denominado Registro Poblacional de Defectos Congénitos y Enfermedades Raras de la Comunidad Autónoma de Canarias,» *BOC*, nº 162. 18 de agosto de 2011.
- [39] Jefatura del Estado, «Ley Orgánica 1/2018, de 5 de noviembre, de reforma del Estatuto de Autonomía de Canarias,» *BOE*, nº 268, de 06/11/2018.
- [40] Comunidad Autónoma de Canarias, «Ley 12/2019, de 25 de abril, por la que se regula la atención temprana en Canarias,» *BOE*, nº 140, de 12 de junio de 2019.



- [41] Jefatura del Estado, «Ley 39/2006, de 14 de diciembre, de Promoción de la Autonomía Personal y Atención a las personas en situación de dependencia,» *BOE*, nº 299, 2006.
- [42] «Decreto 54/2008, de 25 de marzo, por el que se regula el procedimiento para el reconocimiento de la situación de dependencia y del derecho a las prestaciones del Sistema para la Autonomía y Atención a la Dependencia, establecido en la Ley 39/2006,» *BOC*, nº 61, Miércoles 26 de Marzo de 2008.
- [43] «Orden de 18 de octubre de 2012, por la que se determina el procedimiento para la valoración y calificación del grado de discapacidad de las personas en el ámbito de gestión de la Comunidad Autónoma de Canarias,» *BOC*, nº 210, Jueves 25 de Octubre de 2012.
- [44] «Orden de 3 de diciembre de 2012, por la que se corrigen errores en la Orden de 18 de octubre de 2012, que determina el procedimiento para la valoración y calificación del grado de discapacidad de las personas en el ámbito de gestión de la CA de Canarias,» *BOC*, nº 243, Jueves 13 de Diciembre de 2012.
- [45] Comunidad Autónoma de Canarias, «Ley 16/2019, de 2 de mayo, de Servicios Sociales de Canarias,» *BOE*, nº 141, de 13 de junio de 2019, p. 61699 a 61773.
- [46] Jefatura del Estado, «Ley Orgánica 3/2020, de 29 de diciembre, por la que se modifica la Ley Orgánica 2/2006, de 3 de mayo, de Educación.,» *BOE*, nº 34 , pp. 122868 - 122953, 2020.
- [47] Comunidad Autónoma de Canarias, «Ley 6/2014, de 25 de julio, Canaria de Educación no Universitaria,» *BOC*, nº 152, de 07/08/2014.
- [48] Ministerio de Empleo y Seguridad Social, «Real Decreto Legislativo 2/2015, de 23 de octubre, por el que se aprueba el texto refundido de la Ley del Estatuto de los Trabajadores,» *BOE*, nº 255, de 24/10/2015.
- [49] Ministerio de Administraciones Públicas, «Real Decreto 2271/2004, de 3 de diciembre, por el que se regula el acceso al empleo público y la provisión de puestos de trabajo de las personas con discapacidad,» *BOE* , nº 303, de 17/12/2004.
- [50] Ministerio de Trabajo y Asuntos Sociales, «Real Decreto 1971/1999, de 23 de diciembre, de procedimiento para el reconocimiento, declaración y calificación del grado de discapacidad,» *BOE*, nº 22, de 26 de enero de 2000.
- [51] Ministerio de Trabajo e Inmigración, «Real Decreto 1851/2009, de 4 de diciembre, por el que se desarrolla el artículo 161 bis de la Ley General de la Seguridad Social en cuanto a la anticipación de la jubilación de los trabajadores con discapacidad en grado igual o superior al 45 por ciento,» *BOE*, nº 307, de 22/12/2009.
- [52] Jefatura de Estado, «Ley 16/2003, de 28 de mayo, de cohesión y calidad del Sistema Nacional de Salud,» *BOE*, nº 128, de 29 de mayo de 2003.
- [53] Jefatura del Estado, «Ley 14/1986, de 25 de abril, General de Sanidad,» *BOE*, nº 102, 25 abril 1986.
- [54] Pi Corrales G (coordinadora), Libro blanco de las enfermedades raras en España, 2018. Fundación Gaspar Casal.
- [55] Sánchez-Teruel D, «Las enfermedades raras en niños de 0 a 6 años: una aproximación clínica,» de *Evaluación e intervención en Atención Infantil Temprana:*



hallazgos recientes y casos prácticos, 1ª ed., Servicio de Publicaciones de la Universidad de Jaén, 2011, p. 345 a 382.

- [56] Federación Estatal de Asociaciones de Profesionales de Atención Temprana (GAT), Libro Blanco de la Atención Temprana, Real Patronato sobre Discapacidad, 2005.
- [57] Ministerio de Sanidad y Política Social, Estrategia en Enfermedades Raras del Sistema Nacional de Salud. Estrategia aprobada por el Consejo Interterritorial del Sistema Nacional de Salud el 3 de junio de 2009.
- [58] Jefatura del Estado, «Ley 14/2007, de 3 de julio, de Investigación biomédica,» *BOE*, nº 159, de 4 de julio de 2007, p. 28826 a 28848.
- [59] Farmaindustria, «El valor del medicamento en enfermedades poco frecuentes,» [En línea]. Available: <https://www.farmaindustria.es/web/valor-medicamento-enfermedades-poco-frecuentes/>. [Último acceso: mayo 2020].
- [60] Blázquez Pérez A, Gómez González B, Luque Moruno J, Guía rápida para investigadores. Desarrollo de medicamentos huérfanos para enfermedades raras, Centro de Investigación Biomédica en Red y Agencia Española de Medicamentos, 2016.
- [61] EURORDIS, «Promover el desarrollo de un medicamento huérfano,» [En línea]. Available: <https://www.eurordis.org/es/content/promover-el-desarrollo-de-un-medicamento-huerfano>. [Último acceso: Mayo 2020].
- [62] Junta de Andalucía. Iniciativa Andaluza de Terapias Avanzadas, Actualización de la estrategia y segundo plan de actuación de la iniciativa Andaluza en Terapias Avanzadas 2018-2022, 2018.
- [63] Nicod et al. , «Are supplemental appraisal/reimbursement processes needed for rare disease treatments? An international comparison of country approaches,» *Orphanet Journal of Rare Diseases*, vol. 15, nº 189, 2020.
- [64] Ministerio de Sanidad, Política Social e Igualdad, «Real Decreto 174/2011, de 11 de febrero, por el que se aprueba el baremo de valoración de la situación de dependencia establecido por la Ley 39/2006, de 14 de diciembre, de Promoción de la Autonomía Personal y At. a las personas en situación de dependencia,» *BOE*, nº 42, de 18 de febrero de 2011, p. 18567 a 18691 (125 págs.).
- [65] Monzón González J, Gaintza Jauregi Z, «La inclusión escolar y social de alumnado con enfermedades minoritarias. Una oportunidad de innovación y un beneficio para toda la comunidad,» *Revista nacional e internacional de educación inclusiva*, vol. 7, nº 3, pp. 1 - 13, 2014.
- [66] Riera-Mestre A, Mora Luján JM, Sanchez Martínez R, Torralba Cabeza MA, Patier de la Peña JL, Juyol Rodrigo MC, Lopez Wolf D, Ojeda Sosa A, Monserrat L, López Rodríguez M, en representación de los Investigadores del Registro RiHHTa, «Registro informatizado de la telangiectasia hemorrágica hereditaria (Registro RiHHTa) en España: objetivos, métodos y resultados preliminares,» *Revista Clínica Española*, vol. 218, nº 9, pp. 468-476, diciembre de 2018.
- [67] Observatorio sobre enfermedades raras, Estado de situación de la investigación en enfermedades raras en España 2017, FEDER. 2017.
- [68] Ministerio de Sanidad, Servicios Sociales e Igualdad, Estrategia en Enfermedades Raras del Sistema Nacional de Salud. Actualización aprobada por el Consejo Interterritorial del Sistema Nacional de Salud el 11 de junio de 2014, 2014.



- [69] Bermejo Sánchez E, «Frecuencias de defectos congénitos al nacimiento en España y su comportamiento temporal y por comunidades autónomas. Causas de las variaciones de las frecuencias,» *Semergen*, vol. 36, nº 6, p. 449 a 455, 2010.
- [70] Ministerio de Trabajo y Asuntos Sociales, «Real Decreto 290/2004, de 20 de febrero, por el que se regulan los enclaves laborales como medida de fomento del empleo de las personas con discapacidad,» *BOE*, nº 45, de 21/02/2004.
- [71] Ministerio de Sanidad, «Orden de 27 de diciembre de 2001 sobre creación de centros en el Instituto de Salud Carlos III,» *BOE*, nº 10, de 11 de enero de 2002, p. 1234 a 1237.
- [72] Jefatura del Estado, «Ley Orgánica 8/2013, de 9 de diciembre, para la mejora de la calidad,» *BOE*, nº 295, de 10 de diciembre de 2013, p. 97858 a 97921.
- [73] Parlamento Europeo y Consejo de la Unión Europea, «Directiva 2011/24/UE del Parlamento Europeo y del Consejo de 9 de marzo de 2011 relativa a la aplicación de los derechos de los pacientes en la asistencia sanitaria transfronteriza».



Esta estrategia se ha redactado desde una perspectiva de igualdad de género, no obstante, en aquellos casos en los que para referirse a términos genéricos se emplee un género gramatical específico, debe entenderse que se utiliza exclusivamente con el objeto de facilitar tanto la redacción como la lectura del documento, y que alude tanto al género femenino como al masculino en las mismas condiciones de igualdad.

Estrategia de Enfermedades Raras de Canarias

2022-2026

